

Leistungsverzeichnis

SYNLAB MVZ Humangenetik Mannheim

Genetische Beratung / Molekulargenetische Diagnostik /
Molekulare Zytogenetik / Abstammungsgutachten und Vaterschaftstest

www.zhma.de

Untersuchungsmaterial

Untersuchungsmaterial: 3-5 ml EDTA-Blut (E), Fruchtwasser (FW), Chorionzotten (C), Abortgewebe (A), Tumorgewebe (T), 2-3 Wangenschleimhautabstriche (WA), Fibroblastenkultur (F) des betroffenen Gewebes

**Weitere Untersuchungen auf Anfrage
Tel. 0621-42286-0**

Ein **aktuelles Gesamtverzeichnis unserer Leistungen** und **aktuelle Einsenderinformationen** finden Sie unter www.zhma.de

In der gesetzlichen Krankenversicherung ist mit Änderung des **EBM zum 01. Juli 2016** bei den meisten Indikationen der Einsatz von **NGS-Panels (gleichzeitige Untersuchung mehrerer Gene)** mit Inkrafttreten des überarbeiteten EBM ermöglicht. Die Anforderungen erfolgen wie bisher über einen **Überweisungsschein Muster 10**, wobei die Indikation klar angegeben sein muss.

Die in Kapitel 11.4.2 des EBM gelisteten indikationsbezogenen Untersuchungen enthalten eine eindeutige diagnostische Vorgehensweise. Eine diagnostische Anforderung und Durchführung der Analyse muss exakt wie im Kapitel 11.4.2 beschrieben (Stufendiagnostik) erfolgen. Die Diagnostik in Kapitel 11.4.2 ist abschließend, d. h. unter ein und derselben Verdachtsdiagnose bzw. Indikation ist im Krankheitsfall (d. h. innerhalb von 1 Jahr) keine weitere Diagnostik möglich.

Für andere Erkrankungen sind postnatal Gen-Panel-Analysen in begrenztem Umfang bis 25 Kilobasen möglich. Mutationssuchen in mehr als 25 Kilobasen unterliegen aktuell noch einer Genehmigungspflicht durch die gesetzliche Krankenversicherung. Für privatversicherte Patienten sowie private Kostenträger (Krankenhäuser etc.) können auf Wunsch entsprechende Kostenvoranschläge erstellt werden.

Hinweis: Vor Durchführung einer Leistung nach den Gebührenordnungspositionen der Abschnitte 11.4.2 und 11.4.3 sind die Voraussetzungen gemäß § 6 der Qualitätssicherungsvereinbarung Molekulargenetik gemäß § 135 Abs. 2 SGB V zu überprüfen und falls erforderlich, festzustellen.

Weitere Informationen finden Sie unter www.zhma.de/einsenderinformationen.

Humangenetische Leistungen sind NICHT budget-relevant.

Next Generation Sequencing

Das „Next-Generation-Sequencing“ ermöglicht mittels „massiver multipler paralleler Sequenzierung“ die Analyse von bis zu mehreren Millionen DNA-Einzelmolekülen in einem Sequenzierungslauf. Die Sequenzierung der Einzelmoleküle findet entweder an PCR-Produkten (sog. Amplicon-Libraries) oder an spezifisch präparierten DNA-Fragmenten (sog. Enrichment-Libraries) statt.

Im Gegensatz zur Sangersequenzierung erfolgt per NGS-Technologie der Nachweis einer cis- oder trans-Lokalisation von Varianten, sofern sie räumlich eng benachbart vorkommen (<300bp). Auch ist die Detektionsgrenze für Mosaik (<5%) deutlich erhöht.

Auf Grund der großen Anzahl von untersuchten Genen in den Multigen-Analysen steigt auch der Aufwand für die bioinformatische Auswertung der Sequenzinformationen. Durchschnittlich werden pro analysiertes Gen ca. 4-6 Sequenzvarianten (Small Nucleotide Variants (SNVs)) nachgewiesen, deren Relevanz für die Befundinterpretation mittels unterschiedlicher Datenbanken beurteilt werden muss.

Multigen-Diagnostik / Panel-Diagnostik

Erkrankung / Diagnostik	Dauer	Material
Augenerkrankungen		
Achromatopsie (ACHM) Multi-Gen-Panel: ID 164.00, 8 Gene (12,6 kb) ATF6, CNGA3, CNGB3, GNAT2, OPN1LW, OPN1MW, PDE6C, PDE6H	2-4 Wo	E
Bardet-Biedl-Syndrom (BBS) Multi-Gen-Panel: ID 93.00, 17 Gene (35,8 kb) ARL6, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, CEP290, LZTFL1, MKKS, MKS1, SDCCAG8, TRIM32, TTC8, WDPCP Basis-Panel: ID 93.00, 14 Gene (24,1 kb) ARL6, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, LZTFL1, MKKS, MKS1, SDCCAG8, TTC8	3-5 Wo	E
Dysgenese des vorderen Augensegmentes (ASGD) Multi-Gen-Panel: ID 182.00, 7 Gene (11,8 kb) CYP1B1, FOXC1, FOXE3, PAX6, PITX2, PITX3, PXDN	2-4 Wo	E
Fibrose der extraokulären Muskeln, kongenitale Form (CFEOM) Multi-Gen-Panel: ID 63.00, 5 Gene (10,5 kb) COL25A1, KIF21A, PHOX2A, TUBB2B, TUBB3	2-4 Wo	E
Katarakt (CTRCT) Multi-Gen-Panel: ID 206.00, 30 Gene (40,9 kb) AGK, BFSP1, BFSP2, CHMP4B, CRYAA, CRYAB, CRYBA1, CRYBA4, CRYBB1, CRYBB2, CRYBB3, CRYGB, CRYGC, CRYGD, CRYGS, EPHA2, FOXE3*, FYCO1, GCNT2, GJA3, GJA8, HSF4, LIM2, MAF, MIP, NHS*, PITX3, TDRD7, VIM, WFS1 Basis-Panel I (autosomal-dominant): ID 206.00, 23 Gene (24,2 kb) BFSP1, BFSP2, CHMP4B, CRYAA, CRYAB, CRYBA1, CRYBA4, CRYBB1, CRYBB2, CRYBB3, CRYGB, CRYGC, CRYGD, CRYGS, EPHA2, GJA3, GJA8, HSF4, MAF, MIP, PITX3, VIM, WFS1 Basis-Panel II (autosomal-rezessiv): ID 206.00, 11 Gene (16,7 kp) AGK, BFSP1, CRYAA, CRYAB, CRYBB1, CRYBB3, FOXE3*, FYCO1, GCNT2, LIM2, TDRD7	3-5 Wo	E

Erkrankung / Diagnostik	Dauer	Material
Lebersche kongenitale Amaurose (LCA) Multi-Gen-Panel: ID 187.00, 18 Gene (36,3 kb) AIPL1, CEP290, CRB1, CRX, GDF6, GUCY2D, IMPDH1, KCNJ13, LCA5, LRAT, NMNAT1, PRPH2, RD3, RDH12, RPE65, RPGRIP1*, SPATA7, TULP1 Basis-Panel: ID 187.00, 10 Gene (24,8 kb) AIPL1, CEP290, CRB1, CRX, GUCY2D, NMNAT1, RD3, RDH12, RPE65, RPGRIP1	3-5 Wo	E
Makuladegeneration, altersbedingte Form (ARMD) Multi-Gen-Panel: ID 186.00, 16 Gene (51,0 kb) ABCA4, APOE, ARMS2, C2, C3, C9, CFB, CFH, CFI, CST3, CX3CR1, ERCC6, FBLN5, HMCN1, HTRA1, RAX2 Basis-Panel: ID 186.00, 11 Gene (24,8 kb) ABCA4, ARMS2, C9, CFB, CFH, CFI, CST3, ERCC6, FBLN5, HTRA1, RAX2	3-5 Wo	E
Makuladystrophie (MD) Multi-Gen-Panel: ID 139.00, 15 Gene (44,8 kb) ABCA4, BEST1, CDH3, CHST6, CNGB3, CTNNA1, ELOVL4, FBN2, IMPG2, MFSD8, PROM1, PRPH2, RP1L1, RDH12, TIMP3 Basis-Panel: ID 139.00, 8 Gene (24,6 kb) ABCA4, BEST1, CDH3, ELOVL4, IMPG2, PRPH2, RP1L1, TIMP3	3-5 Wo	E
Myopie Multi-Gen-Panel: ID 79.00, 12 Gene (42,0 kb) CNGB3, COL11A1, COL2A1, COL9A1, COL9A2, IRX5, LRP2, LRPAP1, NYX, P3H2, SCO2, ZNF644 Basis-Panel I: ID 79.00, 7 Gene (24,8 kb) IRX5, LRP2, LRPAP1, NYX, P3H2, SCO2, ZNF644 Basis-Panel II (STL): ID 79.00, 4 Gene (14,7 kb) COL11A1, COL2A1, COL9A1, COL9A2	3-5 Wo	E
Okulokutaner Albinismus (OCA) Multi-Gen-Panel: ID 82.00, 7 Gene (10,6 kb) C10ORF11, GPR143, OCA2, SLC24A5, SLC45A2, TYR, TYRP1	2-4 Wo	E
Optikusatrophie (OPA) Multi-Gen-Panel: ID 81.02, 14 Gene (23,0 kb): ACO2, ATP1A3, ANTXR1, DNM1L, MFN2, NR2F1, OPA1, OPA3, PRPS1, TBCE, TIMM8A, TMEM126A, UCHL1, WFS1	3-5 Wo	E
Refsum-Syndrom, adulte und infantile Form Multi-Gen-Panel: ID 83.00, 11 Gene (16,8 kb) PEX1, PEX2, PEX5, PEX6, PEX7, PEX10, PEX12, PEX13, PEX16, PEX26, PHYH	3-5 Wo	E
Retinitis pigmentosa (RP), X-chromosomal und autosomal-dominant Multi-Gen-Panel: ID 53.00, 24 Gene (53,2 kb) AIPL1, BEST1, CA4, FSCN2, GUCA1B, IMPDH1, KLHL7, NR2E3, NRL, OFD1, PRPF3, PRPF31, PRPF6, PRPF8, PRPH2, RGR, RHO, RP1, RP2, RP9, RPGR*, SEMA4A, SNRNP200, TOPORS Basis-Panel I (autosomal-dominant): ID 53.00, 10 Gene (25,0 kb) GUCA1B, IMPDH1, KLHL7, NR2E3, PRPF31, PRPF8, PRPH2, RHO, RPZ, SEMA4A Basis-Panel II (X-chromosomal): ID 53.00, 3 Gene (6,5 kb) RP2, RPGR, OFD1	3-5 Wo	E
Retinitis pigmentosa (RP), X-chromosomal und autosomal-rezessiv Multi-Gen-Panel: ID 50.01, 45 Gene (121,8 kb) ABCA4, ARL6, BBS2, C2ORF71, C8ORF37, CDHR1, CERKL, CLRN1, CNGA1, CNGB1, CRB1, DHDDS, EYS, FAM161A, HGSNAT, IDH3B, IFT140, IFT43, IMPG2, LRAT, MAK, MERTK, NR2E3, OFD1, PDE6A, PDE6B, PDE6G, POMGNT1, PRCD, PROM1, RBP3, RDH12, RGR, RHO, RP1, RP2, RPE65, RPGR, SAG, SEMA4A, SPATA7, TTC8, TULP1, USH2A, ZNF513 Basis-Panel I (autosomal-rezessiv): ID 50.00, 2 Gene (25,0 kb) EYS, USH2A Basis-Panel II (autosomal-rezessiv): ID 50.00, 13 Gene (25,3 kb) ABCA4, CERKL, CNGA1, CNGB1, CRB1, MERTK, PDE6A, PDE6B, PDE6G, PRCD, PROM1, RPE65, TULP1 Basis-Panel III (X-chromosomal): ID 50.00, 3 Gene (6,5 kb) RP2, RPGR, OFD1	4-6 Wo	E
Senior-Loken-Syndrom (SLSN) Multi-Gen-Panel: ID 29.01, 7 Gene (23,9 kb) NPHP1, NPHP4, IQCB1, CEP290, SDCCAG8, TRAF3IP1, WDR19	3-5 Wo	E
Morbus Stargardt (STGD) [ID 102.00, 5 Gene] Multi-Gen-Panel: ID 102.00, 5 Gene (13,8 kb) NPHP1, NPHP4, IQCB1, CEP290, SDCCAG8, TRAF3IP1, WDR19	2-4 Wo	E
Stickler-Syndrom Multi-Gen-Panel: ID 62.00, 6 Gene (21,2 kb) COL11A1, COL11A2, COL2A1, COL9A1, COL9A2, COL9A3	3-5 Wo	E
Usher-Syndrom (USH) Multi-Gen-Panel: ID 34.00, 12 Gene (68,8 kb) ADGRV1, CDH23, CIB2, CLRN1, HARS, MYO7A, PCDH15, PDZD7, USH1C, USH1G, USH2A, WHRN Basis-Panel I (USH1): ID 34.00, 5 Gene (24,8 kb) CDH23, CIB2, MYO7A, PCDH15, USH1C Basis-Panel II (USH2, USH3): ID 34.00, 5 Gene (23,7 kb) CLRN1, HARS, PDZD7, USH2A, WHRN Basis-Panel III (USH2): ID 34.00, 3 Gene (24,7 kb) ADGRV1, PDZD7, WHRN	3-5 Wo	E
Waardenburg-Syndrom (WS) Multi-Gen-Panel: ID 175.01, 8 Gene (9,3 kb) EDN3, EDNRB, KITLG, MITF, PAX3, SNAI2, SOX10, TYR	2-4 Wo	E

Erkrankung / Diagnostik	Dauer	Material
Walker-Warburg-Syndrom oder Muscle-Eye-Brain-Erkrankung Multi-Gen-Panel: ID 178.00, 10 Gene (18,6 kb) B4GAT1, DAG1, FKRP, FKTN, ISPD, LARGE1, POMGNT1, POMGNT2, POMT1, POMT2	3-5 Wo	E
Zapfen- und Zapfen-Stäbchen-Dystrophie Multi-Gen-Panel: ID 101.00, 24 Gene (68,2 kb) ABCA4, ADAM9, AIPL1, ALMS1, C8ORF37, CACNA1F, CACNA2D4, CDHR1, CNNM4, CRX, GUCA1A, GUCY2D, KCNV2, PDE6C, PDE6H, PITPNM3, PROM1, RAB28, RAX2, RIMS1, RPGR, RPGRIP1, SEMA4A, UNC119 Basis-Panel: ID 101.00, 12 Gene (25,3 kb) ABCA4, ADAM9, C8ORF37, CDHR1, CRX, GUCA1A, GUCY2D, KCNV2, PDE6C, PROM1, RAB28, RAX2	3-5 Wo	E
Autoinflammatorische Erkrankungen		
Autoinflammatorisches Syndrom, umfassende Diagnostik Multi-Gen-Panel: ID 87.01, 29 Gene (55,2 kb) ABCB1, ADAM17, ATG16L1, CARD14, EGFR, ELANE, IL6, IL10RA, IL10RB, IL1RN, IL36RN, IRF5, IRGM, LPIN2, MEFV, MIF, MVK, NLRP1, NLRP12, NLRP3, NOD2, PLCG2, POMP, PSMB8, PSTPIP1, TMEM173, TNFAIP3, TNFRSF1A, TRAF3IP2 Basis-Panel I (Fiebersyndrome): ID 87.01, 8 Gene (18,9 kb) ELANE, MEFV, MVK, NLRP12, NLRP3, NOD2, PLCG2, TNFRSF1A ABCB1, ADAM17, ATG16L1, EGFR, IL10RA, IL10RB, IRF5, IRGM, NOD2 Basis-Panel II (Darmentzündungen): ID 87.01, 9 Gene (19,6 kb) ABCB1, ADAM17, ATG16L1, EGFR, IL10RA, IL10RB, IRF5, IRGM, NOD2	3-5 Wo	E
Periodische Fiebersyndrome Multi-Gen-Panel: ID 88.00, 8 Gene (18,9 kb) ELANE, MEFV, MVK, NLRP12, NLRP3, NOD2, PLCG2, TNFRSF1A	3-5 Wo	E
Bindegewebserkrankungen		
Bindegewebserkrankungen mit Aortenbeteiligung ¹ Multi-Gen-Panel: ID 137.01, 50 Gene (171,2 kb) ABCC6, ACTA2, ADAMTS2, ALDH18A1, ATP6V0A2, ATP7A, B3GALT6, B4GALT7, C1R, C1S, CHST14, COL1A1, COL1A2, COL3A1, COL4A1, COL5A1, COL5A2, EFEMP2, ELN, ENG, FBLN5, FBN1, FBN2, FKBP14, FLNA, FOXE3, ITPKC, LOX, LTBP4, MED12, MYH11, MYLK, NOTCH1, PLOD1, PLOD3, PRDM5, PYCR1, RIN2, SKI, SLC2A10, SLC39A13, SMAD2, SMAD3, SMAD6, TGFB2, TGFB3, TGFB1, TGFB2, TNXB, ZNF469 Basis-Panel I (AAT, LDS, EDS, MFS): ID 137.01, 15 Gene (24,3 kb + EBM11448) ACTA2, ADAMTS2, COL1A1, COL1A2, COL3A1, COL5A1, COL5A2, FBN1, MYH11, MYLK, PLOD1, SMAD3, TGFB2, TGFB1, TGFB2 Basis-Panel II (AAT, LDS): ID 137.01, 9 Gene (EBM 11448) ACTA2, COL3A1, FBN1, MYH11, MYLK, SMAD3, TGFB2, TGFB1, TGFB2 Basis-Panel III (dominante EDS): ID 137.01, 7 Gene (22,7 kb + EBM 11446/11447) C1R, C1S, COL1A1, COL1A2, COL3A1, COL5A1, COL5A2 Basis-Panel IV (rezessive EDS): ID 137.01, 8 Gene (23,3 kb) ADAMTS2*, B3GALT6, B4GALT7, CHST14, FKBP14, PLOD1, SLC39A13, TNXB Basis-Panel V (Marfan-Syndrom): ID 137.01, 3 Gene (EBM 11444/11445) FBN1, TGFB2, TGFB1 Basis-Panel VI (Cutis laxa): ID 137.01, 8 Gene (20,2 kb) ALDH18A1, ATP6V0A2, ATP7A, EFEMP2, ELN, FBLN5, LTBP4, PYCR1 ¹ Hinweis: Es erfolgt eine Stufendiagnostik gemäß EBM Kapitel 11.4.2.	Panel < 15 kb und EBM-Panels: 2 - 4 Wochen Panel von 15 kb bis 100 kb: 3 - 5 Wochen Panel > 100 kb: 4 - 6 Woche	E
Cutis laxa (CL) Multi-Gen-Panel: ID 109.00, 8 Gene (20,2 kb) ALDH18A1, ATP6V0A2, ATP7A, EFEMP2, ELN, FBLN5, LTBP4, PYCR1	3-5 Wo	E
Ehlers-Danlos-Syndrom (EDS) ¹ Multi-Gen-Panel: ID 39.03, 18 Gene (73,2 kb) ADAMTS2, B3GALT6, B4GALT7, C1R, C1S, CHST14, COL1A1, COL1A2, COL3A1, COL5A1, COL5A2, COL12A1, FKBP14, PLOD1, PRDM5, SLC39A13, TNXB, ZNF469 Basis-Panel I (dominante EDS): ID 39.02, 7 Gene (22,7 kb + EBM 11446/11447) C1R, C1S, COL1A1, COL1A2, COL3A1, COL5A1, COL5A2 Basis-Panel II (rezessive EDS): ID 39.02, 9 Gene (25,2 kb) ADAMTS2, B3GALT6, B4GALT7, CHST14, FKBP14, PLOD1, PRDM5, SLC39A13, TNXB ¹ Hinweis: Es erfolgt eine Stufendiagnostik bei EDSVASC gemäß EBM Kapitel 11.4.2.	3-5 Wo	E
Hereditäre hämorrhagische Teleangiektasie (HHT) Multi-Gen-Panel: ID 155.00, 5 Gene (9,5 kb) ACVRL1, BMPR2, ENG, GDF2, SMAD4	2-4 Wo	E
Marfan-Syndrom [EBM 11444/11445] ¹ Multi-Gen-Panel: ID 22.00, 3 Gene (EBM 11444/11445) FBN1, TGFB1, TGFB2 ¹ Hinweis: Es erfolgt eine Stufendiagnostik gemäß EBM Kapitel 11.4.2.	2-4 Wo	E

Erkrankung / Diagnostik	Dauer	Material
Marfan-Syndrom und ähnliche Krankheitsbilder Multi-Gen-Panel: ID 194.00, 29 Gene (88,0 kb) ABCD4, ACTA2, ADAMTSL4, CBS, COL3A1, FBN1, FBN2, FLNA, LMBRD1, LOX, LTBP2, MED12, MMACHC, MMADHC, MTHFR, MTR, MTRR, MYH11, MYLK, SKI, SLC2A10, SMAD3, SMS, TGFB2, TGFB3, TGFB1, TGFB2, UPF3B, ZDHHC9 Basis-Panel I (MFS): ID 194.00, 3 Gene (EBM 11444/11445) FBN1, TGFB1, TGFB2 Basis-Panel II (MFS-ähnliche Syndrome): ID 194.00, 13 Gene (24,1 kb + EBM 1444/11445 + EBM 11446/11447) ACTA2, COL3A1, FBN1, FBN2, LOX, LTBP2, SKI, SLC2A10, SMAD3, TGFB2, TGFB3, TGFB1, TGFB2 Basis-Panel III (MFS und Aortopathie): ID 194.00, 9 Gene (EBM 11448) ACTA2, COL3A1, FBN1, MYH11, MYLK, SMAD3, TGFB2, TGFB1, TGFB2 Basis-Panel IV (Homocystinurie): ID 194.00, 8 Gene (14,7 kb) ABCD4, CBS, LMBRD1, MMACHC, MMADHC, MTHFR, MTR, MTRR	3-5 Wo	E
Multiples Pterygium-Syndrom Multi-Gen-Panel: ID 158.01, 8 Gene (16,8 kb) CHRNA1, CHRN1, CHRN2, CHRN3, IRF6, LMX1B, MYH3, RIPK4	3-5 Wo	E
Osteogenesis imperfecta (OI) Multi-Gen-Panel: ID 66.00, 14 Gene (31,2 kb) ANO5, BMP1, COL1A1, COL1A2, CRTAP, FKBP10, IFITM5, LRP5, P3H1, PLOD2, PPIB, SERPINF1, SERPINH1, SP7 Basis-Panel: ID 66.00, 12 Gene (23,6 kb) BMP1, COL1A1, COL1A2, CRTAP, FKBP10, IFITM5, P3H1, PLOD2, PPIB, SERPINF1, SERPINH1, SP7	3-5 Wo	E
Stickler-Syndrom Multi-Gen-Panel: ID 62.00, 6 Gene (21,2 kb) COL11A1, COL11A2, COL2A1, COL9A1, COL9A2, COL9A3	3-5 Wo	E
Thorakales Aortenaneurysma mit oder ohne Aortendissektion (TAAD), umfassende Diagnostik ¹ Multi-Gen-Panel: ID 09.03, 28 Gene (93,9 kb) ACTA2, ATP7A, COL1A2, COL3A1, COL4A1, COL5A1, COL5A2, EFEMP2, ELN, FBLN5, FBN1, FBN2, FLNA, FOXE3, ITPKC, LOX, MYH11, MYLK, NOTCH1, PLOD1, SKI, SLC2A10, SMAD2, SMAD3, SMAD6, TGFB2*, TGFB3, TGFB1, TGFB2 Basis-Panel: ID 09.03, 9 Gene (EBM 11448) ACTA2, COL3A1, FBN1, MYH11, MYLK, SMAD3, TGFB2, TGFB1, TGFB2 ¹ Hinweis: Es erfolgt eine Stufendiagnostik gemäß EBM Kapitel 11.4.2	Panel < 15 kb und EBM-Panel: 2 - 4 Wochen Panel von 15 kb bis 100 kb: 3 - 5 Wochen	E
Thorakales Aortenaneurysma mit oder ohne Aortendissektion (TAAD), [EBM 11448] ¹ Multi-Gen-Panel: ID 20.00, 9 Gene (EBM 11448) ACTA2, COL3A1, FBN1, MYH11, MYLK, SMAD3, TGFB2, TGFB1, TGFB2 ¹ Hinweis: Es erfolgt eine Stufendiagnostik gemäß EBM Kapitel 11.4.2	2-4 Wo	E
Bluterkrankungen		
Erythrozytose (ECYT) Multi-Gen-Panel: ID 138.00, 7 Gene (11,2kb) EGLN1, EPAS1, EPOR, JAK2, SH2B3, VHL	2-4 Wo	E
Fanconi-Anämie * Multi-Gen-Panel: ID 43.01, 19 Gene (63,3 kb) BRCA1, BRCA2, BRIP1, ERCC4, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, PALB2, RAD51, RAD51C, SLX4, XRCC2 Basis-Panel: ID 43.01, 7 Gene (25,3 kb) BRCA2, FANCA, FANCC*, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG	3-5 Wo	E
Hämolytisch-urämisches Syndrom, atypische Form (AHUS) Multi-Gen-Panel: ID 163.01, 13 Gene (27,8 kb) ADAMTSL3, C2, C3, CDH46, CFB, CFH, CFHR1, CFHR2, CFHR3, CFHR5, CFI, DGKE, THBD Basis-Panel: ID 163.01, 12 Gene (23,6 kb) C2, C3, CDH46, CFB, CFH, CFHR1, CFHR2, CFHR3, CFHR5, CFI, DGKE, THBD	3-5 Wo	E
Hämophilie ¹ Multi-Gen-Panel: ID 154.00, 3 Gene (8,4 kb + EBM 11400/11401) F8, F9, VWF ¹ Hinweis: Es erfolgt eine Stufendiagnostik bei Hämophilie A gemäß EBM Kapitel 11.4.2.	2-4 Wo	E
Hyperferritinämie mit und ohne Anämie Multi-Gen-Panel: ID 114.01, 19 Gene (28,7 kb) ALAS2, BMP2, CP, FTH1, FTL, GLRX5, HAMP, HFE, HJV, HSPA9, PRF1, SLC11A2, SLC25A38, SLC40A1, STX11, STXBP2, TF, TFR2, UNC13D Basis-Panel I (Hämochromatose): ID 114.01, 8 Gene (9,0 kb) BMP2, FTH1, FTL, HAMP, HFE, HJV, SLC40A1, TFR2 Basis-Panel II (Anämie): ID 114.01, 11 Gene (19,7 kb) ALAS2, CP, GLRX5, HSPA9, PRF1, SLC11A2, SLC25A38, STX11, STXBP2, TF, UNC13D	3-5 Wo	E
Neutropenie Multi-Gen-Panel: ID 189.00, 12 Gene (25,6 kb) CSF3R, ELANE, G6PC3, GFI1, HAX1, LYST, SBDS, SLC37A4, TAZ, TCIRG1, USB1, WAS Basis-Panel (SCN): ID 189.00, 7 Gene (10,5 kb) CSF3R, ELANE, G6PC3, GFI1, HAX1, TCIRG1, WAS	3-5 Wo	E
Porphyrie Multi-Gen-Panel: ID 153.00, 9 Gene (10,8 kb) ALAD, ALAS2, CPOX, FECH, HFE, HMBS, PPOX, UROD, UROS	2-4 Wo	E

Erkrankung / Diagnostik	Dauer	Material
Sphärozytose (SPH) Multi-Gen-Panel: ID 203.00, 5 Gene (24,2 kb) ANK1, EPB42, SLC4A1, SPTA1, SPTB	3-5 Wo	E
Thrombophilie (THPH) Multi-Gen-Panel: ID 150.00, 19 Gene (37,2 kb) F2, F5, F9, F13B, FGA, FGB, FGG, HABP2, HRG, KNG1, MTHFR, PLAT, PROC, PROS1, SERPINA10, SERPINC1, SERPIND1, SERPINE1, THBD Basis-Panel: ID 150.00, 12 Gene (24,9 kb) F2, F5, F9, HABP2, HRG, MTHFR, PLAT, PROC, PROS1, SERPINC1, SERPIND1, THB	3-5 Wo	E
Thrombozytenbedingte Blutungsneigung (BDPLT) Multi-Gen-Panel: ID 119.00, 17 Gene (40,0 kb) ANO6, CD36, GF11B, GP1BA, GP1BB, GP6, GP9, ITGA2, ITGA2B*, ITGB3, MYH9, NBEAL2, P2RY12, PLAUI, RASGRP2, TBXA2R, TBXAS1 Basis-Panel: ID 119.00, 9 Gene (24,8 kb) GP1BA, GP1BB, GP9, ITGA2B, ITGB3, MYH9, NBEAL2, P2RY12, TBXA2R	3-5 Wo	E
Thrombozytopenie Multi-Gen-Panel: ID 104.00, 18 Gene (37,0 kb) ADAMTS13, ANKRD26, CYCS, GATA1, GF11B, GP1BA, GP1BB, GP9, HOXA11, ITGA2B, ITGB3, MASTL, MPL, MYH9, RBM8A, RUNX1, SRC, WAS Basis-Panel: ID 104.00, 11 Gene (25,0 kb) ADAMTS13, ANKRD26, CYCS, GATA1, GP1BA, GP1BB, GP9, MPL, MYH9, SRC, WAS	3-5 Wo	E
Endokrinologische Erkrankungen		
Diabetes mellitus Typ 2 Multi-Gen-Panel: ID 54.00, 31 Gene (57,1 kb) ABCC8, AKT2, CAPN10, ENPP1, GCGR, GCK, GPD2, HMG1A, HNF1A, HNF1B, HNF4A, IL6, IRS1, IRS2, KCNJ11, KCNJ15, LIPC, MAPK8IP1, MTNR1B, NEUROD1, PAX4, PDX1, PPARG, PPP1R3A, PTPN1, RETN, SLC2A2, SLC30A8, TBC1D4, TCF7L2, WFS1 Basis-Panel: ID 54.00, 14 Gene (24,2 kb) ABCC8, GCK, GPD2, HMG1A, HNF4A, IRS1, KCNJ11, MTNR1B, NEUROD1, PAX4, PDX1, PPARG, SLC2A2	3-5 Wo	E
Hyperinsulinämische Hypoglykämie (HHF) Multi-Gen-Panel: ID 126.00, 8 Gene (16,9 kb) ABCC8, KCNJ11, GCK, HADH, INSR, GLUD1, SLC16A1, HNF4A	3-5 Wo	E
Kallmann-Syndrom und Hypogonadismus ohne Anosmie (HH) Multi-Gen-Panel: ID 170.00, 18 Gene (31,4 kb) CHD7, FGFR1, FGF8, FSHB, GNRH1, GNRHR, HS6ST1, KAL1, KISS1, KISS1R, LHB, NSMF, PROKR2, PROKR2, SEMA3A, TAC3*, TACR3, WDR11 Basis-Panel I (dominant und X-chromosomal): ID 170.00, 10 Gene (24,6 kb) CHD7, FGFR1, FGF8, HS6ST1, KAL1, NSMF, PROKR2, PROKR2, SEMA3A, WDR11 Basis-Panel II (rezessiv und X-chromosomal): ID 170.00, 9 Gene (8,4 kb) FSHB, GNRH1, GNRHR, KAL1, KISS1, KISS1R, LHB, TAC3, TACR3	3-5 Wo	E
Kongenitale adrenale Hyperplasie (CAH) Multi-Gen-Panel: ID 111.00, 7 Gene (9,7 kb) CYP11B1, CYP17A1, CYP21A2, GNAS, HSD3B2, POR, STAR	3-5 Wo	E
MODY - Diabetes Multi-Gen-Panel: ID 48.00, 12 Gene (16,1 kb) BLK, CEL, GCK, HNF1A, HNF1B, HNF4A, INS, KCNJ11, KLF11, NEUROD1, PAX4, PDX1	3-5 Wo	E
Paragangliom und Phäochromozytom * Multi-Gen-Panel: ID 42.01, 12 Gene (24,9 kb) KIB1B, MAX, MEN1, NF1, RET, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, TMEM127, VHL	3-5 Wo	E
Störung der Geschlechtsentwicklung (DSD) Multi-Gen-Panel: ID 117.00, 27 Gene (42,4 kb) AKR1C2, AKR1C4, AMH, AMHR2, AR, CBX2, CYP11A1, CYP11B1, CYP17A1, CYP19A1, CYP21A2, DHH, HSD17B3, HSD3B2, LHCGR, MAP3K1, NR0B1, NR5A1, POR, RSP01, SOX3, SOX9, SRD5A2, SRY, STAR, WNT4, ZFPM2 Basis-Panel I (46,XY-DSD): ID 117.00, 15 Gene (25,2 kb) AKR1C2, AR, CBX2, CYP11A1, DHH, HSD17B3, HSD3B2, LHCGR, MAP3K1, NR0B1, NR5A1, SRD5A2, SRY, STAR, ZFPM2 Basis-Panel II (46,XX-DSD): ID 117.00, 13 Gene (16,6 kb) CYP11B1, CYP17A1, CYP19A1, CYP21A2, HSD3B2, NR5A1, POR, RSP01, SOX3, SOX9, SRD5A2, SRY, WNT4 Basis-Panel III (Adrenale Hyperplasie): ID 117.00, 7 Gene (9,7 kb) CYP11B1, CYP17A1, CYP21A2, GNAS, HSD3B2, POR, STAR	3-5 Wo	E
Vorzeitige Ovarialinsuffizienz (POF) Multi-Gen-Panel: ID 78.01, 10 Gene (20,4 kb) BMP15, DIAPH2, ERCC6, FIGLA, FMR1, FOXL2, MSH5, NOBOX, NR5A1, POF1B	3-5 Wo	E
Wachstumshormonmangel Multi-Gen-Panel: ID 211.00, 13 Gene (16,8 kb) BTK, GH1, GHRH, GHRHR, GHSR, GLI2, HESX1, LHX3, LHX4, OTX2, POU1F1, PROP1, SOX3	3-5 Wo	E

Erkrankung / Diagnostik	Dauer	Material
Entwicklungs- und Wachstumsstörungen		
Adipositas Multi-Gen-Panel: ID 183.00, 29 Gene (52,7 kb) ADCY3, ADIPOQ, ADRB2, ADRB3, AGRP, AQP7, CARTPT, ENPP1, FFAR4, FTO, GHRL, LEP, LEPR, MC3R, MC4R, NDN, NR0B2, NTRK2, PCSK1, POMC, PPARG, PPARGC1B, SDC3, SIM1, SNRPN, UCP1, UCP2, UCP3, VPS13B Basis-Panel: ID 183.00, 19 Gene (24,8 kb) ADIPOQ, ADRB2, AGRP, CARTPT, GHRL, FTO, LEP, LEPR, MC3R, MC4R, NR0B2, NTRK2, PCSK1, POMC, PPARG, SIM1, UCP1, UCP2, UCP3	3-5 Wo	E
Autismus Multi-Gen-Panel: ID 76.00, 83 Gene (284,1 kb) ADNP, ADSL, ALDH5A1, ARX, AUTS2, BCL11A, CACNA1C, CASK, CDKL5, CHD2, CHD7, CHD8, CNTNAP2, CTNNA1, DHCR7, DPP6, DYRK1A, EHMT1, EIF4E, FMR1, FOXG1, FOXP1, FOXP2, FRMPD4, GRIA3, GRIN2B, HERC2, IL1RAPL1, IQSEC2, KDM5C, KIAA2022, MAOA, MBD5, MECP2, MED12, MEF2C, MID1, MYT1L, NAGLU, NHS, NIPBL, NLGN3, NLGN4X, NRXN1, NSD1, OPHN1, PAH, PCDH19, PHF6, PHF8, PNKP, POGZ, PQBP1, PTCHD1, PTEN, RAB39B, RAI1, RPL10, SCN1A, SETD2, SGSH, SHANK2, SHANK3, SLC6A8, SLC9A6, SLC9A9, SMARCB1, SMC1A, SMC3, SOX10, SYN1, SYNGAP1, TBL1XR1, TCF4, TMLHE, TSC1, TSC2, UBE2A, UBE3A, VPS13B, ZEB2, ZIC1, ZMYND11 Basis-Panel I (nicht-syndromale Form): ID 76.00, 11 Gene (24,7 kb) CHD8, CNTNAP2, EIF4E, MECP2, NLGN3, NLGN4X, PTCHD1, PTEN, RPL10, SHANK2, TMLHE Basis-Panel II (syndromale Form): ID 76.00, 9 Gene (25,4 kb) CDKL5, DHCR7, FOXG1, MECP2, PTEN, RAI1, TSC1, TSC2, UBE3A	4-6 Wo	E
Coffin-Siris-Syndrom (CSS) Multi-Gen-Panel: ID 118.00, 5 Gene (21,0 kb) ARID1A, ARID1B, SMARCA4, SMARCB1, SMARCE1	3-5 Wo	E
Cornelia-de-Lange-Syndrom (CDLS) Multi-Gen-Panel: ID 33.01, 6 Gene (22,9 kb) BRD4, HDAC8, NIPBL, RAD21, SMC1A, SMC3	3-5 Wo	E
FG-Syndrom (FGS) Multi-Gen-Panel: ID 215.00, 3 Gene (17,2 kb) CASK, FLNA, MED12	3-5 Wo	E
Großwuchssyndrome Multi-Gen-Panel: ID 73.01; 10 Gene (26,9 kb) CDKN1C, DIS3L2, DNMT3A, EZH2, FGFR3, GPC3, GPC4, NFIX, NSD1, OFD1 Basis-Panel: ID 73.01; 9 Gene (24,5 kb) CDKN1C, DIS3L2, DNMT3A, EZH2, GPC3, GPC4, NFIX, NSD1, OFD1	3-5 Wo	E
Kabuki-Syndrom (KABUK) Multi-Gen-Panel: ID 127.00, 2 Gene (20,8 kb) KDM6A, KMT2D	3-5 Wo	E
Kongenitale Störung der Glykosylierung (CDG) Multi-Gen-Panel: ID 35.00, 32 Gene (49,7 kb) ALG1, ALG2, ALG3, ALG6, ALG8, ALG9, ALG11, ALG12, ALG13, B4GALT1, COG1, COG4, COG5, COG6, COG7, COG8, DDOST, DOLK, DPAGT1, DPM1, DPM3, MGAT2, MOGS, MPDU1, MPI, PGM1, PMM2, RFT1, SLC35A1, SLC35C1, SRD5A3, TMEM165 Basis-Panel: ID 35.00, 18 Gene (24,8 kb) ALG1, ALG3, ALG6, ALG8, ALG11, ALG12, COG5, COG6, PAGT1, DPM1, MGAT2, MPDU1, MPI, PGM1, PMM2, RFT1, SLC35C1, SRD5A3	3-5 Wo	E
Mentale Retardierung, autosomal-dominant (MRD) Multi-Gen-Panel: ID 36.01, 34 Gene (122,6 kb) ADNP, ARID1A, ARID1B, AUTS2, CACNG2, CDH15, CTNNA1, DEAF1, DOCK8, DPP6, DYNC1H1, DYRK1A, EHMT1, EPB41L1, GRIN1, GRIN2B, KANSL1, KIF1A, KIRREL3, MBD5, MEF2C, MYT1L, POGZ, PPP2R1A, SETBP1, SMARCA2, SMARCA4, SMARCB1, SMARCE1, SYNGAP1, TBL1XR1, ZBTB18, ZEB2, ZMYND11 Basis-Panel I: ID 36.01, 8 Gene (25,2 kb) CTNNA1, DYRK1A, GRIN1, GRIN2B, KIF1A, POGZ, SYNGAP1, ZBTB18 Basis-Panel II (CSS): ID 36.01, 5 Gene (21,0 kb) ARID1A, ARID1B, SMARCA4, SMARCB1, SMARCE1	4-6 Wo	E
Mentale Retardierung, autosomal-rezessiv (MRT) Multi-Gen-Panel: ID 37.00, 21 Gene (72,7 kb) ANK3, CC2D1A, CRADD, CRBN, FMN2, GRIK2, HERC2, HNMT, KIAA1033, LINS1, MAN1B1, MED23, NDST1, NSUN2, PRSS12, ST3GAL3, TAF2, TECR, TRAPPC9, TTI2, TUSC3 Basis-Panel: ID 37.00, 12 Gene (25,3 kb) CRBN, HNMT, MAN1B1, MED23, NDST1, NSUN2*, ST3GAL3, TAF2, TECR, TRAPPC9, TTI2, TUSC	3-5 Wo	E
Mentale Retardierung, X-chromosomal (MRX) Multi-Gen-Panel, ID 38.01, 53 Gene (142,0 kb) ACSL4, AFF2, AP1S2, ARHGAP6, ARX, ATP6AP2, ATRX, BRWD3, CASK, CLIC2, CNKSR2, CUL4B, DLG3, FGD1, FMR1, FRMPD4, FTSJ1, GDI1, GRIA3, HSD17B10, HUWE1, IGBP1, IL1RAPL1, IQSEC2, KDM5C, KIAA2022, L1CAM, MECP2, MED12, OPHN1, PAK3, PHF6, PHF8, PQBP1, PRPS1, RAB39B, RPL10, RPS6KA3, SHROOM4, SLC16A2, SLC6A8, SLC9A6, SMS, SYP, TAF1, TSPAN7, UBE2A, UPF3B, USP9X, ZDHHC9, ZDHHC15, ZNF41, ZNF711 Basis-Panel I (nicht-syndromale MRX), ID 38.01, 14 Gene (25,3 kb) AP1S2, ARX, DLG3, FTSJ1, GDI1, GRIA3, IL1RAPL1, IQSEC2, MECP2, OPHN1, PAK3, PQBP1, RAB39B, RPS6KA3 Basis-Panel II (syndromale, rezessive MRX), ID 38.01, 14 Gene (24,6 kb) AP1S2, ARX, CUL4B, FGD1, KDM5C, L1CAM, PHF6, PQBP1, PRPS1, RAB39B, SLC6A8, SMS, UBE2A, UPF3B Basis-Panel III (syndromale, dominante MRX), ID 38.01, 6 Gene (25,1 kb) ATRX, CASK, HUWE1 (spez. Exons), RPS6KA3, SLC16A2, SLC9A6	4-6 Wo	E

Erkrankung / Diagnostik	Dauer	Material
Mentale Retardierung und Makrozephalie Multi-Gen-Panel: ID 131.00, 14 Gene (50,5 kb) ADK, BRWD3, CUL4B, GRIA3, HEPACAM, HUWE1, KIF7, L1CAM, MECP2, MED12, PTEN, RAB39B, SHANK3, UPF3B Basis-Panel: ID 131.00, 5 Gene (24,6 kb) BRWD3, CUL4B, GRIA3, HUWE1, RAB39B	3-5 Wo	E
Mentale Retardierung und Mikrozephalie Multi-Gen-Panel: ID 129.00, 18 Gene (60,5 kb) ATRX, AUTS2, CASK, CTNNB1, DPP6, DYRK1A, KDM5C, KIF11, KIF1A, MBD5, PAK3, PQBP1, SLC9A6, SMARCA4, TAF2, TRAPPC9, ZBTB18, ZEB2 Basis-Panel: ID 129.00, 9 Gene (24,3 kb) CASK, CTNNB1, DYRK1A, KIF11, PQBP1, SLC9A6, TAF2, TRAPPC9, ZEB2	3-5 Wo	E
Neuronale Ceroid-Lipofuszinose (CLN) Multi-Gen-Panel: ID 132.00, 12 Gene (16,5 kb) ATP13A2, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CTSD, DNAJC5, GRN, KCTD7, MFSD8, PPT1, TPP1	3-5 Wo	E
Pitt-Hopkins-Syndrom (PTHS) Multi-Gen-Panel: ID 106.00, 3 Gene (10,6 kb) CNTNAP2, NRXN1, TCF4	2-4 Wo	E
Progerie Multi-Gen-Panel: ID 147.00, 16 Gene (37,6 kb) AGPAT2, ALDH18A1, B3GALT6, B4GALT7, BANF1, BSCL2, ERCC4, ERCC6, ERCC8, FBN1, GORAB, LMNA, PIK3R1, POLD1, PYCR1, WRN Basis-Panel: ID 147.00, 13 Gene (23,5 kb) AGPAT2, ALDH18A1, B3GALT6, B4GALT7, BANF1, BSCL2, ERCC4, ERCC6, ERCC8, GORAB, LMNA, PYCR1, WRN	3-5 Wo	E
Rett-Syndrom (RTT) und ähnliche Krankheitsbilder Multi-Gen-Panel: ID 125.00, 10 Gene (23,2kb) CDKL5, FOXP1, IQSEC2, MECP2, MEF2C, NTNG1, STXBP1, TCF4, UBE3A, ZEB2	3-5 Wo	E
Rubinstein-Taybi-Syndrom (RSTS) Multi-Gen-Panel: ID 142.00, 2 Gene (14,6 kb) CREBBP, EP300	3-5 Wo	E
Seckel-Syndrom (SCKL) Multi-Gen-Panel: ID 113.00, 5 Gene (21,9 kb) ATR, CENPJ, CEP152, CEP63, RBBP8	3-5 Wo	E
Sotos-Syndrom (SOTOS) Multi-Gen-Panel: ID 181.00, 4 Gene (18,6 kb) APC2, EZH2, NFIX, NSD1	3-5 Wo	E
Wachstumshormonmangel Multi-Gen-Panel: ID 211.00, 13 Gene (16,8 kb) BTK, GH1, GHRH, GHRHR, GHSR, GLI2, HESX1, LHX3, LHX4, OTX2, POU1F1, PROP1, SOX3	3-5 Wo	E
Wachstumsstörung und Makrozephalie ¹ Multi-Gen-Panel: ID 72.01, 24 Gene (72,2 kb) AKT1, BRAF, BRWD3, DNMT3A, EZH2, GPC3, HRAS, HUWE1, KIF7, KRAS, NF1, NFIX, NRAS, NSD1, OFD1, PIK3CA, PTEN, PTPN11, RAB39B, RAF1, SHOC2, SOS1, SPRED1 Basis-Panel I (Noonan-Syndrom): ID 72.01, 7 Gene (EBM 11355/11356) BRAF, KRAS, NRAS, PTPN11, RAF1, RIT1, SOS1 Basis-Panel II (Großwuchssyndrom): ID 72.01, 8 Gene (23,9 kb) AKT1, DNMT3A, EZH2, GPC3, NFIX, NSD1, OFD1, PIK3CA ¹ Hinweis: Es erfolgt eine Stufendiagnostik bei Noonan-Syndrom gemäß EBM Kapitel 11.4.2.	3-5 Wo	E
3M-Syndrom Multi-Gen-Panel: ID 214.00, 3 Gene (12,4 kb) CCDC8, CUL7, OBSL1	3-5 Wo	E
Epilepsien und Migräne		
Aicardi-Goutières-Syndrom (AGS) Multi-Gen-Panel: ID 58.00, 7 Gene (11,9 kb) ADAR, IFIH1, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, SAMHD1, TREX1	2-4 Wo	E
Benigne Krampfanfälle, familiäre Form (BFNS, BFIS) Multi-Gen-Panel: ID 134.00, 5 Gene (18,2 kb) KCNQ2, KCNQ3, PRRT2, SCN2A, SCN8A	3-5 Wo	E
Epilepsie mit Absencen Multi-Gen-Panel: ID 57.00, 8 Gene (18,2 kb) CACNA1H, CACNB4, CLCN2, EFHC1, GABRA1, GABRB3, GABRG2, SLC2A1	3-5 Wo	E
Epilepsie mit myoklonalen Anfällen Multi-Gen-Panel: ID 116.00, 17 Gene (28,9 kb) ADRA2B, ASAH1, CLCN2, CSTB, CACNB4, EFHC1, EPM2A, GABRA1, GABRD, GOSR2, KCTD7, LMNB2, NHLRC1, PRICKLE1, SCARB2, SCN1A, TBC1D24 Basis-Panel: ID 116.00, 14 Gene (25,0 kb) CLCN2, CSTB, CACNB4, EFHC1, EPM2A, GABRA1, GOSR2, KCTD7, LMNB2, NHLRC1, PRICKLE1, SCARB2, SCN1A, TBC1D24	3-5 Wo	E

Erkrankung / Diagnostik	Dauer	Material
Epilepsie mit schwerer Entwicklungsstörung Multi-Gen-Panel: ID 60.00, 20 Gene ARHGEF9, ARX, CACNA1A, CDKL5, FOXG1, KCNQ2, MECP2, MEF2C, MTHFR, PCDH19, SCN1A, SCN2A, SCN8A, SCN9A, SLC25A22, SLC2A1, SPTAN1, STXPB1, SYNGAP1, UBE3A	3-5 Wo	E
Epilepsien, umfassende Diagnostik Multi-Gen-Panel: ID 61.00, 103 Gene (284,3 kb) AARS, ADAR, ADGRV1, ADRA2B, ALDH7A1, ALG13, AMT, ARHGEF9, ARX, ASAH1, ATP1A2, BRAT1, CACNA1A, CACNA1H, CACNB4, CASR, CDKL5, CHD2, CHRNA2, CHRNA4, CHRNB2, CLCN2, CLN8, CNTNAP2, CPA6, CSTB, DCX, DNM1, DYRK1A, EFHC1, ELP4, EPM2A, FASN, FOXG1, GABRA1, GABRB3, GABRD, GABRG2, GCSH, GLDC, GLUL, GOSR2, GRIN2A, GRIN2B, HCN1, HDAC4, IFIH1, IQSEC2, ITPA, KCNA1, KCNMA1, KCNQ2, KCNQ3, KCTD7, LG1, LMNB2, MBD5, MECP2, MEF2C, MFF, MTHFR, NHLRC1, PCDH19, PIGA, PLCB1, PNKP, PNPO, POLG, PRICKLE1, PRRT2, RANBP2, RELN, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, ROGDI, RYR3, SAMHD1, SCARB2, SCN1A, SCN1B, SCN2A, SCN8A, SCN9A, SERPINI1, SLC1A2, SLC25A12, SLC25A22, SLC2A1, SLC6A1, SNIP1, SPTAN1, SRPX2, ST3GAL3, ST3GAL5, STXPB1, SYN1, SYNGAP1, TBC1D24, TCF4, TREX1, UBE3A, WWOX	4-6 Wo	E
Epileptische Enzephalopathie, frühinfantile Form (EIEE) Multi-Gen-Panel: ID 80.00, 31 Gene (89,8 kb) AARS, ALG13, ARHGEF9, ARX, CACNA1A, CDKL5, DNM1, GABRA1, GABRB3, GRIN2B, HCN1, HNRNPU, ITPA, KCNQ2, NTRK2, PCDH19, PIGA, PLCB1, PNKP, SCN1A, SCN1B, SCN2A, SCN8A, SLC1A2, SLC25A12, SLC25A22, SPTAN1, ST3GAL3, STXPB1, TBC1D24, WWOX Basis-Panel I (dominante EIEE): ID 80.00, 7 Gene (24,3 kb) CDKL5, GABRA1, KCNQ2, PCDH19, SCN1A, SCN2A, STXPB1 Basis-Panel II (rezessive EIEE): ID 80.00, 12 Gene (24,1 kb) AARS, ALG13, ARHGEF9, ARX, ITPA, PIGA, PLCB1, PNKP*, SLC25A22*, ST3GAL3, TBC1D24, WWOX	3-5 Wo	E
Epileptische Enzephalopathie, umfassende Diagnostik Multi-Gen-Panel: ID 47.01, 52 Gene (129,7 kb) AARS, ADAR, ALG13, AMT, ARHGEF9, ARX, BRAT1, CACNA1A, CDKL5, CHD2, DNM1, DNM1L, GABRA1, GABRB3, GABRG2, GCSH, GLDC, GRIN2B, HCN1, HNRNPU, IFIH1, ITPA, KCNQ2, MECP2, MFF, NTRK2, PCDH19, PIGA, PLCB1, PNKP, PNPO, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, SAMHD1, SCN1A, SCN1B, SCN2A, SCN8A, SCN9A, SERPINI1, SLC1A2, SLC25A12, SLC25A22, SLC2A1, SPTAN1, ST3GAL3, STXPB1, TBC1D24, TCF4, TREX1, WWOX Basis-Panel I (dominante EIEE): ID 47.01, 7 Gene (24,4 kb) CDKL5, GABRA1, KCNQ2, PCDH19, SCN1A, SCN2A, STXPB1 Basis-Panel II (rezessive EIEE): ID 47.01, 12 Gene (24,0 kb) AARS, ALG13, ARHGEF9, ARX, ITPA, PIGA, PLCB1, PNKP, SLC25A22, ST3GAL3, TBC1D24, WWOX Basis-Panel III (AGS): ID 47.01, 7 Gene (11,9 kb) ADAR, IFIH1, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, SAMHD1, TREX1	4-6 Wo	E
Fieberkrämpfe mit oder ohne generalisierte Epilepsie (FEB, GEFSP) Multi-Gen-Panel: ID 59.00, 8 Gene (36,8 kb) ADGRV1, CPA6, GABRD, GABRG2, SCN1A, SCN1B, SCN9A, SLC2A1 Basis-Panel: ID 59.00, 8 Gene (24,9 kb) ADGRV1 (spez. Exons), CPA6, GABRD, GABRG2, SCN1A, SCN1B*, SCN9A, SLC2A1	3-5 Wo	E
Fokale Epilepsie Multi-Gen-Panel: ID 208.00, 15 Gene (46,3 kb) CHRNA2, CHRNA4, CHRNB2, CLN8, CNTNAP2, CPA6, DEPDC5, GRIN2A, KCNT1, LGI1, NPRL3, RELN, SCN3A, SNIP1, SRPX2 Basis-Panel: ID 208.00, 9 Gene (24,9 kb) CHRNA2, CHRNA4, CHRNB2, CPA6, DEPDC5, GRIN2A, LGI1, NPRL3, SCN3A	3-5 Wo	E
Generalisierte Epilepsie Multi-Gen-Panel: ID 40.02, 37 Gene (84,5 kb) ADRA2B, ALDH7A1, ASAH1, CACNA1A, CACNA1H, CACNB+A834, CASR, CLCN2, CLN8, CSTB, EFHC1, EPM2A, GABRA1, GABRB3, GABRD, GABRG, GOSR2, KCNMA1, KCNQ2, KCNQ3, KCTD7, LMNB2, NHLRC1, POLG, PRICKLE1, PRRT2, ROGDI, SCARB2, SCN1A, SCN1B, SCN2A, SCN8A, SCN9A, SLC2A1, SNIP1, ST3GAL5, TBC1D24 Basis-Panel I (Epilepsie mit Fieberkrämpfen): ID 40.02, 5 Gene (15,1 kb) GABRD, GABRG2, SCN1A, SCN1B, SCN9A Basis-Panel II (Absenzen-Epilepsie): ID 40.02, 8 Gene (18,6 kb) CACNA1H, CACNB4, CLCN2, EFHC1, GABRA1, GABRB3, GABRG2, SLC2A1 Basis-Panel III (Myoklonusepilepsie): ID 40.02, 14 Gene (25,0 kb) CLCN2, CSTB, CACNB4, EFHC1, EPM2A, GABRA1, GOSR2, KCTD7, LMNB2, NHLRC1, PRICKLE1, SCARB2, SCN1A, TBC1D24 Basis-Panel IV (Benigne Krampfanfälle): ID 40.02, 5 Gene (16,8 kb) KCNQ2, KCNQ3, PRRT2, SCN2A, SCN8A	3-5 Wo	E
Hemiplegische Migräne (FHM) Multi-Gen-Panel: ID 64.00, 3 Gene (16,6 kb) ATP1A2, CACNA1A, SCN1A	3-5 Wo	E
Migräne mit und ohne Aura Multi-Gen-Panel: ID 65.00, 13 Gene (39,0 kb) ATP1A2, ATP1A3, CACNA1A, ESR1, KCNK18, NOTCH3, POLG, PRRT2, SCN1A, SLC1A3, SLC2A1, TNF, TREX1 Basis-Panel: ID 65.00, 8 Gene (24,9 kb) ATP1A2, ATP1A3, CACNA1A, KCNK18, PRRT2, SCN1A, SLC1A3, SLC2A1	3-5 Wo	E
Stoffwechselstörung mit Epilepsie im Neugeborenenalter Multi-Gen-Panel: ID 135.00, 25 Gene (39,4 kb) ABAT, ADSL, ALDH7A1, AMT, BCKDHA, BCKDHB, CPS1, CTSD, DBT, DDC, DLD, DPYD, ETHE1, FH, GCSH, GLDC, GPHN, IVD, L2HGDH, MOCS1, MOCS2, OTC, PCCA, PCCB, PNPO	3-5 Wo	E
Stoffwechselstörung mit Epilepsie im Schul- und Jugendalter Multi-Gen-Panel: ID 172.00, 15 Gene (28,1 kb) ASAH1, ATN1, CLN3, CLN5, CLN6, CSTB, DNAJC5, EPM2A, GBA, GOSR2, HTT, NEU1, NHLRC1, PRICKLE1, SCARB2	3-5 Wo	E

Erkrankung / Diagnostik	Dauer	Material
Stoffwechselstörung mit Epilepsie im Säuglings-, Kleinkind- und Schulalter Multi-Gen-Panel: ID 171.00, 18 Gene (31,5 kb) ALDH5A1, ATP7A, BTD, FOLR1, GAMT, GATM, HEXA, HEXB, HLCS, KCTD7, MTHFR, PHGDH, POLG, PPT1, SLC19A3, SLC2A1, SLC6A8, TPP1	3-5 Wo	E
Fertilitätsstörungen		
Kallmann-Syndrom und Hypogonadismus ohne Anosmie (HH) Multi-Gen-Panel: ID 170.00, 18 Gene (31,4 kb) CHD7, FGF1, FGF8, FSHB, GNRH1, GNRHR, HS6ST1, KAL1, KISS1, KISS1R, LHB, NSMF, PROK2, PROKR2, SEMA3A, TAC3*, TACR3, WDR11 Basis-Panel I (dominant und X-chromosomal): ID 170.00, 10 Gene (24,6 kb) CHD7, FGF1, FGF8, HS6ST1, KAL1, NSMF, PROK2, PROKR2, SEMA3A, WDR11 Basis-Panel II (rezessiv und X-chromosomal): ID 170.00, 9 Gene (8,4 kb) FSHB, GNRH1, GNRHR, KAL1, KISS1, KISS1R, LHB, TAC3, TACR3	3-5 Wo	E
Kongenitale adrenale Hyperplasie (CAH) Multi-Gen-Panel: ID 111.00, 7 Gene (9,7 kb) CYP11B1, CYP17A1, CYP21A2, GNAS, HSD3B2, POR, STAR	2-4 Wo	E
Störung der Geschlechtsentwicklung (DSD) Multi-Gen-Panel: ID 117.00, 27 Gene (42,1 kb) AKR1C2, AKR1C4, AMH, AMHR2, AR, CBX2, CYP11A1, CYP11B1, CYP17A1, CYP19A1, CYP21A2, DHH, HSD17B3, HSD3B2, LHCGR, MAP3K1, NR0B1, NR5A1, POR, RSPO1, SOX3, SOX9, SRD5A2, SRY, STAR, WNT4, ZFPM2 Basis-Panel I (46,XY-DSD): ID 117.00, 15 Gene (24,9 kb) AKR1C2, AR, CBX2, CYP11A1, DHH, HSD17B3, HSD3B2, LHCGR, MAP3K1, NR0B1, NR5A1, SRD5A2, SRY, STAR, ZFPM2 Basis-Panel II (46,XX-DSD): ID 117.00, 13 Gene (16,5 kb) CYP11B1, CYP17A1, CYP19A1, CYP21A2, HSD3B2, NR5A1, POR, RSPO1, SOX3, SOX9, SRD5A2, SRY, WNT4 Basis-Panel III (Adrenale Hyperplasie): ID 117.00, 6 Gene (8,5 kb) CYP11B1, CYP17A1, CYP21A2, HSD3B2, POR, STAR	3-5 Wo	E
Störung der Spermatogenese (SPGF) Multi-Gen-Panel: ID 192.00, 12 Gene (29,0 kb) AURKC, CATSPER1, DPY19L2, KLHL10, NR5A1, PLCZ1, SEPT12, SPATA16, SYCP3, TEX11, TEX14, USP9Y Basis-Panel: ID 192.00, 11 Gene (24,5 kb) AURKC, CATSPER1, DPY19L2, KLHL10, NR5A1, PLCZ1, SEPT12, SPATA16, SYCP3, TEX11, USP9Y	3-5 Wo	E
Vorzeitige Ovarialinsuffizienz (POF) Multi-Gen-Panel: ID 78.01, 10 Gene (20,4 kb) BMP15, DIAPH2, ERCC6, FIGLA, FMR1, FOXL2, MSH5, NOBOX, NR5A1, POF1B	3-5 Wo	E
Fettstoffwechselstörungen		
Fettstoffwechselstörungen, umfassende Diagnostik Multi-Gen-Panel: ID 44.01, 71 Gene (151,4 kb) ABCA1, ABCG5, ABCG8, ACADM, ACADS, ACADVL, AGPAT2, AKT2, AMPD1, ANGPTL3, ANGPTL4, APOA1, APOA2, APOA4, APOA5, APOB, APOC2, APOC3, APOE, BANF1, BSCL2, CACNA1S, CAV1, CAV3, CETP, CIDEC, CPT2, CYP27A1, DHCR24, DHCR7, FBN1, GCKR, GK, GPD1, GPIHBP1, KCNJ6, LCAT, LDLR, LDLRAP1, LEP, LIPA, LIPC, LIPE, LIPG, LMF1, LMNA, LPIN1, LPL, MTP, NPC1, NPC1L1, NPC2, PCSK9, PCYT1A, PIK3R1, PLIN1, POLD1, PPARG, PSMB8, PTRF, PYGM, RYR1, SAR1B, SCARB1, SMPD1, SORT1, SPRTN, STAP1, USF1, WRN, ZMPSTE24	4-6 Wo	E
Fettstoffwechselstörung durch HDL-Mangel Multi-Gen-Panel: ID 96.00, 14 Gene (24,1 kb) ABCA1, ANGPTL4, APOA1, APOA2, APOA4, APOC3, CETP, LCAT, LIPC, LIPG, NPC1, NPC2, SCARB1, SMPD1	3-5 Wo	E
Fettstoffwechselstörung durch LDL-Mangel Multi-Gen-Panel: ID 94.00, 7 Gene (25,4 kb) ANGPTL3, APOB, APOE, MTP, NPC1L1, PCSK9, SAR1B	3-5 Wo	E
Hypercholesterinämie Multi-Gen-Panel: ID 24.01, 14 Gene (31,3 kb) ABCG5, ABCG8, APOB (Exon 26), APOE, CYP27A1, DHCR24, DHCR7, LDLR, LDLRAP1, LIPA, NPC1L1, PCSK9, SORT1, STAP1 Basis-Panel I: ID 24.01, 14 Gene (24,2 kb) ABCG5, ABCG8, APOB100 (Exon 26), APOE, CYP27A1, DHCR24, DHCR7, LDLR, LDLRAP1, LIPA, NPC1L1, PCSK9, SORT1, STAP1 Basis-Panel II (FH): ID 24.01, 4 Gene (13,5 kb) APOB (Exon 26), LDLR, LDLRAP1, PCSK9	3-5Wo	E
Hypertriglyzeridämie Multi-Gen-Panel: ID 95.01, 13 Gene (20,9 kb) APOA5, APOB (Exon 26), APOC2, APOC3, APOE, GCKR, GK, GPD1, GPIHBP1, LIPC, LMF1, LPL, USF1	3-5 Wo	E
Kombinierte Hyperlipidämie Multi-Gen-Panel: ID 25.04, 12 Gene (25,0 kb): APOA5, APOB (Exon 26), APOC2, APOE, GPIHBP1, LDLR, LDLRAP1, LPL, NPC1L1, PCSK9, SORT1, USF1	3-5 Wo	E
Lipodystrophie Multi-Gen-Panel: ID 55.01, 21 Gene (39,5 kb) AGPAT2, AKT2, BANF1, BSCL2, CAV1, CIDEC, FBN1, KCNJ6, LEP, LIPE, LMNA, PCYT1A, PIK3R1, PLIN1, POLD1, PPARG, PSMB8, PTRF, SPRTN, WRN, ZMPSTE24 Basis-Panel: ID 55.01, 18 Gene (25,1 kb) AGPAT2, BANF1, BSCL2, CAV1, CIDEC, KCNJ6, LEP, LIPE, LMNA, PCYT1A, PIK3R1, PLIN1, POLD1, PPARG, PSMB8, PTRF, SPRTN, ZMPSTE24	3-5 Wo	E

Erkrankung / Diagnostik	Dauer	Material
Statin-assoziierte Myopathie Multi-Gen-Panel: ID 97.00, 10 Gene (35,2 kb) ACADM, ACADS, ACADVL, AMPD1, CACNA1S, CAV3, CPT2, LPIN1, PYGM, RYR1 (spez. Exons) Basis-Panel: ID 97.00, 10 Gene (25,0 kb) ACADM, ACADS, ACADVL, AMPD1, CACNA1S, CAV3, CPT2, LPIN1, PYGM, RYR	3-5 Wo	E
Gastroenterologische Erkrankungen		
Alagille-Syndrom (ALGS) Multi-Gen-Panel: ID 112.00, 2 Gene (11,1 kb) JAG1, NOTCH2	2-4 Wo	E
Hereditäres non-polypöses kolorektales Karzinom (HNPCC) ¹ Multi-Gen-Panel: ID 49.00, 8 Gene (21,5 kb) EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, MLH3, PMS1, PMS2, TGFBR2 Basis-Panel: ID 49.00, 4 Gene (EBM 11431/11432) MLH1, MSH2, MSH6, PMS2 ¹ Hinweis: Es erfolgt eine Stufendiagnostik gemäß EBM Kapitel 11.4.2	3-5 Wo	E
Hyperferritinämie mit und ohne Anämie Multi-Gen-Panel: ID 114.01, 19 Gene (28,7 kb) ALAS2, BMP2, CP, FTH1, FTL, GLRX5, HAMP, HFE, HJV, HSPA9, PRF1, SLC11A2, SLC25A38, SLC40A1, STX11, STXBP2, TF, TFR2, UNC13D Basis-Panel I (Hämochromatose): ID 114.01, 8 Gene (9,0 kb) BMP2, FTH1, FTL, HAMP, HFE, HJV, SLC40A1, TFR2 Basis-Panel II (Anämie): ID 114.01, 11 Gene (19,7 kb) ALAS2, CP, GLRX5, HSPA9, PRF1, SLC11A2, SLC25A38, STX11, STXBP2, TF, UNC13D	3-5 Wo	E
Intestinale Polyposis * Multi-Gen-Panel: ID 05.02, 9 Gene (20,8 kb) APC, BMPR1A, GREM1, MSH3, MUTYH, NTHL1, PTEN, SMAD4, STK11	3-5 Wo	E
Intrahepatische Cholestase, progressive familiäre Form (PFIC) Multi-Gen-Panel: ID 159.00, 5 Gene (16,6 kb) ABCB4, ABCB11, ATP8P1, NR1H4, TJP2	3-5 Wo	E
Kolonkarzinom *¹ Multi-Gen-Panel: ID 06.03, 20 Gene (50,9 kb) APC, BMPR1A, CDH1, CHEK2, EPCAM, GALNT12, GREM1, MLH1, MSH2, MSH3, MSH6, MUTYH, NTHL1, PMS2, POLD1, POLE, PTEN, SMAD4, STK11, TP53 Basis-Panel I (HNPCC): ID 06.03, 4 Gene (EBM 11431/11432) MLH1, MSH2, MSH6, PMS2 Basis-Panel II (Polyposis): ID 06.03, 9 Gene (20,8 kb) APC, BMPR1A, GREM1, MSH3, MUTYH, NTHL1, PTEN, SMAD4, STK11 Basis-Panel III (CRCS): ID 06.03, 7 Gene (17,9 kb) CDH1, CHEK2, GALNT12, GREM1, POLD1, POLE, TP53 ¹ Hinweis: Es erfolgt eine Stufendiagnostik gemäß EBM Kapitel 11.4.2.	3-5 Wo	E
Lynch-Syndrom [EBM 11431/11432] ¹ Multi-Gen-Panel: ID 02.01, 4 Gene (EBM 11431/11432) MLH1, MSH2, MSH6, PMS2 ¹ Hinweis: Es erfolgt eine Stufendiagnostik gemäß EBM Kapitel 11.4.2	2-4 Wo	E
Magenkarzinom ¹ Multi-Gen-Panel: ID 90.01, 20 Gene (52,3 kb) APC, ATM, BMPR1A, CDH1, CHEK2, KIT, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, PMS2, PDGFRA, PTEN, SDHA, SDHB, SDHC, SDHD, SMAD4, STK11, TP53 Basis-Panel I: ID 90.01, 10 Gene (25,3 kb) APC, CDH1, KIT, PDGFRA, SDHA, SDHB, SDHC, SDHD, STK11, TP53 Basis-Panel II (Lynch-Syndrom): ID 90.01, 4 Gene (EBM 11431/11432) MLH1, MSH2, MSH6, PMS2 ¹ Hinweis: Es erfolgt eine Stufendiagnostik bei Lynch-Syndrom gemäß EBM Kapitel 11.4.2.	3-5 Wo	E
Morbus Hirschsprung (HSCR) Multi-Gen-Panel: ID 177.00, 10 Gene (16,9 kb) ASCL1, ECE1, EDN3, EDNRB, GDNF, KIF1BP, PHOX2B, RET, SOX10, ZEB2	3-5 Wo	E
Pankreaskarzinom Multi-Gen-Panel: ID 89.01, 20 Gene (62,3 kb) APC, ATM, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, CDKN2A, CHEK2, CTCR, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, NBN, PALB2, PMS2, SMAD4, SPINK, STK11, TP53, VHL Basis-Panel I (PNCA): ID 89.01, 7 Gene (24,3 kb) BRCA1, BRCA2, CHEK2, CDKN2A, PALB2, STK11, TP53 Basis-Panel II (Syndrom mit PNCA): ID 89.01, 8 Gene (25,0 kb) APC, ATM, BMPR1A, CDKN2A, MUTYH, SMAD4, STK11, VHL Basis-Panel III (Lynch-Syndrom): ID 89.01, 4 Gene (EBM 11431/11432) MLH1, MSH2, MSH6, PMS2	3-5 Wo	E
Pankreatitis (PCTT) Multi-Gen-Panel: ID 141.00, 9 Gene (13,9 kb) APOC2, CASR, CFTR, CTSC, GPIHBP1, LMF1, LPL, PRSS1, SPINK1	2-4 Wo	E

Erkrankung / Diagnostik	Dauer	Material
Gehirnfehlbildungen		
Aicardi-Goutières-Syndrom (AGS) Multi-Gen-Panel: ID 58.00, 7 Gene (11,9 kb) ADAR, IFIH1, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, SAMHD1, TREX1	2-4 Wo	E
Holoprosenzephalie (HPE) Multi-Gen-Panel: ID 169.01, 20 Gene (45,7 kb) CDON, COL4A1, DLL1, DISP1, EMX2, FGF8, FGFR1, GAS1, GLI2, HESX1, NODAL, PRRX1, PTCH1, SHH, SIX3, STIL, TDGF1, TGIF1, WDR62, ZIC2 Basis-Panel I (nicht-syndromale HPE): ID 169.01, 10 Gene (24,0 kb) CDON, DISP1, FGF8, GAS1, GLI2, PTCH1, SHH, SIX3, TGIF1, ZIC2 Basis-Panel II (Schizenzephalie): ID 169.01, 5 Gene (12,7 kb) COL4A1, EMX2, SHH, SIX3, WDR62	3-5 Wo	E
Joubert-Syndrom (JBTS) Multi-Gen-Panel: ID 28.01, 19 Gene (56,4 kb) AHI1, ARL13B, B9D1, C5ORF42, CC2D2A, CEP290, CEP41, KIF7, MKS1, NPHP1, OFD1, RPGRIP1L, TCTN1, TCTN2, TMEM138, TMEM216*, TMEM237, TMEM67, TTC21B Basis-Panel: ID 28.01, 7 Gene (25,4 kb) AHI1, CC2D2A, CEP290, NPHP1, RPGRIP1L, TMEM216, TMEM67	3-5 Wo	E
Lissenzephalie, klassische Form (LIS) Multi-Gen-Panel: ID 133.00, 7 Gene (22,1 kb) ARX, DCX, LAMB1, NDE1, PAFAH1B1, RELN, TUBA1A	3-5 Wo	E
Neuronale Migrationsstörungen, umfassende Diagnostik Multi-Gen-Panel: ID 180.00, 48 Gene (126,0 kb) ACTB, ACTG1, ADGRG1, AKT3, ARFGEF2, ARX, B4GAT1, COL4A1, CRADD, DAG1, DCX, DYNC1H1, EMX2, FH, FIG4, FKR, FKTN, FLNA, ISPD, KIF1BP, LAMB1, LAMC3, LARGE1, NDE1, NEDD4L, OCLN, PAFAH1B1, PIK3CA, PIK3R2, PHGDH, POMGNT1, POMGNT2, POMT1, POMT2, PSAT1, RAB18, RAB3GAP1, RAB3GAP2, RELN, SHH, SIX3, TSC1, TSC2, TUBA1A, TUBA8, TUBB2B, TUBB3, WDR62 Basis-Panel I (MDDGA): ID 180.00, 10 Gene (18,6 kb) B4GAT1, DAG1, FKR, FKTN, ISPD, LARGE1, POMGNT1, POMGNT2, POMT1, POMT2 Basis-Panel II (LIS): ID 180.00, 7 Gene (22,0 kb) ARX, DCX, LAMB1, NDE1, PAFAH1B1, RELN, TUBA1A Basis-Panel III (Polymikrogyrie): ID 180.00, 12 Gene (25,0 kb) ADGRG1, AKT3, FIG4, KIF1BP, OCLN, PIK3CA, PIK3R2, TUBA1A, TUBA8, TUBB2B, TUBB3, WDR62 Basis-Panel IV (Schizenzephalie): ID 180.00, 5 Gene (12,7 kb) COL4A1, EMX2, SHH, SIX3, WDR62 Basis-Panel V (WARBM): ID 180.00, 3 Gene (7,7 kb) RAB18, RAB3GAP1, RAB3GAP2 Basis-Panel VI (PVNH): ID 180.00, 3 Gene (9,6 kb) ARFGEF2, FLNA, NEDD4L	4-6 Wo	E
Polymikrogyrie Multi-Gen-Panel: ID 176.00, 12 Gene (25,0 kb) ADGRG1, AKT3, FIG4, KIF1BP, OCLN, PIK3CA, PIK3R2, TUBA1A, TUBA8, TUBB2B, TUBB3, WDR62	3-5 Wo	E
Pontocerebelläre Hypoplasie (PCH) Multi-Gen-Panel: ID 71.00, 7 Gene (9,2 kb) EXOSC3, RARS2, SEPSECS, TSEN2, TSEN34, TSEN54, VPK1	2-4 Wo	E
Schizenzephalie Multi-Gen-Panel: ID 173.00, 5 Gene (12,7 kb) COL4A1, EMX2, SHH, SIX3, WDR62	2-4 Wo	E
Walker-Warburg-Syndrom oder Muscle-Eye-Brain-Erkrankung Multi-Gen-Panel: ID 178.00, 10 Gene (18,6 kb) B4GAT1, DAG1, FKR, FKTN, ISPD, LARGE1, POMGNT1, POMGNT2, POMT1, POMT2	3-5 Wo	E
Zellweger-Syndrom (ZWS) Multi-Gen-Panel : ID 84.00, 12 Gene (18,0 kb) PEX1, PEX2, PEX3, PEX5, PEX6, PEX10, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX26	3-5 Wo	E
Haut- und Zahnerkrankungen		
Basalzellnävus-Syndrom (BCNS) Multi-Gen-Panel: ID 174.00, 3 Gene (9,4 kb) PTCH1, PTCH2, SUFU	2-4 Wo	E
Cowden-Syndrom (CWS) Multi-Gen-Panel: ID 75.00, 7 Gene (10,0 kb) AKT1, PIK3CA, PTEN, SEC23B, SDHB, SDHC, SDHD	2-4 Wo	E
Ektodermale Dysplasie (ECTD) Multi-Gen-Panel: ID 136.01, 16 Gene (22,9 kb) CDH3, EDA, EDAR, EDARADD, GJB6, HOXC13, IKBKG, KRT74, KRT85, MBTPS2, MSX1, NECTIN1, NECTIN4, PKP1, TP63, WNT10A	3-5 Wo	E

Erkrankung / Diagnostik	Dauer	Material
Epidermolysis bullosa (EB) Multi-Gen-Panel: ID 198.00, 24 Gene (88,3 kb) CD151, CDSN, CHST8, COL17A1, COL7A1, CSTA, DSP, DST, FERMT1, ITGA3, ITGA6, ITGB4, JUP, KRT1, KRT10, KRT14, KRT5, LAMA3, LAMB3, LAMC2, MMP1, PKP1, PLEC, TGM5 Basis-Panel I (EB simplex): ID 198.00, 4 Gene (22,2 kb) ITGB4, KRT14, KRT5, PLEC Basis-Panel II (EB junctionalis): ID 198.00, 6 Gene (25,2 kb) COL17A1, ITGA6, ITGB4, LAMA3, LAMB3, LAMC2 Basis-Panel III (EB dystrophica): ID 198.00, 2 Gene (10,2 kb) COL7A1, MMP1 Basis-Panel IV (PSS): ID 198.00, 4 Gene (5,3 kb) CDSN, CHST8, CSTA, TGM5	3-5 Wo	E
Fanconi-Anämie * Multi-Gen-Panel: ID 43.01, 19 Gene (63,3 kb) BRCA1, BRCA2, BRIP1, ERCC4, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, PALB2, RAD51, RAD51C, SLX4, XRCC2 Basis-Panel: ID 43.01, 7 Gene (25,3 kb) BRCA2, FANCA, FANCC*, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG	3-5 Wo	E
Hypotrichose, nicht-syndromale Form (HYPT) Multi-Gen-Panel: ID 146.00, 9 Gene (14,5 kb) APCDD1, CDSN, DSG4, KRT74, LIPH, LPAR6, RPL21, SNRPE, RPL21	2-4 Wo	E
Ichthyose Multi-Gen-Panel: ID 217.00, 27 Gene (58,3 kb) ABCA12, ABHD5, ALDH3A2, ALOX12B, ALOXE3, AP1S1, CLDN1, CYP4F22, ERCC2, FLG, GJB2, KRT1, KRT10, KRT2, LIPN, LOR, MBTPS2, NIPAL4, PEX7, PHYH, PNPLA1, POMP, SLC27A4, SNAP29, SPINK5, ST14, STS, SULT2B1, TGM1 Basis-Panel I (autosomal-dominant und X-chromosomal): ID 217.00, 6 Gene (20,2 kb) FLG, GJB2, KRT1, KRT2, KRT10, STS Basis-Panel II (autosomal-rezessiv): ID 217.00, 10 Gene (23,9 kb) ABC12, ALOX12B, ALOXE3, CYP4F22, LIPN, NIPAL4, PNPLA1, ST14, SULT2B1, TGM1 Basis-Panel III (syndromal): ID 217.00, 12 Gene (14,9 kb) ABHD5, ALDH3A2, AP1S1, CLDN1, ERCC2, GJB2, PEX7, PHYH, POMP, SLC27A4, SNAP29, SPINK5	3-5 Wo	E
Kutanes malignes Melanom (CMM) Multi-Gen-Panel: ID 193.00, 8 Gene (12,3 kb) BAP1, CDK4, CDKN2A, MC1R, MITF, POT1, TERT, XRCC3	2-4 Wo	E
Multiples Pterygium-Syndrom Multi-Gen-Panel: ID 158.01, 8 Gene (16,8 kb) CHRNA1, CHRN1, CHRN2, CHRN3, CHRN4, CHRN5, CHRN6, CHRN7, CHRN8, CHRN9, CHRN10, CHRN11, CHRN12, CHRN13, CHRN14, CHRN15, CHRN16, CHRN17, CHRN18, CHRN19, CHRN20, CHRN21, CHRN22, CHRN23, CHRN24, CHRN25, CHRN26, CHRN27, CHRN28, CHRN29, CHRN30, CHRN31, CHRN32, CHRN33, CHRN34, CHRN35, CHRN36, CHRN37, CHRN38, CHRN39, CHRN40, CHRN41, CHRN42, CHRN43, CHRN44, CHRN45, CHRN46, CHRN47, CHRN48, CHRN49, CHRN50, CHRN51, CHRN52, CHRN53, CHRN54, CHRN55, CHRN56, CHRN57, CHRN58, CHRN59, CHRN60, CHRN61, CHRN62, CHRN63, CHRN64, CHRN65, CHRN66, CHRN67, CHRN68, CHRN69, CHRN70, CHRN71, CHRN72, CHRN73, CHRN74, CHRN75, CHRN76, CHRN77, CHRN78, CHRN79, CHRN80, CHRN81, CHRN82, CHRN83, CHRN84, CHRN85, CHRN86, CHRN87, CHRN88, CHRN89, CHRN90, CHRN91, CHRN92, CHRN93, CHRN94, CHRN95, CHRN96, CHRN97, CHRN98, CHRN99, CHRN100	3-5 Wo	E
Okulokutaner Albinismus (OCA) Multi-Gen-Panel: ID 82.00, 7 Gene (10,6 kb) C10ORF11, GPR143, OCA2, SLC24A5, SLC45A2, TYR, TYRP1	2-4 Wo	E
Pachyonychia congenita (PC) Multi-Gen-Panel: ID 120.00, 11 Gene (19,5 kb) ATP2A2, GJB6, FZD6, KRT1, KRT16, KRT17, KRT6A, KRT6B, KRT6C, MBTPS2, TRPV3	3-5 Wo	E
Selektive Zahnagenesie (STHAG) Multi-Gen-Panel: ID 151.00, 7 Gene (10,9 kb) EDA, GREM2, LRP6, MSX1, PAX9, WNT10A, WNT10B	2-4 Wo	E
Waardenburg-Syndrom (WS) Multi-Gen-Panel: ID 175.01, 8 Gene (9,3 kb) EDN3, EDNRB, KITLG, MITF, PAX3, SNAI2, SOX10, TYR	2-4 Wo	E
Zerebelläre Dysgenese, X-chromosomal Multi-Gen-Panel: ID 219.00, 11 Gene (24,5 kb) ABCB7, CASK, DKC1, FMR1, L1CAM, MECP2, MID1, OFD1, OPHN1, SLC9A6, ZIC3	3-5 Wo	E
Herz- und Gefäßerkrankungen		
Alagille-Syndrom (ALGS) Multi-Gen-Panel: ID 112.00, 2 Gene (11,1 kb) JAG1, NOTCH2	2-4 Wo	E
Arrhythmien, umfassende Diagnostik Multi-Gen-Panel: ID 26.00, 44 Gene (123,7 kb) ABCC9, AKAP9, ANK2, CACNA1C, CACNA2D1, CACNB2, CALM1, CASQ2, CAV3, DSC2, DSG2, DSP, EMD, GJA5, GPD1L, HCN4, JPH2, JUP, KCNA5, KCND3, KCNE1, KCNE2, KCNE3, KCNH2, KCNJ2, KCNJ5, KCNJ8, KCNQ1, LMNA, MYH6, NKX2-5, NPPA, PKP2, RANGRF, RYR2, SCN1B, SCN2B, SCN3B, SCN4B, SCN5A, SNTA1, TGFB3, TMEM43, TRDN	4-6 Wo	E
Arrhythmogene rechtventrikuläre Dysplasie (ARVD) Multi-Gen-Panel: ID 10.00, 9 Gene (38,8 kb) DES, DSC2, DSG2, DSP, JUP, PKP2, RYR2, TGFB3, TMEM43 Basis-Panel: ID 10.00, 8 Gene (23,4 kb) DES, DSC2, DSG2, DSP, JUP, PKP2, TGFB3, TMEM43	Panel < 15 kb: 2-4 Wo Panel von 15 kb bis 100 kb: 3-5 Wo	E
Atriumseptumdefekt und Ventrikelseptumdefekt (ASD, VSD, AVSD) Multi-Gen-Panel: ID 143.00, 10 Gene (19,5 kb) ACTC1, CITED2, CRELD1, GATA4, GATA6, GJA1, MYH6, NKX2-5, TBX20, TLL	3-5 Wochen	E

Erkrankung / Diagnostik	Dauer	Material
Bindegewebserkrankungen mit Aortenbeteiligung ¹ Multi-Gen-Panel: ID 137.01, 50 Gene (171,2 kb) ABCC6, ACTA2, ADAMTS2, ALDH18A1, ATP6V0A2, ATP7A, B3GALT6, B4GALT7, C1R, C1S, CHST14, COL1A1, COL1A2, COL3A1, COL4A1, COL5A1, COL5A2, EFEMP2, ELN, ENG, FBLN5, FBN1, FBN2, FKBP14, FLNA, FOXE3, ITPKC, LOX, LTBP4, MED12, MYH11, MYLK, NOTCH1, PLOD1, PLOD3, PRDM5, PYCR1, RIN2, SKI, SLC2A10, SLC39A13, SMAD2, SMAD3, SMAD6, TGFB2, TGFB3, TGFB1, TGFB2, TNXB, ZNF469 Basis-Panel I (AAT, LDS, EDS, MFS): ID 137.01, 15 Gene (24,3 kb + EBM11448) ACTA2, ADAMTS2, COL1A1, COL1A2, COL3A1, COL5A1, COL5A2, FBN1, MYH11, MYLK, PLOD1, SMAD3, TGFB2, TGFB1, TGFB2 Basis-Panel II (AAT, LDS): ID 137.01, 9 Gene (EBM 11448) ACTA2, COL3A1, FBN1, MYH11, MYLK, SMAD3, TGFB2, TGFB1, TGFB2 Basis-Panel III (dominante EDS): ID 137.01, 7 Gene (22,7 kb + EBM 11446/11447) C1R, C1S, COL1A1, COL1A2, COL3A1, COL5A1, COL5A2 Basis-Panel IV (rezessive EDS): ID 137.01, 8 Gene (23,3 kb) ADAMTS2*, B3GALT6, B4GALT7, CHST14, FKBP14, PLOD1, SLC39A13, TNXB Basis-Panel V (Marfan-Syndrom): ID 137.01, 3 Gene (EBM 11444/11445) FBN1, TGFB2, TGFB1 Basis-Panel VI (Cutis laxa): ID 137.01, 8 Gene (20,2 kb) ALDH18A1, ATP6V0A2, ATP7A, EFEMP2, ELN, FBLN5, LTBP4, PYCR1 ¹ Hinweis: Es erfolgt eine Stufendiagnostik gemäß EBM Kapitel 11.4.2.	Panel < 15 kb und EBM-Panels: 2 - 4 Wochen Panel von 15 kb bis 100 kb: 3 - 5 Wochen Panel > 100 kb: 4 - 6 Woche	E
Brugada-Syndrom (BRGDA) Multi-Gen-Panel: ID 14.00, 11 Gene (24,4 kb) CACNA1C, CACNB2, GPD1L, HCN4, KCND3, KCNE3, KCNJ8, SCN1B, SCN2B, SCN3B, SCN5A	3-5 Wo	E
Dilatative Kardiomyopathie (CMD, DCM) Multi-Gen-Panel: ID 08.01, 39 Gene (204,4 kb) ABCC9, ACTC1, ACTN2, BAG3, CRYAB, CSRP3, DES, DMD, DSG2, DSP, EYA4, FKTN, GATAD1, JUP, LAMA4, LAMP2, LDB3, LMNA, MYBPC3, MYH6, MYH7, MYPN, NEXN, PLN, PRDM16, RAF1, RBM20, SCN5A, SDHA, SGCD, TAZ, TMPO, TNNC1, TNNT3, TNNT2, TPM1, TTN, TTR, VCL Basis-Panel: ID 08.01, 7 Gene (25,0 kb) LMNA, MYBPC3, MYH6, MYH7, SCN5A, TNNT2, TTN (spez. Exons)	Panel von 15 kb bis 100 kb: 3 - 5 Wochen Panel > 100 kb: 4 - 6 Wochen	E
Fallot-Tetralogie (TOF) Multi-Gen-Panel: ID 144.00, 7 Gene (13,8 kb) GATA4, GATA6, GDF1, JAG1, NKX2-5, TBX1, ZFPM2	2-4 Wo	E
Herzerkrankungen, umfassende Diagnostik Multi-Gen-Panel: ID 19.00, 174 Gene (532,8 kb) ABCC9, ABCG5, ABCG8, ACTA1, ACTA2, ACTC1, ACTN2, AKAP9, ALMS1, ANK2, ANKRD1, APOA4, APOA5, APOB, APOC2, APOE, BAG3, BRAF, CACNA1C, CACNA2D1, CACNB2, CALM1, CALR3, CASQ2, CAV3, CBL, CBS, CETP, COL3A1, COL5A1, COL5A2, COX15, CREB3L3, CRELD1, CRYAB, CSRP3, CTF1, DES, DMD, DNAJC19, DOLK, DPP6, DSC2, DSG2, DSP, DTNA, EFEMP2, ELN, EMD, EYA4, FBN1, FBN2, FHL1, FHL2, FKRP, FKTN, FXN, GAA, GATAD1, GCKR, GJA5, GLA, GPD1L, GPIHBP1, HADHA, HCN4, HFE, HRAS, HSPB8, ILK, JAG1, JPH2, JUP, KCNA5, KCND3, KCNE1, KCNE2, KCNE3, KCNH2, KCNJ2, KCNJ5, KCNJ8, KCNQ1, KFL10, KRAS, LAMA2, LAMA4, LAMP2, LDB3, LDLR, LDLRAP1, LMF1, LMNA, LPL, LTBP2, MAP2K1, MAP2K2, MIB1, MURC, MYBPC3, MYH11, MYH6, MYH7, MYL2, MYL3, MYLK, MYLK2, MYO6, MYOZ2, MYPN, NEXN, NKX2-5, NODAL, NOTCH1, NPPA, NRAS, PCSK9, PDLIM3, PKP2, PLN, PRDM16, PRKAG2, PRKAR1A, PTPN11, RAF1, RANGRF, RBM20, RYR1, RYR2, SALL4, SCN1B, SCN2B, SCN3B, SCN4B, SCN5A, SCO2, SDHA, SEPN1, SGCB, SGCD, SGCG, SHOC2, SLC25A4, SLC2A10, SMAD3, SMAD4, SNTA1, SOS1, SREBF2, TAZ, TBX20, TBX3, TBX5, TCAP, TGFB2, TGFB3, TGFB1, TGFB2, TMEM43, TMPO, TNNC1, TNNT3, TNNT2, TPM1, TRDN, TRIM63, TRPM4, TTN, TTR, TXNRD2, VCL, ZBTB17, ZHX3, ZIC3	4-6 Wo	E
Herz-Hand-Syndrom Multi-Gen-Panel: ID 165.00, 6 Gene (17,9 kb) DACT1, LMNA, SALL1, SALL4, TBX3, TBX5	3-5 Wo	E
Hypertrophe Kardiomyopathie (CMH, HCM) Multi-Gen-Panel: ID 07.01, 31 Gene (151,7 kb) ACTC1, ACTN2, CALR3, CAV3, COX15, CSRP3, GAA, GLA, JPH2, LAMP2, LDB3, MYBPC3, MYH6, MYH7, MYL2, MYL3, MYLK2, MYOZ2, MYPN, NEXN, PLN, PRKAG2, SCO2, TCAP, TNNC1, TNNT3, TNNT2, TPM1, TTN, TTR, VCL Basis-Panel: ID 07.01, 17 Gene (25,1 kb) ACTC1, ACTN2, CSRP3, JPH2, MYBPC3, MYH7, MYL2, MYL3, NEXN, PLN, PRKAG2, TCAP, TNNC1, TNNT3, TNNT2, TPM1, TTN (spez. Exons)	Panel von 15 kb bis 100 kb: 3 - 5 Wochen Panel > 100 kb: 4 - 6 Wochen	E
Kabuki-Syndrom (KABUK) Multi-Gen-Panel: ID 127.00, 2 Gene (20,8 kb) KDM6A, KMT2D	3-5 Wo	E
Kardiomyopathien, umfassende Diagnostik Multi-Gen-Panel: ID 27.00, 96 Gene (317,8 kb) ABCC9, ACTA1, ACTC1, ACTN2, ALMS1, ANKRD1, BAG3, BRAF, CALR3, CASQ2, CAV3, CBL, COX15, CRYAB, CSRP3, DES, DMD, DNAJC19, DOLK, DSC2, DSG2, DSP, DTNA, EMD, EYA4, FHL1, FHL2, FKRP, FKTN, FXN, GAA, GATAD1, GLA, HADHA, HFE, HRAS, ILK, JPH2, JUP, KLF10, KRAS, LAMA2, LAMA4, LAMP2, LDB3, LMNA, MAP2K1, MAP2K2, MIB1, MURC, MYBPC3, MYH6, MYH7, MYL2, MYL3, MYLK2, MYO6, MYOZ2, MYPN, NEXN, NPPA, NRAS, PDLIM3, PKP2, PLN, PRDM16, PRKAG2, PTPN11, RAF1, RBM20, RYR2, SCN2B, SCN5A, SCO2, SDHA, SGCB, SGCD, SGCG, SHOC2, SLC25A4, SOS1, TAZ, TBX20, TCAP, TGFB3, TMEM43, TMPO, TNNC1, TNNT3, TNNT2, TPM1, TRIM63, TRPM4, TTN, TXNRD2, VCL	4-6 Wo	E
Katecholaminerge polymorphe ventrikuläre Tachykardie (CPVT) Multi-Gen-Panel: ID 12.00, 5 Gene (30,6 kb) ANK2, CALM1, CASQ2, RYR2, TRDN Basis-Panel: ID 12.00, 4 Gene (18,7 kb) CALM1, CASQ2, RYR2, TRDN	3-5 Wo	E

Erkrankung / Diagnostik	Dauer	Material
Kongenitale Herzfehler, umfassende Diagnostik Multi-Gen-Panel: ID 17.01, 37 Gene (112,3 kb) ACTC1, ACVR2B, ARHGAP31, CFC1, CHD7, CITED2, CRELD1, DTNA, ELN, FBN2, FLNA, GATA4, GATA6, GDF1, GJA1, JAG1, MED13L, MYH6, MYH7, NKX2-5, NKX2-6, NODAL, NOTCH1, PKD1L1, PRKAR1A, SALL4, SMAD6, TAB2, TBX1, TBX20, TBX3, TBX5, TFAP2B, TLL1, WDPCP, ZFPM2, ZIC3 Basis-Panel I (ASD, VSD, AVSD): ID 17.01, 10 Gene (19,5 kb) ACTC1, CITED2, CRELD1, GATA4, GATA6, GJA1, MYH6, NKX2-5, TBX20, TLL1 Basis-Panel II (TOF): ID 17.01, 7 Gene (13,8 kb) GATA4, GATA6, GDF1, JAG1, NKX2-5, TBX, ZFPM2 Basis-Panel III (HTX): ID 17.01, 7 Gene (15,6 kb) ACVR2B, CFC1, CRELD1, GDF1, NODAL, PKD1L1, ZIC3 Basis-Panel IV (CTHM): ID 17.01, 7 Gene (16,3 kb) GATA6, GDF1, MED13L, NKX2-5, NKX2-6, TBX1, ZFPM2 Basis-Panel V (AOVD, SVAS): ID 17.01, 5 Gene (21,5 kb) ELN, FLNA, NOTCH1, SMAD6, TAB2	Panel < 15 kb: 2 - 4 Wochen Panel von 15 kb bis 100 kb: 3 - 5 Wochen Panel > 100 kb: 4 - 6 Wochen	E
Konotrunkale Herzfehlbildung (CTHM) Multi-Gen-Panel: ID 160.00, 7 Gene (16,3 kb) GATA6, GDF1, MED13L, NKX2-5, NKX2-6, TBX1, ZFPM2	3-5 Wo	E
Linksventrikuläre Noncompaction-Kardiomyopathie (LVNC) Multi-Gen-Panel: ID 11.00, 11 Gene (26,0 kb) ACTC1, ACTN2, DTNA, LDB3, MIB1, MYBPC3, MYH7, PRDM16, TAZ, TNNT2, TPM1 Basis-Panel: ID 11.00, 10 Gene (25,1 kb) ACTC1, ACTN2, DTNA, LDB3, MIB1, MYBPC3, MYH7, PRDM16, TNNT2, TPM1	3-5 Wo	E
Long-QT-Syndrom (LQT) Multi-Gen-Panel: ID 13.00, 14 Gene (48,0 kb) AKAP9, ANK2, CACNA1C, CALM1, CAV3, KCNE1, KCNE2, KCNH2, KCNJ2, KCNJ5, KCNQ1, SCN4B, SCN5A, SNTA1 Basis-Panel: ID 13.00, 12 Gene (24,4 kb) CACNA1C, CALM1, CAV3, KCNE1, KCNE2, KCNH2, KCNJ2, KCNJ5, KCNQ1, SCN4B, SCN5A, SNTA1	3-5 Wo	E
Marfan-Syndrom [EBM 11444/11445]¹ Multi-Gen-Panel: ID 22.00, 3 Gene (EBM 11444/11445) FBN1, TGFB1, TGFB2 ¹ Hinweis: Es erfolgt eine Stufendiagnostik gemäß EBM Kapitel 11.4.2	2-4 Wo	E
Marfan-Syndrom und ähnliche Krankheitsbilder Multi-Gen-Panel: ID 194.00, 29 Gene (88,0 kb) ABCD4, ACTA2, ADAMTSL4, CBS, COL3A1, FBN1, FBN2, FLNA, LMBRD1, LOX, LTBP2, MED12, MMACHC, MMADHC, MTHFR, MTR, MTRR, MYH11, MYLK, SKI, SLC2A10, SMAD3, SMS, TGFB2, TGFB3, TGFB1, TGFB2, UPF3B, ZDHHC9 Basis-Panel I (MFS): ID 194.00, 3 Gene (EBM 11444/11445) FBN1, TGFB1, TGFB2 Basis-Panel II (MFS-ähnliche Syndrome): ID 194.00, 13 Gene (24,1 kb + EBM 1444/11445 + EBM 11446/11447) ACTA2, COL3A1, FBN1, FBN2, LOX, LTBP2, SKI, SLC2A10, SMAD3, TGFB2, TGFB3, TGFB1, TGFB2 Basis-Panel III (MFS und Aortopathie): ID 194.00, 9 Gene (EBM 11448) ACTA2, COL3A1, FBN1, MYH11, MYLK, SMAD3, TGFB2, TGFB1, TGFB2 Basis-Panel IV (Homocystinurie): ID 194.00, 8 Gene (14,7 kb) ABCD4, CBS, LMBRD1, MMACHC, MMADHC, MTHFR, MTR, MTRR	3-5 Wo	E
Neuromuskuläre Erkrankungen mit Herzbeteiligung¹ Multi-Gen-Panel: ID 123.00, 13 Gene (122,8 kb) CAV3, DES*, DMD, EMD, FHL1, FKRP, FKTN, LMNA, SGCB, SGCD, SGCG, TCAP, TTN* Basis-Panel: ID 123.00, 13 Gene (24,5 kb + EBM 11370/11371) CAV3, DES, DMD, EMD, FHL1, FKRP, FKTN, LMNA, SGCB, SGCD, SGCG, TCAP, TTN (spez. Exons) ¹ Hinweis: Es erfolgt eine Stufendiagnostik bei Muskeldystrophie Typ Duchenne/Becker gemäß EBM Kapitel 11.4.2	Panel von 15 kb bis 100 kb: 3 - 5 Wochen Panel > 100 kb: 4 - 6 Wochen	E
Restriktive Kardiomyopathie (RCM) Multi-Gen-Panel: ID 105.00, 10 Gene (17,4 kb) ACTC1, BAG3, DES, MYH7, MYL2, MYL3, MYPN, TNNT2, TPM1	3-5 Wo	E
Sick-Sinus-Syndrom (SSS) Multi-Gen-Panel: ID 107.00, 3 Gene (15,8 kb) HCN4, MYH6, SCN5A	3-5 Wo	E
Speichererkrankungen mit Herzbeteiligung Multi-Gen-Panel: ID 149.00, 12 Gene (19,2 kb) ATP7B, FTH1, GAA, GLA, HAMP, HFE, HJV, LAMP2, PRKAG2, SLC40A1, TFR2, TTR	3-5 Wo	E
Thorakales Aortenaneurysma mit oder ohne Aortendissektion (TAAD), umfassende Diagnostik¹ Multi-Gen-Panel: ID 09.03, 28 Gene (93,9 kb) ACTA2, ATP7A, COL1A2, COL3A1, COL5A1, COL5A2, EFEMP2, ELN, FBLN5, FBN1, FBN2, FLNA, FOXE3, ITPKC, LOX, MYH11, MYLK, NOTCH1, PLOD1, SKI, SLC2A10, SMAD2, SMAD3, SMAD6, TGFB2*, TGFB3, TGFB1, TGFB2 Basis-Panel: ID 09.03, 9 Gene (EBM 11448) ACTA2, COL3A1, FBN1, MYH11, MYLK, SMAD3, TGFB2, TGFB1, TGFB2 ¹ Hinweis: Es erfolgt eine Stufendiagnostik gemäß EBM Kapitel 11.4.2	Panel < 15 kb und EBM-Panel: 2 - 4 Wochen Panel von 15 kb bis 100 kb: 3 - 5 Wochen	E
Thorakales Aortenaneurysma mit oder ohne Aortendissektion (TAAD), [EBM 11448]¹ Multi-Gen-Panel: ID 20.00, 9 Gene (EBM 11448) ACTA2, COL3A1, FBN1, MYH11, MYLK, SMAD3, TGFB2, TGFB1, TGFB2 ¹ Hinweis: Es erfolgt eine Stufendiagnostik gemäß EBM Kapitel 11.4.2	2-4 Wo	E

Erkrankung / Diagnostik	Dauer	Material
Viszerale Heterotaxie (HTX) Multi-Gen-Panel: ID 145.00, 7 Gene (15,6 kb) ACVR2B, CFC1, CRELD1, GDF1, NODAL, PKD1L1, ZIC3	3-5 Wo	E
Vorhofflimmern (ATFB) und Short-QT-Syndrom (SQT) Multi-Gen-Panel: ID 16.00, 13 Gene (23,8 kb) ABCC9, GJA5, KCNA5, KCNE2, KCNH2, KCNJ2, KCNQ1, NPPA, SCN1B, SCN2B, SCN3B, SCN4B, SCN5A Basis-Panel I (ATFB): ID 16.00, 12 Gene (20,4 kb) ABCC9, GJA5, KCNA5, KCNE2, KCNJ2, KCNQ1, NPPA, SCN1B, SCN2B, SCN3B, SCN4B, SCN5A Basis-Panel II (SQT): ID 16.00, 3 Gene (6,8 kb) KCNH2, KCNJ2, KCNQ1	Panel < 15 kb: 2 - 4 Wochen Panel von 15 bis 100 kb: 3 - 5 Wochen	E
HNO-Erkrankungen		
Alport-Syndrom Multi-Gen-Panel: ID 99.00, 4 Gene (21,0 kb) COL4A3, COL4A4, COL4A5, MYH9	3-5 Wo	E
Kallmann-Syndrom und Hypogonadismus ohne Anosmie (HH) Multi-Gen-Panel: ID 170.00, 18 Gene (31,4 kb) CHD7, FGF1, FGF8, FSHB, GNRH1, GNRHR, HS6ST1, KAL1, KISS1, KISS1R, LHB, NSMF, PROK2, PROKR2, SEMA3A, TAC3*, TACR3, WDR11 Basis-Panel I (dominant und X-chromosomal): ID 170.00, 10 Gene (24,6 kb) CHD7, FGF1, FGF8, HS6ST1, KAL1, NSMF, PROK2, PROKR2, SEMA3A, WDR11 Basis-Panel II (rezessiv und X-chromosomal): ID 170.00, 9 Gene (8,4 kb) FSHB, GNRH1, GNRHR, KAL1, KISS1, KISS1R, LHB, TAC3, TACR3	3-5 Wo	E
Schwerhörigkeit, syndromale Form Multi-Gen-Panel: ID 190.00, 105 Gene (302,1 kb) ADGRV1, AIFM1, ALMS1, ANKH, ATP1A3, ATP6V0A4, ATP6V1B1, BCAP31, BCS1L, BRAF, BSND, CACNA1D, CD151, CDH23, CDKN1C, CHD7, CHSY1, CIB2, CISD2, CLRN1, COL11A1, COL11A2, COL2A1, COL4A3, COL4A4, COL4A5, COL4A6, COL9A1, COL9A2, COL9A3, DCAF17, DIAPH3, DLX5, DNMT1, DSPP, EDN3, EDNRB, ESPN, EYA1, FGF3, FGFR3, FOXC1, FOXI1, GATA3, GJA1, GJB2, GPSM2, HARS, HARS2, HSD17B4, ITM2B, KCNE1, KCNJ10, KCNQ1, KITLG, LARS2, LHX3, LRP2, MAF, MANBA, MITF, MPZ, MYH14, MYH9, MYO7A, NLRP3, PAX3, PCDH15, PDZD7, PEX1, PEX12, PEX13, PEX2, PEX6, PLOD3, PMP22, POLD1, POLR1C, POLR1D, PRPS1, RAF1, RPGR, RPS6KA3, SALL1, SALL4, SEMA3E, SIX1, SIX5, SLC19A2, SLC25A3, SLC26A4, SLC4A11, SLC52A3, SNAI2, SOX10, TCOF1, TFAP2A, TIMM8A, TWNK, TYR, USH1C, USH1G, USH2A, WFS1, WHRN Basis-Panel I (Usher-Syndrom 1): ID 190.00, 5 Gene (24,8 kb) CDH23, CIB2, MYO7A, PCDH15, USH1C Basis-Panel II (Usher-Syndrom 2): ID 190.00, 3 Gene (24,7 kb) ADGRV1, PDZD7, WHRN Basis-Panel III (Usher-Syndrom 2 und 3): ID 190.00, 5 Gene (23,7 kb) CLRN1, HARS, PDZD7, USH2A, WHRN Basis-Panel IV (Stickler-Syndrom): ID 190.00, 6 Gene (21,2 kb): COL2A1, COL9A1, COL9A2, COL9A3, COL11A1, COL11A2 Basis-Panel V (Alport-Syndrom): ID 190.00, 4 Gene (21,0 kb) COL4A3, COL4A4, COL4A5, MYH9 Basis-Panel VI (Waardenburg-Syndrom): ID 190.00, 7 Gene (8,5 kb) EDN3, EDNRB, MITF, PAX3, SNAI2*, SOX10, TYR Basis-Panel VII (Perrault-Syndrom): ID 190.00, 4 Gene (8,5 kb) HARS2, HSD17B4, LARS2, TWNK Basis-Panel VIII (CHARGE-Syndrom): ID 190.00, 2 Gene (9,2 kb) CHD7, SEMA3E Basis-Panel IX (Infantiles Refsum-Syndrom): ID 190.00, 5 Gene (10,0 kb) PEX1, PEX2, PEX6, PEX12, PEX13	4-6 Wo	E
Schwerhörigkeit, X-chromosomal (DFNX) und autosomal-dominant (DFNA) Multi-Gen-Panel: ID 91.00, 36 Gene (89,2 kb) ACTG1, AIFM1, CCDC50, CEACAM16, COCH, COL4A6, COL11A2, CRYM, DFNA5, DIABLO, DIAPH1, DSPP, EYA4, GJB2, GJB3, GJB6, GRHL2, HOMER2, KCNQ4, KITLG, MYH14, MYH9, MYO6, MYO7A, POU3F4, POU4F3, PRPS1, SIX1, SLC17A8, SMPX, TBC1D24, TECTA, TJP2, TMC1, TNC, WFS1 Basis-Panel I (DFNA): ID 91.00, 12 Gene (24,9 kb) ACTG1, COCH, EYA4, GJB2, GJB3, GJB6, KCNQ4, MYO6, POU4F3, SLC17A8, TECTA, WFS1 Basis-Panel II (DFNX): ID 91.00, 5 Gene (8,4 kb) AIFM1, COL4A6, POU3F4, PRPS1, SMPX	3-5 Wo	E
Schwerhörigkeit, X-chromosomal (DFNX) und autosomal-rezessiv (DFNB) ¹ Multi-Gen-Panel: ID 92.00, 50 Gene (144,7 kb) AIFM1, CDH23, CIB2, CLDN14, COL4A6, COL11A2, DCDC2, DFNB59, ESPN, ESRRB, GIPC3, GJB2, GJB3, GJB6, GPSM2, GRXCR1, HGF, ILDR1, KARS, LHFPL5, LOXHD1, LRTOMT, MARVELD2, MET, MSRB3, MYO15A, MYO3A, MYO6, MYO7A, OTOA, OTOF, PCDH15, POU3F4, PRPS1, PTPRQ, RDX, SERPINB6, SLC26A4, SLC26A5, SMPX, STRC, TBC1D24, TECTA, TMC1, TMIE, TMPRSS3, TRIOBP, TPRN, USH1C, WHRN Basis-Panel I (DFNB): ID 92.00, 10 Gene (24,8 kb + EBM 11420) GJB2, GIPC3, LRTOMT, MYO15A, OTOF, SLC26A4, TMC1, TMIE, TMPRSS3, GJB6 (nur MLPA) Basis-Panel II (DFNB): ID 92.00, 7 Gene (24,8 kb + EBM 11420) CDH23, CIB2, GJB2, MYO7A, PCDH15, USH1C, GJB6 (nur MLPA) Basis-Panel III (DFNX): ID 92.00, 5 Gene (8,4 kb) AIFM1, COL4A6, POU3F4, PRPS1, SMPX	4-6 Wo	E

¹ Hinweis: Es erfolgt eine Stufendiagnostik bei DFNB Typ I gemäß EBM Kapitel 11.4.2.

Erkrankung / Diagnostik	Dauer	Material
Stickler-Syndrom Multi-Gen-Panel: ID 62.00, 6 Gene (21,2 kb) COL11A1, COL11A2, COL2A1, COL9A1, COL9A2, COL9A3	3-5 Wo	E
Usher-Syndrom (USH) Multi-Gen-Panel: ID 34.00, 12 Gene (68,8 kb) ADGRV1, CDH23, CIB2, CLRN1, HARS, MYO7A, PCDH15, PDZD7, USH1C, USH1G, USH2A, WHRN Basis-Panel I (USH1): ID 34.00, 5 Gene (24,8 kb) CDH23, CIB2, MYO7A, PCDH15, USH1C Basis-Panel II (USH2, USH3): ID 34.00, 5 Gene (23,7 kb) CLRN1, HARS, PDZD7, USH2A, WHRN Basis-Panel III (USH2): ID 34.00, 3 Gene (24,7 kb) ADGRV1, PDZD7, WHRN	3-5 Wo	E
Waardenburg-Syndrom (WS) Multi-Gen-Panel: ID 175.01, 8 Gene (9,3 kb) EDN3, EDNRB, KITLG, MITF, PAX3, SNAI2, SOX10, TYR	2-4 Wo	E
Lungenerkrankungen		
Primäre Ziliendyskinesie mit oder ohne Situs inversus (PCD, CILD) Multi-Gen-Panel: ID 85.01, 18 Gene (70,7 kb) CCDC103, CCDC39, CCDC40, DNAAF1, DNAAF2, DNAAF3, DNAAF4, DNAAF5, DNAH11, DNAH5, DNAI1, DNAI2, DNAL1, HYDIN, LRRC6, NME8, RSPH4A, RSPH9 Basis-Panel I: ID 85.01, 7 Gene (25,1 kb) CCDC39, CCDC40, DNAH5, DNAI1, LRRC6, RSPH4A, RSPH9 Basis-Panel II: ID 85.01, 3 Gene (25,1 kb) DNAH11, DNAH5 (spez. Exons), DNAI1	3-5 Wo	E
Surfactant-Dysfunktion, pulmonale Form (SMDP) Multi-Gen-Panel: ID 168.00, 5 Gene (10,8 kb) ABCA3, SFTPB, SFTPC, CSF2RA, CSF2RB	2-4 Wo	E
Mikrozephalien und Makrozephalien		
Hydrozephalus, kongenitale Form Multi-Gen-Panel: ID 221.00, 15 Gene (45,0 kb) AKT3, CCDC88C, FANCB, FLVCR2, GFAP, GPSM2, HYLS1, KIAA0196, KIF7, L1CAM, MPDZ, PIK3R2, POMT1, WDR81, ZIC3 Basis-Panel (HYC): ID 221.00, 4 Gene (21,8 kb) CCDC88C, L1CAM, MPDZ, WDR81	3-5 Wo	E
Wachstumsstörung und Makrozephalie¹ Multi-Gen-Panel: ID 72.01, 24 Gene (72,2 kb) AKT1, BRAF, BRWD3, DNMT3A, EZH2, GPC3, HRAS, HUWE1, KIF7, KRAS, NF1, NFIX, NRAS, NSD1, OFD1, PIK3CA, PTEN, PTPN11, RAB39B, RAF1, SHOC2, SOS1, SPRED1 Basis-Panel I (Noonan-Syndrom): ID 72.01, 7 Gene (EBM 11355/11356) BRAF, KRAS, NRAS, PTPN11, RAF1, RIT1, SOS1 Basis-Panel II (Großwuchssyndrom): ID 72.01, 8 Gene (23,9 kb) AKT1, DNMT3A, EZH2, GPC3, NFIX, NSD1, OFD1, PIK3CA ¹ Hinweis: Es erfolgt eine Stufendiagnostik bei Noonan-Syndrom gemäß EBM Kapitel 11.4.2.	3-5 Wo	E
Makrozephalie, umfassende Diagnostik Multi-Gen-Panel: ID 70.00, 60 Gene (184,0 kb) ABCC9, ADK, AKT1, AKT3, AMER1, ASPA, BRAF, BRWD3, CBL, CCDC88C, CDKN1C, CHD8, CUL4B, DIS3L2, DNMT3A, DOCK6, EZH2, GCDH, GFAP, GLI3, GPC3, GRIA3, HEPACAM, HRAS, HUWE1, KIAA0196, KIF7, KRAS, L1CAM, MAP2K1, MAP2K2, MECP2, MED12, MLC1, MPDZ, NF1, NFIX, NRAS, NSD1, OFD1, PIK3CA, PIK3R2, PTCH1, PTCH2, PTEN, PTPN11, RAB39B, RAF1, RIT1, RIN2, RNF135, ROR2, SETD2, SHANK3, SHOC2, SNX10, SOS1, SPRED1, STRADA, SUFU, TMCO1, UPF3B, WNT5A Basis-Panel I: ID 70.00, 15 Gene (EBM 11355/11356 + 25,3 kb) BRAF, BRWD3, HRAS, KIF7, KRAS, NF1, NRAS, PIK3CA, PTEN, PTPN11, RAB39B, RAF1, RIT1, SHOC2, SOS1 Basis-Panel II (Großwuchs): ID 70.00, 9 Gene (24,3 kb) AKT1, CDKN1C, DIS3L2, DNMT3A, EZH2, GPC3, NFIX, NSD1, OFD1 Basis-Panel III (Hydrozephalus): ID 70.00, 7 Gene (24,8 kb) AKT3, CCDC88C, KIF7, L1CAM, MPDZ, PIK3R2, PTEN Basis-Panel IV (Makrozephalie + MR): ID 70.00, 5 Gene (24,6 kb) BRWD3, CUL4B*, GRIA3, HUWE1*, RAB39B Basis-Panel V (RASopathien): ID 15.00, 14 Gene (EBM 11355/11356 + 17,8 kb) BRAF, CBL, HRAS, KRAS, MAP2K1, MAP2K2, NF1, NRAS, PTPN11, RAF1, RIT1, SHOC2, SOS1, SPRED1 ¹ Hinweis: Es erfolgt eine Stufendiagnostik bei Noonan-Syndrom gemäß EBM Kapitel 11.4.2.	4-6 Wo	E
Mentale Retardierung und Makrozephalie Multi-Gen-Panel: ID 131.00, 14 Gene (50,5 kb) ADK, BRWD3, CUL4B, GRIA3, HEPACAM, HUWE1, KIF7, L1CAM, MECP2, MED12, PTEN, RAB39B, SHANK3, UPF3B Basis-Panel: ID 131.00, 5 Gene (24,6 kb) BRWD3, CUL4B, GRIA3, HUWE1, RAB39B	3-5 Wo	E
Mentale Retardierung und Mikrozephalie Multi-Gen-Panel: ID 129.00, 18 Gene (60,5 kb) ATRX, AUTS2, CASK, CTNBN1, DPP6, DYRK1A, KDM5C, KIF11, KIF1A, MBD5, PAK3, PQBP1, SLC9A6, SMARCA4, TAF2, TRAPPC9, ZBTB18, ZEB2 Basis-Panel: ID 129.00, 9 Gene (24,3 kb) CASK, CTNBN1, DYRK1A, KIF11, PQBP1, SLC9A6, TAF2, TRAPPC9, ZEB2	3-5 Wo	E

Erkrankung / Diagnostik	Dauer	Material
Mikrozephalie, primäre autosomal-rezessive Form (MCPH) Multi-Gen-Panel: ID 31.01, 11 Gene (52,0 kb) ASPM, CASC5, CDK5RAP2, CENPJ, CEP135, CEP152, MCPH1, MFSD2A, STIL, WDR62, ZNF335 Basis-Panel: ID 31.01, 5 Gene (24,8 kb) ASPM, CDK5RAP2, MCPH1, MFSD2A, WDR62	3-5 Wo	E
Mikrozephalie, umfassende Diagnostik Multi-Gen-Panel: ID 69.00, 55 Gene (195,5 kb) ARFGF2, ASPM, ATR, ATRX, AUTS2, CASC5, CASK, CDK5RAP2, CENPJ, CEP135, CEP152, CEP63, CTNNB1, DIAPH1, DPP6, DYRK1A, EFTUD2, IER3IP1, KDM5C, KIF11, KIF1A, MBD5, MCPH1, MED17, MFSD2A, MIR17HG, MSMO1, MYCN, NBN, NDE1, OCLN, PAK3, PCNT, PQBP1, PNKP, RAB18, RAB3GAP1, RAB3GAP2, RBBP8, RNU4ATAC, SLC25A19, SLC9A6, SMARCA2, SMARCA4, STIL, TAF2, TRAPPC9, TUBGCP4, TUBGCP6, VPS13B, WDR62, XRCC4, ZBTB18, ZEB2, ZNF335 Basis-Panel I (MCPH): ID 69.00, 5 Gene (24,8 kb) ASPM, CDK5RAP2, MCPH1, MFSD2A, WDR62 Basis-Panel II (SCKL): ID 69.00, 5 Gene (21,9 kb) ATR, CENPJ, CEP152, CEP63, RBBP8 Basis-Panel III (MR + Mikrozephalie): ID 69.00, 9 Gene (24,3 kb) CASK, CTNNB1, DYRK1A, KIF11, PQBP1, SLC9A6, TAF2, TRAPPC9, ZEB2	4-6 Wo	E
Pontozerebelläre Hypoplasie (PCH) Multi-Gen-Panel: ID 71.00, 7 Gene (9,2 kb) EXOSC3, RARS2, SEPSECS, TSEN2, TSEN34, TSEN54, VRK1	2-4 Wo	E
Rubinstein-Taybi-Syndrom (RSTS) Multi-Gen-Panel: ID 142.00, 2 Gene (14,6 kb) CREBBP, EP300	3-5 Wo	E
Seckel-Syndrom (SCKL) Multi-Gen-Panel: ID 113.00, 5 Gene (21,9 kb) ATR, CENPJ, CEP152, CEP63, RBBP8	3-5 Wo	E
Sotos-Syndrom (SOTOS) Multi-Gen-Panel: ID 181.00, 4 Gene (18,6 kb) APC2, EZH2, NFIX, NSD1	3-5 Wo	E
Muskelerkrankungen		
Amyotrophe Lateralsklerose (ALS) Multi-Gen-Panel: ID 209.00, 27 Gene (63,5 kb) ALS2, ANG, ANXA11, ATXN2, C9ORF72, CHMP2B, DCTN1, ERBB4, FIG4, FUS, KIF5A, MATR3, NEFH, NEK1, OPTN, PFN1, PRPH, SETX, SIGMAR1, SOD1*, SPG11, SQSTM1, TARDBP, TBK1, UBQLN2, VAPB, VCP Basis-Panel: ID 209.00, 16 Gene (25,2 kb) ALS2, ANG, CHMP2B, DCTN1, FIG4, FUS, MATR3, OPTN, PFN1, SOD1*, SQSTM1, TARDBP, TBK1, UBQLN2, VAPB, VCP	3-5 Wo	E
Arthrogryposis multiplex congenita (AMC) Multi-Gen-Panel: ID 200.00, 46 Gene (185,7 kb) ACTA1, ADCY6, ALG3, ASCC1, CHRNA1, CHRND, CHRNG, CHST14, CNTN1, DHCR24, DNMT2, DOK7, ERBB3, ERCC1, ERCC2, ERCC5, ERCC6, FBN1, FBN2, FKBP10, FLVCR2, GBA, GBE1, GLE1, MAGEL2, MUSK, MYBPC1, MYH3, MYH8, NEB, PIEZO2, PIP5K1C, PLOD2, RAPSN, RIPK4, RYR1, SCARF2, SYNE1, TNNI2, TNNT3, TPM2, TRPV4, UBA1, VIPAS39, VPS33B, ZNF335 Basis-Panel I (DA): ID 200.00, 6 Gene (25,0 kb) FBN2*, MYH3, PIEZO2*, TNNI2*, TNNT3, TPM2 Basis-Panel II (LCCS): ID 200.00, 6 Gene (17,8 kb) ADCY6, DNMT2, ERBB3, GLE1, MYBPC1, PIP5K1C Basis-Panel III (COFS): ID 200.00, 4 Gene (11,2 kb) ERCC1, ERCC2, ERCC5, ERCC6 Basis-Panel IV (FADS): ID 200.00, 9 Gene (15,6 kb) CHRNA1*, CHRND*, CHRNG*, DOK7, FLVCR2, GBE1, GLE1, MUSK, RAPSN* Basis-Panel V (NEM): ID 200.00, 3 Gene (25,0 kb) ACTA1, TPM2, NEB (spez. Exons)	4-6 Wo	E
Charcot-Marie-Tooth-Neuropathie, axonale Form (CMT, HMSN) Multi-Gen-Panel: ID 52.00, 30 Gene (79,2 kb) AARS, AIFM1, DNMT2, DYNC1H1, GARS, GDAP1, GJB1, HARS, HSPB1, HSPB8, IGHMBP2, INF2, KARS, KIF1B, LMNA, LRSAM1, MED25, MFN2, MME, MPZ, NAGLU, NEFH, NEFL, PLEKHG5, PRPS1, RAB7, SPG11, TRPV4, VCP, YARS Basis-Panel I (axonale CMT): ID 52.00, 14 Gene (24,9 kb) AARS, DNMT2, GARS, GDAP1, GJB1, HARS, HSPB1, IGHMBP2, MFN2, MME, MPZ, NEFL, RAB7, TRPV4 Basis-Panel II (intermediäre CMT): ID 52.00, 8 Gene (16,2 kb) DNMT2, GDAP1, INF2, KARS, MPZ, NEFL, PLEKHG5, YARS	3-5 Wo	E
Charcot-Marie-Tooth-Neuropathie, demyelinisierende Form (CMT, HMSN) Multi-Gen-Panel: ID 51.00, 21 Gene (45,1 kb) DNMT2, EGR2, FGD4, FIG4, GDAP1, GJB1, HK1, INF2, KARS, LITAF, MPZ, MTMR2, NDRG1, NEFL, PLEKHG5, PMP22, PRX, SBF2, SH3TC2, SURF1, YARS Basis-Panel I (demyelinisierende CMT): ID 51.00, 14 Gene (24,0 kb) EGR2, FGD4, FIG4, GDAP1, GJB1, LITAF, MPZ, MTMR2, NDRG1, NEFL, PMP22, PRX, SH3TC2, SURF1 Basis-Panel II (intermediäre CMT): ID 51.00, 8 Gene (16,3 kb) DNMT2, GDAP1, INF2, KARS, MPZ, NEFL, PLEKHG5, YARS	3-5 Wo	E
Distale Arthrogryposis (DA) Multi-Gen-Panel: ID 196.00, 9 Gene (37,5 kb) FBN2, MYBPC1, MYH3, MYH8, PIEZO2, TNNI2, TNNT3, TPM2, UBA1 Basis-Panel: ID 196.00, 6 Gene (25,0 kb) FBN2, MYH3, PIEZO2, TNNI2, TNNT3, TPM2	3-5 Wo	E

Erkrankung / Diagnostik	Dauer	Material
Emery-Dreifuss-Muskeldystrophie (EDMD) Multi-Gen-Panel: ID 121.00, 6 Gene (51,8 kb) EMD, FHL1, LMNA, SYNE1, SYNE2, TMEM43 Basis-Panel: ID 121.00, 4 Gene (24,3 kb) EMD, FHL1, LMNA, SYNE2	3-5 Wo	E
Fetale Akinesie Multi-Gen-Panel: ID 201.00, 20 Gene (82,6 kb) ACTA1, ADCY6, CHRNA1, CHRND, CHRNG, CNTN1, DNM2, DOK7, ERBB3, FLVCR2, GBE1, GLE1, MAGEL2, MUSK, MYBPC1, NEB, PIP5K1C, RAPSN, RYR1, TRPV4 Basis-Panel I (FADS): ID 201.00, 9 Gene (15,6 kb) CHRNA1, CHRND, CHRNG, DOK7, FLVCR2, GBE1, GLE1, MUSK, RAPSN Basis-Panel II (LCCS): ID 201.00, 6 Gene (17,8 kb) ADCY6, DNM2, ERBB3, GLE1, MYBPC1, PIP5K1C	3-5 Wo	E
FG-Syndrom (FGS) Multi-Gen-Panel: ID 215.00, 3 Gene (17,2 kb) CASK, FLNA, MED12	3-5 Wo	E
Gliedergürteldystrophie (LGMD) Multi-Gen-Panel: ID 122.00, 25 Gene (125,6 kb) ANO5, BVES, CAPN3, CAV3, DAG1, DES, DNAJB6, DYSF, FKRP, FKTN, ISPD, LIMS2, LMNA, MYOT, PLEC, POMGNT1, POMT1, POMT2, SGCA, SGCB, SGCD, SGCG, TCAP, TRIM32, TTN Basis-Panel: ID 122.00, 13 Gene (24,8 kb) ANO5, CAPN3, CAV3, DYSF, FKRP, FKTN, LMNA, POMT1, SGCA, SGCB, SGCD, SGCG, TRIM32	4-6 Wo	E
Letales kongenitales Kontraktursyndrom (LCCS) Multi-Gen-Panel: ID 197.00, 6 Gene (17,8 kb) ADCY6, DNM2, ERBB3, GLE1, MYBPC1, PIP5K1C	3-5 Wo	E
Muskeldystrophie-Dystrolykanopathie (MDDG) Multi-Gen-Panel: ID 179.00, 10 Gene (18,6 kb) B4GAT1, DAG1, FKRP, FKTN, ISPD, LARGE1, POMGNT1, POMGNT2, POMT1, POMT2 Basis-Panel I (MDDGA): ID 179.00, 10 Gene (18,6 kb) B4GAT1, DAG1, FKRP, FKTN, ISPD, LARGE1, POMGNT1, POMGNT2, POMT1, POMT2 Basis-Panel II (MDDGB): ID 179.00, 6 Gene (11,6 kb) FKRP, FKTN, LARGE1, POMGNT1, POMT1, POMT2 Basis-Panel III (MDDGC): ID 179.00, 7 Gene (14,3 kb) DAG1, FKRP, FKTN, ISPD, POMGNT1, POMT1, POMT2	3-5 Wo	E
Myasthenes Syndrom, kongenitale Form (CMS) Multi-Gen-Panel: ID 130.00, 18 Gene (41,9 kb) AGRN, ALG2, CHAT, CHRNA1, CHRNB1, CHRND, CHRNE, COLQ, DOK7, DPAGT1, GFPT1, LRP4, MUSK, PREPL, RAPSN, SCN4A, SLC5A7, SYT2 Basis-Panel: ID 130.00, 15 Gene (24,6 kb) ALG2, CHAT, CHRNA1, CHRNB1, CHRND, CHRNE, COLQ, DOK7, DPAGT1, GFPT1, MUSK, PREPL, RAPSN, SLC5A7, SYT2	3-5 Wo	E
Myofibrilläre Myopathie (MFM) Multi-Gen-Panel: ID 161.00, 6 Gene (15,2 kb) BAG3, CRYAB, DES, FLNC, LDB3, MYOT	3-5 Wo	E
Nemalin-Myopathie (NEM) Multi-Gen-Panel: ID 199.00, 8 Gene (35,2 kb) ACTA1, CFL2, KBTBD13, MYPN*, NEB, TNNT1, TPM2, TPM3 Basis-Panel: ID 199.00, 6 Gene (25,2 kb) ACTA1, CFL2, NEB (spez. Exons), TNNT1, TPM2, TPM3	3-5 Wo	E
Neuromuskuläre Erkrankungen mit Herzbeteiligung ¹ Multi-Gen-Panel: ID 123.00, 13 Gene (122,8 kb) CAV3, DES*, DMD, EMD, FHL1, FKRP, FKTN, LMNA, SGCB, SGCD, SGCG, TCAP, TTN Basis-Panel: ID 123.00, 13 Gene (24,5 kb + EBM 11370/11371) CAV3, DES, DMD, EMD, FHL1, FKRP, FKTN, LMNA, SGCB, SGCD, SGCG, TCAP, TTN (spez. Exons)	Panel von 15 kb bis 100 kb: 3 - 5 Wochen Panel > 100 kb: 4 - 6 Wochen	E
¹ Hinweis: Es erfolgt eine Stufendiagnostik bei Muskeldystrophie Typ Duchenne/Becker gemäß EBM Kapitel 11.4.2		
Spastische Paraplegie (SPG) Multi-Gen-Panel: ID 148.00, 35 Gene (79,9 kb) ALDH18A1, AP4B1, AP4E1, AP4M1, AP4S1, AP5Z1, ACP33, ATL1, ATP13A2, BSCL2*, CPT1C, CYP7B1, ENTPD1, ERLIN2, FA2H, FARS2, GJC2, HSPD1, KIF1A, KIF5A, L1CAM, NIPA1, PLP1, PNPLA6, REEP1, RTN2, SLC33A1, SPAST, SPG7, SPG11, SPG20, UCHL1, WASHC5, ZFYVE26, ZFYVE27 ALDH18A1, AP4B1, AP4E1, AP4M1, AP4S1, AP5Z1, APC33, ATL1, ATP13A2, BSCL2*, C12ORF65, C19ORF12, CPT1C, CYP7B1, ENTPD1, ERLIN2, FA2H, FARS2, GJC2, HSPD1, KIF1A, KIF5A, L1CAM, NIPA1, PLP1, PNPLA6, REEP1, RTN2, SLC33A1, SPAST, SPG7, SPG11, SPG20, UCHL1, WASHC5, ZFYVE26, ZFYVE27 Basis-Panel I (dominante SPG): ID 148.00, 13 Gene (23,9 kb) ALDH18A1, ATL1, BSCL2, CPT1C, HSPD1, KIF5A, NIPA1, REEP1, RTN2, SLC33A1, SPAST, WASHC5, ZFYVE27 Basis-Panel II (rezessive SPG): ID 148.00, 8 Gene (25,0 kb) AP4S1, CYP7B1, FA2H, L1CAM, PLP1, SPG7, SPG11, ZFYVE26	3-5 Wo	E

Erkrankung / Diagnostik	Dauer	Material
Spinale Muskelatrophie (SMA) Multi-Gen-Panel: ID 152.00, 22 Gene (50,5 kb) AR, ASAH1, ASCC1, ATP7A, BSLC2, DCTN1, DNAJB2, DYNC1H1, GARS, HSPB1, HSPB3, HSPB8, IGHMBP2, PLEKHG5, REEP1, SIGMAR1, SLC5A7, SMN1, SMN2, TRPV4, UBA1, VAPB Basis-Panel I (rezessive SMA): ID 152.00, 11 Gene (20,2 kb + EBM 11410/11411) AR, ASAH1, ASCC1, ATP7A, DNAJB2, IGHMBP2, PLEKHG5, SIGMAR1, SMN1, SMN2, UBA1 Basis-Panel II (dominante SMA): ID 152.00, 10 Gene (24,7 kb) BSCL2, DYNC1H1, GARS, HSPB1, HSPB3, HSPB8, REEP1, SLC5A7, TRPV4, VAPB	3-5 Wo	E
Struktur-Myopathie, kongenitale Form Multi-Gen-Panel: ID 212.00, 19 Gene (78,7 kb) ACTA1, BIN1, CFL2, CNTN1, DNM2, KBTBD13, MEGF10, MTM1, MTMR14, MYF6, MYH2, MYH7, MYPN, NEB, RYR1, SELENON, TNNT1, TPM2, TPM3 Basis-Panel I: ID 212.00, 7 Gene (25,1 kb) ACTA1, BIN1, DNM2, MTM1, RYR1, SELENON, TPM3 Basis-Panel II (NEM): ID 212.00, 3 Gene (25,0 kb) ACTA1, TPM2, NEB (spez. Exons)	3-5 Wo	E
Walker-Warburg-Syndrom oder Muscle-Eye-Brain-Erkrankung Multi-Gen-Panel: ID 178.00, 10 Gene (18,6 kb) B4GAT1, DAG1, FKRP, FKTN, ISPD, LARGE1, POMGNT1, POMGNT2, POMT1, POMT2	3-5 Wo	E
Neurologische Erkrankungen		
Alzheimer-Krankheit (AD) Multi-Gen-Panel: ID 157.00, 16 Gene (52,2 kb) A2M, ABCA2, ABCA7, ADAM10, APOE, APP, HFE, LRP1, MPO, NOS3, PLAU, PSEN1, PSEN2, TF, TNF, VEGFA Basis-Panel: ID 157.00, 10 Gene (24,7 kb) A2M, ABCA7, ADAM10, APOE, APP, MPO, PLAU, PSEN1, PSEN2, TF	3-5 Wo	E
Amyotrophe Lateralsklerose (ALS) Multi-Gen-Panel: ID 209.00, 27 Gene (63,5 kb) ALS2, ANG, ANXA11, ATXN2, C9ORF72, CHMP2B, DCTN1, ERBB4, FIG4, FUS, KIF5A, MATR3, NEFH, NEK1, OPTN, PFN1, PRPH, SETX, SIGMAR1, SOD1*, SPG11, SQSTM1, TARDBP, TBK1, UBQLN2, VAPB, VCP Basis-Panel: ID 209.00, 16 Gene (25,2 kb) ALS2, ANG, CHMP2B, DCTN1, FIG4, FUS, MATR3, OPTN, PFN1, SOD1*, SQSTM1, TARDBP, TBK1, UBQLN2, VAPB, VCP	3-5 Wo	E
CADASIL und CARASIL Multi-Gen-Panel: ID 167.00, 2 Gene (8,4 kb) HTRA1, NOTCH3	2-4 Wo	E
Charcot-Marie-Tooth-Neuropathie (CMT), axonale Form (CMT, HMSN) Multi-Gen-Panel: ID 52.00, 30 Gene (79,2 kb) AARS, AIFM1, DNM2, DYNC1H1, GARS, GDAP1, GJB1, HARS, HSPB1, HSPB8, IGHMBP2, INF2, KARS, KIF1B, LMNA, LRSAM1, MED25, MFN2, MME, MPZ, NAGLU, NEFH, NEFL, PLEKHG5, PRPS1, RAB7, SPG11, TRPV4, VCP, YARS Basis-Panel I (axonale CMT): ID 52.00, 14 Gene (24,9 kb) AARS, DNM2, GARS, GDAP1, GJB1, HARS, HSPB1, IGHMBP2, MFN2, MME, MPZ, NEFL, RAB7, TRPV4 Basis-Panel II (intermediäre CMT): ID 52.00, 8 Gene (16,2 kb) DNM2, GDAP1, INF2, KARS, MPZ, NEFL*, PLEKHG5, YARS	3-5 Wo	E
Charcot-Marie-Tooth-Neuropathie, demyelinisierende Form (CMT, HMSN) Multi-Gen-Panel: ID 51.00, 21 Gene (45,1 kb) DNM2, EGR2, FGD4, FIG4, GDAP1, GJB1, HK1, INF2, KARS, LITAF, MPZ, MTMR2, NDRG1, NEFL, PLEKHG5, PMP22, PRX, SBF2, SH3TC2, SURF1, YARS Basis-Panel I (demyelinisierende CMT): ID 51.00, 14 Gene (24,0 kb) EGR2, FGD4, FIG4, GDAP1, GJB1, LITAF, MPZ, MTMR2, NDRG1, NEFL, PMP22, PRX, SH3TC2, SURF1 Basis-Panel II (intermediäre CMT): ID 51.00, 8 Gene (16,3 kb) DNM2, GDAP1, INF2, KARS, MPZ, NEFL, PLEKHG5, YARS	3-5 Wo	E
Dystonie (DYT) Multi-Gen-Panel: ID 128.00, 14 Gene (29,8 kb) ACTB, ATP1A3, COL6A3, GCH1, MR1, PRKRA, PRRT2, SGCE, SLC2A1, SRP, TAF1, TH*, THAP1, TOR1A Basis-Panel: ID 128.00, 13 Gene (24,2 kb) ACTB, ATP1A3, COL6A3, GCH1, MR1, PRKRA, PRRT2, SGCE, SLC2A1, SRP, TH, THAP1, TOR1A	3-5 Wo	E
Episodische Ataxie (EA) Multi-Gen-Panel: ID 184.00, 4 Gene (11,5 kb) CACNA1A, CACNB4, KCNA1, SLC1A3	2-4 Wo	E
Essentieller Tremor (ETM) Multi-Gen-Panel: ID 195.00, 3 Gene (11,1 kb) DRD3, FUS, TENM4	2-4 Wo	E
Hydrozephalus, kongenitale Form Multi-Gen-Panel: ID 221.00, 15 Gene (45,0 kb) AKT3, CCDC88C, FANCB, FLVCR2, GFAP, GPM2, HYLS1, KIAA0196, KIF7, L1CAM, MPDZ, PIK3R2, POMT1, WDR81, ZIC3 Basis-Panel (HYC): ID 221.00, 4 Gene (21,8 kb) CCDC88C, L1CAM, MPDZ, WDR81	3-5 Wo	E
Hyperekplexie (HKPX) Multi-Gen-Panel: ID 216.00, 7 Gene (11,9 kb) ARHGEF9, ASNS, ATAD1, GLRA1, GLRB, GPHN, SLC6A5	2-4 Wo	E

Erkrankung / Diagnostik	Dauer	Material
Kongenitales zentrales Hypoventilationssyndrom (CCHS) Multi-Gen-Panel: ID 184.00, 4 Gene (11,5 kb) ASCL1, BDNF, EDN3, GDNF, MECP2, PHOX2B, RET	2-4 Wo	E
Leukodystrophie Multi-Gen-Panel: ID 204.01, 34 Gene (54,3 kb) ABCD1, AIMP1, ARSA, ASPA, CYP27A1, EIF2B1, EIF2B2, EIF2B3, EIF2B4, EIF2B5, FA2H, FAM126A, GALC, GFAP, GJC2, HEPACAM, HSPD1, LMNB1, MLC1, PEX1, PEX2, PEX5, PEX6, PEX10, PEX12, PEX13, PEX16, PEX26, PLP1, POLR1C, POLR3A, POLR3B, PSAP, TREX1 Basis-Panel I (HLD): ID 204.01, 8 Gene (15,0 kb) AIMP1, FAM126A, GJC2, HSPD1, PLP1, POLR1C, POLR3A, POLR3B Basis-Panel II (PBD): ID 204.01, 9 Gene (14,9 kb) PEX1, PEX2, PEX5, PEX6, PEX10, PEX12, PEX13, PEX16, PEX26 Basis-Panel III (Syndrom): ID 204.01, 17 Gene (24,5 kb) ABCD1, ARSA, ASPA, CYP27A1, EIF2B1, EIF2B2, EIF2B3, EIF2B4, EIF2B5, FA2H, GALC, GFAP, HEPACAM, LMNB1, MLC1, PSAP, TREX1	3-5 Wo	E
Myasthenes Syndrom, kongenitale Form (CMS) Multi-Gen-Panel: ID 130.00, 18 Gene (41,9 kb) AGRN, ALG2, CHAT, CHRNA1, CHRNB1, CHRND, CHRNE, COLQ, DOK7, DPAGT1, GFPT1, LRP4, MUSK, PREPL, RAPSN, SCN4A, SLC5A7, SYT2 Basis-Panel: ID 130.00, 15 Gene (24,6 kb) ALG2, CHAT, CHRNA1, CHRNB1, CHRND, CHRNE, COLQ, DOK7, DPAGT1, GFPT1, MUSK, PREPL, RAPSN, SLC5A7, SYT2	3-5 Wo	E
Neurofibromatose (NF) Multi-Gen-Panel: ID 210.00, 3 Gene (11,6 kb) NF1, NF2, SPRED1	2-4 Wo	E
Neuronale Ceroid-Lipofuszinose (CLN) Multi-Gen-Panel: ID 132.00, 12 Gene (16,5 kb) ATP13A2, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CTSD, DNAJC5, GRN, KCTD7, MFSD8, PPT1, TPP1	3-5 Wo	E
Parkinson-Krankheit (PARK) Multi-Gen-Panel: ID 77.00, 23 Gene (50,7 kb) ADH1C, ATP13A2, ATXN2, ATXN3, ATXN8OS, DNAJC6, EIF4G1, FBXO7, GBA, GIGYF2, GLUD2, HTRA2, LRRK2, MAPT, MC1R, PARK7, PINK1, PLA2G6, PRKN, SNCA, TBP, UCHL1, VPS35 Basis-Panel I (PARK , early-onset): ID 77.00, 11 Gene (25,2 kb) ATP13A2, DNAJC6, FBXO7, LRRK2, PARK7, PINK1, PLA2G6, PRKN, SNCA, UCHL1, VPS35 Basis-Panel II (late onset): ID 77.00, 9 Gene (16,4 kb) ADH1C, ATXN2, ATXN3, ATXN8OS, GBA, GLUD2, MAPT, MC1R, TBP	3-5 Wo	E
Refsum-Syndrom, adulte und infantile Form Multi-Gen-Panel: ID 83.00, 11 Gene (16,8 kb) PEX1, PEX2, PEX5, PEX6, PEX7, PEX10, PEX12, PEX13, PEX16, PEX26, PHYH	3-5 Wo	E
Rett-Syndrom (RTT) und ähnliche Krankheitsbilder Multi-Gen-Panel: ID 125.00, 10 Gene (23,2 kb) CDKL5, FOXP1, IQSEC2, MECP2, MEF2C, NTNG1, STXBP1, TCF4, UBE3A, ZEB2	3-5 Wo	E
Sensorisch-autonome Neuropathie (HSAN) Multi-Gen-Panel: ID 86.00, 12 Gene (44,5 kb) ATL1, DNMT1, DST, FAM134B, IKBKAP, KIF1A, NGF, NTRK1, SCN9A, SPTLC1, SPTLC2, WNK1 Basis-Panel: ID 86.00, 9 Gene (24,3 kb) ATL1, DNMT1, FAM134B, IKBKAP, NGF, NTRK1, SCN9A, SPTLC1, SPTLC2	3-5 Wo	E
Spastische Paraplegie (SPG) Multi-Gen-Panel: ID 148.00, 35 Gene (79,7 kb) ALDH18A1, AP4B1, AP4E1, AP4M1, AP4S1, AP5Z1, APC33, ATL1, ATP13A2, BSCL2, CPT1C, CYP7B1, ENTPD1, ERLIN2, FA2H, FARS2, GJC2, HSPD1, KIF1A, KIF5A, L1CAM, NIPA1, PLP1, PNPLA6, REEP1, RTN2, SLC33A1, SPAST, SPG7, SPG11, SPG20, UCHL1, WASHC5, ZFYVE26, ZFYVE27 ALDH18A1, AP4B1, AP4E1, AP4M1, AP4S1, AP5Z1, APC33, ATL1, ATP13A2, BSCL2*, C12ORF65, C19ORF12, CPT1C, CYP7B1, ENTPD1, ERLIN2, FA2H, FARS2, GJC2, HSPD1, KIF1A, KIF5A, L1CAM, NIPA1, PLP1, PNPLA6, REEP1, RTN2, SLC33A1, SPAST, SPG7, SPG11, SPG20, UCHL1, WASHC5, ZFYVE26, ZFYVE27 Basis-Panel I (dominante SPG): ID 148.00, 13 Gene (23,9 kb) ALDH18A1, ATL1, BSCL2, CPT1C, HSPD1, KIF5A, NIPA1, REEP1, RTN2, SLC33A1, SPAST, WASHC5, ZFYVE27 Basis-Panel II (rezessive SPG): ID 148.00, 8 Gene (25,0 kb) AP4S1, CYP7B1, FA2H, L1CAM, PLP1, SPG7, SPG11, ZFYVE26	3-5 Wo	E
Spinale Muskelatrophie (SMA) Multi-Gen-Panel: ID 152.00, 22 Gene (50,5 kb) AR, ASAH1, ASCC1, ATP7A, BSCL2, DCTN1, DNAJB2, DYNC1H1, GARS, HSPB1, HSPB3, HSPB8, IGHMBP2, PLEKHG5, REEP1, SIGMAR1, SLC5A7, SMN1, SMN2, TRPV4, UBA1, VAPB Basis-Panel I (rezessive SMA): ID 152.00, 11 Gene (20,2 kb + EBM 11410/11411) AR, ASAH1, ASCC1, ATP7A, DNAJB2, IGHMBP2, PLEKHG5, SIGMAR1, SMN1, SMN2, UBA1 Basis-Panel II (dominante SMA): ID 152.00, 10 Gene (24,7 kb) BSCL2, DYNC1H1, GARS, HSPB1, HSPB3, HSPB8, REEP1, SLC5A7, TRPV4, VAPB	3-5 Wo	E
Spinocerebelläre Ataxie, autosomal-rezessiv (SCAR) Multi-Gen-Panel: ID 213.00, 16 Gene (67,1 kb) ANO10, COQ8A, FXN, GRM1, PMPCA, POLG, RUBCN, SETX, SPTBN2, SYNE1, SYT14, TDP1, TPP1, TTPA, WWOX, XRCC1 Basis-Panel: ID 213.00, 4 Gene (24,9 kb) ANO10, COQ8A, SETX, SYNE1 (spez. Exons)	3-5 Wo	E

Erkrankung / Diagnostik	Dauer	Material
Nierenerkrankungen		
Alport-Syndrom Multi-Gen-Panel: ID 99.00, 4 Gene (21,0 kb) COL4A3, COL4A4, COL4A5, MYH9	3-5 Wo	E
Bardet-Biedl-Syndrom (BBS) Multi-Gen-Panel: ID 93.00, 17 Gene (35,8 kb) ARL6, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, CEP290, LZTFL1, MKKS, MKS1, SDCCAG8, TRIM32, TTC8, WDPCP Basis-Panel: ID 93.00, 14 Gene (24,1 kb) ARL6, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, LZTFL1, MKKS, MKS1, SDCCAG8, TTC8	3-5 Wo	E
Bartter-Syndrom (BARTS) Multi-Gen-Panel: ID 156.00, 7 Gene (15,9 kb) BSND, CASR, CLCNKA, CLCNKB, KCNJ1, SLC12A1, SLC12A3	3-5 Wo	E
Glomerulonephritis Multi-Gen-Panel: ID 103.00, 14 Gene (31,8 kb) C1QA, C1QB, C1QC, C3, CD19, CD81, CFI, CFH, CFHR5, FCGR3B, FN1, INF2, PRKCD, SOX18 Basis-Panel: ID 103.00, 13 Gene (24,4 kb) C1QA, C1QB, C1QC, C3, CD19, CD81, CFI, CFH, CFHR5, FCGR3B, INF2, PRKCD, SOX18	3-5 Wo	E
Hämolytisch-urämisches Syndrom, atypische Form (AHUS) Multi-Gen-Panel: ID 163.01, 13 Gene (27,8 kb) ADAMTS13, C2, C3, CDH46, CFB, CFH, CFHR1, CFHR2, CFHR3, CFHR5, CFI, DGKE, THBD Basis-Panel: ID 163.01, 12 Gene (23,6 kb) C2, C3, CDH46, CFB, CFH, CFHR1, CFHR2, CFHR3, CFHR5, CFI, DGKE, THBD	3-5 Wo	E
Joubert-Syndrom (JBTS) Multi-Gen-Panel: ID 28.01, 19 Gene (56,4 kb) AHI1, ARL13B, B9D1, C5ORF42, CC2D2A, CEP290, CEP41, KIF7, MKS1, NPHP1, OFD1, RPGRIP1L, TCTN1, TCTN2, TMEM138, TMEM216*, TMEM237, TMEM67, TTC21B Basis-Panel: ID 28.01, 7 Gene (25,4 kb) AHI1, CC2D2A, CEP290, NPHP1, RPGRIP1L, TMEM216, TMEM67	3-5 Wo	E
Meckel-Syndrom (MKS) Multi-Gen-Panel: ID 32.00, 12 Gene (30,3 kb) B9D1, B9D2, CC2D2A, CEP290, MKS1, NPHP3, RPGRIP1L, TCTN2, TMEM138, TMEM216, TMEM237, TMEM67 Basis-Panel: ID 32.00, 9 Gene (24,6 kb) B9D1, B9D2, CC2D2A, CEP290, MKS1, RPGRIP1L, TCTN2, TMEM216, TMEM67	3-5 Wo	E
Nephronophthise (NPHP) Multi-Gen-Panel: ID 30.01, 13 Gene (40,4 kb) CEP290, DCDC2, GLIS2, INVS, IQCB1, NEK8, NPHP1, NPHP3, NPHP4, TMEM67, TTC21B, WDR19, XPNPEP3 Basis-Panel: ID 30.01, 9 Gene (24,6 kb) INVS, NPHP1, NPHP3, NPHP4, TMEM67, TTC21B, WDR19	3-5 Wo	E
Nephrotisches Syndrom (NPHS) und Fokal-segmentale Glomerulosklerose (FSGS) Multi-Gen-Panel: ID 98.00, 28 Gene (86,0 kb) ACTN4, ALG13, APOL1, ARHGAP24, CD2AP, CFH, COQ2, COQ6, COL4A3, COL4A4, COL4A5, CUBN, INF2, ITGA3, LAMB2, LMX1B, MYO1E, NPHS1, NPHS2, NXF5, PAX2, PDSS2, PLCE1, PTPRO, SCARB2, SMARCAL1, TRPC6, WT1 Basis-Panel I (NPHS und FSGS): ID 98.00, 9 Gene (24,9 kb) ACTN4, INF2, MYO1E, NPHS1, NPHS2, PAX2, PLCE1, TRPC6, WT1 Basis-Panel II (Alport-Syndrom): ID 98.00, 3 Gene (15,2 kb) COL4A3, COL4A4, COL4A5	3-5 Wo	E
Nierenzellkarzinom¹ Multi-Gen-Panel: ID 41.00, 24 Gene (57,9 kb) BAP1, DICER1, DIRC2, DIS3L2, FH, FLCN, HNF1A, HNF1B, MET, MITF, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, PTEN, RNF139, SDHB, SDHD, SMARCA4, SMARCB1, TSC1, TSC2, VHL, WT1 Basis-Panel I: ID 41.00, 15 Gene (23,8 kb) BAP1, DIRC2, FH, FLCN, HNF1A, HNF1B, MET, MITF, PTEN, RNF139, SDHB, SDHD, SMARCB1, VHL, WT1 Basis-Panel II (Lynch-Syndrom): ID 41.00, 4 Gene (EBM 11431/11432) MLH1, MSH2, MSH6, PMS2	3-5 Wo	E
¹ Hinweis: Es erfolgt eine Stufendiagnostik bei Lynch-Syndrom gemäß EBM Kapitel 11.4.2.		
Polyzystische Nierenerkrankung (PKD) Multi-Gen-Panel: ID 100.01, 12 Gene (52,9 kb) ALG9, BICC1, DZIP1L, GANAB, HNF1B, MUC1, NOTCH2, OFD1, PKD1, PKD2, PKHD1, UMOD Basis-Panel I (dominante PKD): ID 100.01, 6 Gene (23,1 kb) GANAB, HNF1B, MUC1, PKD1, PKD2, UMOD Basis-Panel II (rezessive PKD): ID 100.01, 3 Gene (16,4 kb) ALG9, DZIP1L, PKHD1	3-5 Wo	E
Senior-Loken-Syndrom (SLSN) Multi-Gen-Panel: ID 29.01, 7 Gene (23,9 kb) NPHP1, NPHP4, IQCB1, CEP290, SDCCAG8, TRAF3IP1, WDR19	3-5 Wo	E
RASopathien		
Noonan-Syndrom (NS) - EBM 11355/11356¹ Multi-Gen-Panel: ID 23.00, 7 Gene (EBM 11355/11356) PTPN11, BRAF, KRAS, NRAS, RAF1, RIT1, SOS1	2-4 Wo	E
¹ Hinweis: Es erfolgt eine Stufendiagnostik gemäß EBM Kapitel 11.4.2.		

Erkrankung / Diagnostik	Dauer	Material
RASopathien, umfassende Diagnostik Multi-Gen-Panel: ID 15.00, 14 Gene (17,2 kb + EBM 11355/11356) BRAF, CBL, HRAS, KRAS, MAP2K1, MAP2K2, NF1, NRAS, PTPN11, RAF1, RIT1, SHOC2, SOS1, SPRED1	3-5 Wo	E
Skeletterkrankungen		
Archnodaktylie, kongenitale kontraktuelle Form Multi-Gen-Panel: ID 124.00, 4 Gene (22,1 kb) FBN1, FBN2, SCARF2, SKI	3-5 Wo	E
Arthrogryposis multiplex congenita (AMC) Multi-Gen-Panel: ID 200.00, 46 Gene (185,7 kb) ACTA1, ADCY6, ALG3, ASCC1, CHRNA1, CHRND, CHRNG, CHST14, CNTN1, DHCR24, DNMT2, DOK7, ERBB3, ERCC1, ERCC2, ERCC5, ERCC6, FBN1, FBN2, FKBP10, FLVCR2, GBA, GBE1, GLE1, MAGEL2, MUSK, MYBPC1, MYH3, MYH8, NEB, PIEZO2, PIP5K1C, PLOD2, RAPSN, RIPK4, RYR1, SCARF2, SYNE1, TNNI2, TNNT3, TPM2, TRPV4, UBA1, VIPAS39, VPS33B, ZNF335 Basis-Panel I (DA): ID 200.00, 6 Gene (25,0 kb) FBN2*, MYH3, PIEZO2*, TNNI2*, TNNT3, TPM2 Basis-Panel II (LCCS): ID 200.00, 6 Gene (17,8 kb) ADCY6, DNMT2, ERBB3, GLE1, MYBPC1, PIP5K1C Basis-Panel III (COFS): ID 200.00, 4 Gene (11,2 kb) ERCC1, ERCC2, ERCC5, ERCC6 Basis-Panel IV (FADS): ID 200.00, 9 Gene (15,6 kb) CHRNA1*, CHRND*, CHRNG*, DOK7, FLVCR2, GBE1, GLE1, MUSK, RAPSN* Basis-Panel V (NEM): ID 200.00, 3 Gene (25,0 kb) ACTA1, TPM2, NEB (spez. Exons)	4-6 Wo	E
Brachydaktylie (BD) Multi-Gen-Panel: ID 218.00, 14 Gene (21,8 kb) BMP2, BMPR1B, CHSY1, GDF5, HOXD13, IHH, NOG, PITX1, PRMT7, PTHLH, ROR2, RUNX2, TBC1D24, TRPV4	3-5 Wochen	E
Distale Arthrogryposis (DA) Multi-Gen-Panel: ID 196.00, 9 Gene (37,5 kb) FBN2, MYBPC1, MYH3, MYH8, PIEZO2, TNNI2, TNNT3, TPM2, UBA1 Basis-Panel: ID 196.00, 6 Gene (25,0 kb) FBN2, MYH3, PIEZO2, TNNI2, TNNT3, TPM2	3-5 Wo	E
Fetale Akinesie Multi-Gen-Panel: ID 201.00, 20 Gene (82,6 kb) ACTA1, ADCY6, CHRNA1, CHRND, CHRNG, CNTN1, DNMT2, DOK7, ERBB3, FLVCR2, GBE1, GLE1, MAGEL2, MUSK, MYBPC1, NEB, PIP5K1C, RAPSN, RYR1, TRPV4 Basis-Panel I (FADS): ID 201.00, 9 Gene (15,6 kb) CHRNA1, CHRND, CHRNG, DOK7, FLVCR2, GBE1, GLE1, MUSK, RAPSN Basis-Panel II (LCCS): ID 201.00, 6 Gene (17,8 kb) ADCY6, DNMT2, ERBB3, GLE1, MYBPC1, PIP5K1C	3-5 Wo	E
Handfehlbildung, nicht-syndromale Form Multi-Gen-Panel: ID 166.01, 18 Gene (33,1 kb) BHLHA9, BMP2, BMPR1B, DLX5, FBLN1, GDF5, GJA1, GLI3, HOXD13, IHH, LMBR1, LRP4, NOG, PTHLH, ROR2, TP63, TRPV4, WNT10B Basis-Panel I (Brachydaktylie): ID 166.01, 9 Gene (14,2 kb) BMP2, BMPR1B, GDF5, HOXD13, IHH, NOG, PTHLH, ROR2, TRPV4 Basis-Panel II (Syndaktylie): ID 166.01, 7 Gene (16,9 kb) BHLHA9, FBLN1, GJA1, GLI3, HOXD13, LMBR1, LRP4 Basis-Panel III (Polydaktylie): ID 166.01, 4 Gene (9,4 kb) FBLN1, GLI3, HOXD13, LMBR1 Basis-Panel IV (Ektrodaktylie): ID 166.01, 3 Gene (4,1 kb) DLX5, TP63, WNT10B	3-5 Wo	E
Herz-Hand-Syndrom Multi-Gen-Panel: ID 165.00, 6 Gene (17,9 kb) DACT1, LMNA, SALL1, SALL4, TBX3, TBX5	3-5 Wo	E
Kabuki-Syndrom (KABUK) Multi-Gen-Panel: ID 127.00, 2 Gene (20,8 kb) KDM6A, KMT2D	3-5 Wo	E
Klippel-Feil-Syndrom (KFS) Multi-Gen-Panel: ID 207.00, 5 Gene (12,5 kb) GDF3, GDF6, MEOX1, MYO18B, PAX1	2-4 Wo	E
Kurzrippen-Thoraxdysplasie mit oder ohne Polydaktylie (SRTD) Multi-Gen-Panel: ID 67.00, 7 Gene (41,9 kb) DYNC2H1, EVC, EVC2, IFT140, IFT80, NEK1, TTC21B, WDR19, WDR35 Basis-Panel: ID 67.00, 4 Gene (24,2 kb) DYNC2H1, EVC, EVC2, IFT140	3-5 Wo	E
Letales kongenitales Kontraktursyndrom (LCCS) Multi-Gen-Panel: ID 197.00, 6 Gene (17,8 kb) ADCY6, DNMT2, ERBB3, GLE1, MYBPC1, PIP5K1C	3-5 Wo	E
Mandibulofaziale Dysostose (MFD) Multi-Gen-Panel: ID 188.00, 7 Gene (12,6 kb) DHODH, EDNRA, EFTUD2, POLR1C, POLR1D, SF3B4, TCOF1,	2-4 Wo	E

Erkrankung / Diagnostik	Dauer	Material
Multiple epiphysäre Dysplasie (EDM) Multi-Gen-Panel: ID 202.00, 9 Gene (21,8 kb) CANT1, COL2A1, COL9A1, COL9A2, COL9A3, COMP, EIF2AK3, MATN3, SLC26A2	2-4 Wo	E
Multiples Pterygium-Syndrom Multi-Gen-Panel: ID 158.01, 8 Gene (16,8 kb) CHRNA1, CHRNB1, CHRND, CHRNG, IRF6, LMX1B, MYH3, RIPK4	3-5 Wo	E
Osteogenesis imperfecta (OI) Multi-Gen-Panel: ID 66.00, 14 Gene (31,2 kb) ANO5, BMP1, COL1A1, COL1A2, CRTAP, FKBP10, IFITM5, LRP5, P3H1, PLOD2, PPIB, SERPINF1, SERPINH1, SP7 Basis-Panel: ID 66.00, 12 Gene (23,6 kb) BMP1, COL1A1, COL1A2, CRTAP, FKBP10, IFITM5, P3H1, PLOD2, PPIB, SERPINF1, SERPINH1, SP7	3-5 Wo	E
Osteoporose Multi-Gen-Panel: ID 115.00, 9 Gene (21,9 kb) CALCR, COL1A1, COL1A2, ESR1, ITGB3, LRP5, MIR2861, UGT2B17, VDR	3-5 Wo	E
Skelettdysplasie, schwere Form Multi-Gen-Panel: ID 56.00, 35 Gene (124,9 kb) AGPS, ALPL, BMPER, COL11A1, COL11A2, COL1A1, COL1A2, COL2A1, CRTAP, DLL3, DYNC2H1, EBP, FAM20C, FGFR2, FGFR3, FLNA, FLNB, GNPAT, HSPG2, IFT80, LBR, LIFR, NEK1, NSDHL, P3H1, PEX5, PEX7, SLC26A2, SLC35D1, SOX9, TRIP11, TRPV4, TTC21B, WDR19, WNT7A Basis-Panel I (ACG): ID 56.00, 3 Gene (12,6 kb) COL2A1, SLC26A2, TRIP11 Basis-Panel II (FBCG): ID 56.00, 2 Gene (10,6 kb) COL11A1, COL11A2 Basis-Panel III (SRTD): ID 56.00, 4 Gene (23,0 kb) DYNC2H1, IFT80, NEK1, TTC21B Basis-Panel IV (AO): ID 56.00, 2 Gene (10,0 kb) COL11A1, COL11A2	4-6 Wo	E
Spondyloepiphysäre Dysplasie und Spondylometaphysäre Dysplasie (SED, SMD, SEMD) Multi-Gen-Panel: ID 110.00, 21 Gene (43,4 kb) ACAN, ACP5, B3GALT6, CHST3, COL2A1, COL10A1, COL11A2, COMP, DDR2, GPX4, KIF22, MATN3, MMP13, NKX3-2, PAPSS2, RMRP, RNU4ATAC, SMARCAL1, TRAPPC2, TRPV4, WISP3 Basis-Panel: ID 110.00, 11 Gene (24,9 kb) ACP5, B3GALT6, CHST3, COL2A1, COL11A2, COMP, DDR2, SMARCAL1, TRAPPC2, TRPV4, WISP3	3-5 Wo	E
3M-Syndrom Multi-Gen-Panel: ID 214.00, 3 Gene (12,4 kb) CCDC8, CUL7, OBSL1	3-5 Wo	E
Stoffwechselerkrankungen		
Diabetes mellitus Typ 2 Multi-Gen-Panel: ID 54.00, 31 Gene (57,1 kb) ABCC8, AKT2, CAPN10, ENPP1, GCGR, GCK, GPD2, HMGA1, HNF1A, HNF1B, HNF4A, IL6, IRS1, IRS2, KCNJ11, KCNJ15, LIPC, MAPK8IP1, MTNR1B, NEUROD1, PAX4, PDX1, PPARG, PPP1R3A, PTPN1, RETN, SLC2A2, SLC30A8, TBC1D4, TCF7L2, WFS1 Basis-Panel: ID 54.00, 14 Gene (24,2 kb) ABCC8, GCK, GPD2, HMGA1, HNF1A, HNF4A, IRS1, KCNJ11, MTNR1B, NEUROD1, PAX4, PDX1, PPARG, SLC2A2	3-5 Wo	E
Glykogenspeicherkrankheit (GSD) Multi-Gen-Panel: ID 108.00, 23 Gene (46,9 kb) AGL, ALDOA, ENO3, G6PC, GAA, GBE1, GYG1, GYS1, GYS2, LAMP2, LDHA, PFKM, PGAM2, PGM1, PHKA1, PHKA2, PHKB, PHKG2, PRKAG2, PYGL, PYGM, SLC2A2, SLC37A4 Basis-Panel: ID 108.00, 11 Gene (24,8 kb) AGL, G6PC, GAA, GBE1, LDHA, PFKM, PGAM2, PHKA2, PYGL, PYGM, SLC37A4	3-5 Wo	E
Homocystinurie Multi-Gen-Panel: ID 191.00, 8 Gene (14,7 kb) ABCD4, CBS, LMBRD1, MMACHC, MMADHC, MTHFR, MTR, MTRR	3-5 Wo	E
Hyperferritinämie mit und ohne Anämie Multi-Gen-Panel: ID 114.01, 19 Gene (28,7 kb) ALAS2, BMP2, CP, FTH1, FTL, GLRX5, HAMP, HFE, HJV, HSPA9, PRF1, SLC11A2, SLC25A38, SLC40A1, STX11, STXBP2, TF, TFR2, UNC13D Basis-Panel I (Hämochromatose): ID 114.01, 8 Gene (9,0 kb) BMP2, FTH1, FTL, HAMP, HFE, HJV, SLC40A1, TFR2 Basis-Panel II (Anämie): ID 114.01, 11 Gene (19,7 kb) ALAS2, CP, GLRX5, HSPA9, PRF1, SLC11A2, SLC25A38, STX11, STXBP2, TF, UNC13D	3-5 Wo	E
Hyperinsulinämische Hypoglykämie (HHF) Multi-Gen-Panel: ID 126.00, 8 Gene (16,9 kb) ABCC8, KCNJ11, GCK, HADH, INSR, GLUD1, SLC16A1, HNF4A	3-5 Wo	E
Intrahepatische Cholestase, progressive familiäre Form (PFIC) Multi-Gen-Panel: ID 159.00, 5 Gene (16,6 kb) ABCB4, ABCB11, ATP8P1, NR1H4, TJP2	3-5 Wo	E

Erkrankung / Diagnostik	Dauer	Material
Kongenitale Störung der Glykosylierung (CDG) Multi-Gen-Panel: ID 35.00, 32 Gene (49,7 kb) ALG1, ALG2, ALG3, ALG6, ALG8, ALG9, ALG11, ALG12, ALG13, B4GALT1, COG1, COG4, COG5, COG6, COG7, COG8, DDOST, DOLK, DPAGT1, DPM1, DPM3, MGAT2, MOGS, MPDU1, MPI, PGM1, PMM2, RFT1, SLC35A1, SLC35C1, SRD5A3, TMEM165 Basis-Panel: ID 35.00, 18 Gene (24,8 kb) ALG1, ALG3, ALG6, ALG8, ALG11, ALG12, COG5, COG6, PAGT1, DPM1, MGAT2, MPDU1, MPI, PGM1, PMM2, RFT1, SLC35C1, SRD5A3	3-5 Wo	E
Mitochondrialer Komplex-I-Mangel Multi-Gen-Panel: ID 74.00, 23 Gene (18,7 kb) ACAD9, FOXRED1, NDUFA1, NDUFA2, NDUFA10, NDUFA11, NDUFAF1, NDUFAF2, NDUFAF3, NDUFAF4, NDUFAF5, NDUFB3, NDUFB9, NDUFS1, NDUFS2, NDUFS3, NDUFS4, NDUFS6, NDUFS7, NDUFS8, NDUFV1, NDUFV2, NUBPL	3-5 Wo	E
MODY - Diabetes Multi-Gen-Panel: ID 48.00, 12 Gene BLK, CEL, GCK, HNF1A, HNF1B, HNF4A, INS, KCNJ11, KLF11, NEUROD1, PAX4, PDX1	3-5 Wo	E
Muskeldystrophie-Dystroglykanopathie (MDDG) Multi-Gen-Panel: ID 179.00, 10 Gene (18,6 kb) B4GAT1, DAG1, FKRP, FKTN, ISPD, LARGE1, POMGNT1, POMGNT2, POMT1, POMT2 Basis-Panel I (MDDGA): ID 179.00, 10 Gene (18,6 kb) B4GAT1, DAG1, FKRP, FKTN, ISPD, LARGE1, POMGNT1, POMGNT2, POMT1, POMT2 Basis-Panel II (MDDGB): ID 179.00, 6 Gene (11,6 kb) FKRP, FKTN, LARGE1, POMGNT1, POMT1, POMT2 Basis-Panel III (MDDGC): ID 179.00, 7 Gene (14,3 kb) DAG1, FKRP, FKTN, ISPD, POMGNT1, POMT1, POMT2	3-5 Wo	E
Neonataler Diabetes mellitus (NDM) Multi-Gen-Panel: ID 162.00, 11 Gene (21,3 kb) ABCC8, EIF2AK3, GATA6, GCK, GLIS3, INS, KCNJ11, PDX1, PTF1A, RFX6, ZFP57	3-5 Wo	E
Neuronale Ceroid-Lipofuszinose (CLN) Multi-Gen-Panel: ID 132.00, 12 Gene (16,5 kb) ATP13A2, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CTSD, DNAJC5, GRN, KCTD7, MFSD8, PPT1, TPP1	3-5 Wo	E
Porphyrie Multi-Gen-Panel: ID 153.00, 9 Gene (10,8 kb) ALAD, ALAS2, CPOX, FECH, HFE, HMBS, PPOX, UROD, UROS	2-4 Wo	E
Refsum-Syndrom, adulte und infantile Form Multi-Gen-Panel: ID 83.00, 11 Gene (16,8 kb) PEX1, PEX2, PEX5, PEX6, PEX7, PEX10, PEX12, PEX13, PEX16, PEX26, PHYH	3-5 Wo	E
Schilddrüsenkarzinom Multi-Gen-Panel: ID 220.00, 24 Gene (49,2 kb) AKT1, APC, CDKN1B, CHEK2, DICER1, FOXE1, HABP2, HRAS, MEN1, MET, MINPP1, NKX2-1, NRAS, NTRK1, PIK3CA, PRKAR1A, PTEN, RET, SDHA*, SDHB, SDHC, SDHD, SEC23B, TP53 Basis-Panel: ID 220.00, 12 Gene (25,0 kb) APC, FOXE1, HABP2, MINPP1, NKX2-1, NTRK1, PTEN, RET, SDHB, SDHC, SDHD, SEC23B	3-5 Wo	E
Speichererkrankungen mit Herzbeteiligung Multi-Gen-Panel: ID 149.00, 12 Gene (19,2 kb) ATP7B, FTH1, GAA, GLA, HAMP, HFE, HJV, LAMP2, PRKAG2, SLC40A1, TFR2, TTR	3-5 Wo	E
Stoffwechselstörung mit Epilepsie im Neugeborenenalter Multi-Gen-Panel: ID 135.00, 25 Gene (39,4 kb) ABAT, ADSL, ALDH7A1, AMT, BCKDHA, BCKDHB, CPS1, CTSD, DBT, DDC, DLD, DPYD, ETHE1, FH, GCSH, GLDC, GPHN, IVD, L2HGDH, MOCS1, MOCS2, OTC, PCCA, PCCB, PNPO	3-5 Wo	E
Stoffwechselstörung mit Epilepsie im Säuglings-, Kleinkind- und Schulalter Multi-Gen-Panel: ID 171.00, 18 Gene (31,5 kb) ALDH5A1, ATP7A, BTD, FOLR1, GAMT, GATM, HEXA, HEXB, HLCS, KCTD7, MTHFR, PHGDH, POLG, PPT1, SLC19A3, SLC2A1, SLC6A8, TPP1	3-5 Wo	E
Stoffwechselstörung mit Epilepsie im Schul- und Jugendalter Multi-Gen-Panel: ID 172.00, 15 Gene (28,1 kb) ASAH1, ATN1, CLN3, CLN5, CLN6, CSTB, DNAJC5, EPM2A, GBA, GOSR2, HTT, NEU1, NHLRC1, PRICKLE1, SCARB2	3-5 Wo	E
Zellweger-Syndrom (ZWS) Multi-Gen-Panel: ID 84.00, 12 Gene (18,0 kb) PEX1, PEX2, PEX3, PEX5, PEX6, PEX10, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX26	3-5 Wo	E
Tumorerkrankungen		
Basalzellnävus-Syndrom (BCNS) Multi-Gen-Panel: ID 174.00, 3 Gene (9,4 kb) PTCH1, PTCH2, SUFU	2-4 Wo	E
Cowden-Syndrom (CWS) Multi-Gen-Panel: ID 75.00, 7 Gene (10,0 kb) AKT1, PIK3CA, PTEN, SEC23B, SDHB, SDHC, SDHD	3-4 Wo	E

Erkrankung / Diagnostik	Dauer	Material
Erbliche Tumorerkrankungen, umfassende Diagnostik * Multi-Gen-Panel: ID 18.01, 113 Gene (285,3 kb) ACD, AIP, AKT1, APC, ATM, BARD1, BAP1, BLM, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CASR, CDC73, CDH1, CDK4, CDKN1B, CDKN2A, CEBPA, CHEK2, CTCR, DDB2, DICER1, DIS3L2, EPCAM, ERCC1, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, FAM175A, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, FH, FLCN, GALNT12, GATA2, GPC3, GREM1, HOXB13, KIF1B, KIT, LZTR1, MAX, MEN1, MET, MITF, MLH1, MRE11A, MSH2, MSH3, MSH6, MUTYH, NBN, NF1, NF2, NSD1, NTHL1, PALB2, PDGFRA, PHOX2B, PIK3CA, PMS2, POLD1, POLE, POT1, PRKAR1A, PTCH1, PTEN, RAD50, RAD51, RAD51B, RAD51C, RAD51D, RB1, RECQL4, RET, RHBDF2, RINT1, RUNX1, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SLX4, SMAD4, SMARCA4, SMARCB1, SMARCE1, SPINK1, SPRED1, STK11, SUFU, TERF2IP, TERT, TMMEM127, TP53, TSC1, TSC2, VHL, WT1, XPA, XPC, XRCC2	4-6 Wo	E
Fanconi-Anämie * Multi-Gen-Panel: ID 43.01, 19 Gene (63,3 kb) BRCA1, BRCA2, BRIP1, ERCC4, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, PALB2, RAD51, RAD51C, SLX4, XRCC2 Basis-Panel: ID 43.01, 7 Gene (25,3 kb) BRCA2, FANCA, FANCC*, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG	3-5 Wo	E
Hereditäres non-polypöses kolorektales Karzinom (HNPCC) ¹ Multi-Gen-Panel: ID 49.00, 8 Gene (21,5 kb) EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, MLH3, PMS1, PMS2, TGFBR2 Basis-Panel: ID 49.00, 4 Gene (EBM 11431/11432) MLH1, MSH2, MSH6, PMS2 <small>¹ Hinweis: Es erfolgt eine Stufendiagnostik gemäß EBM Kapitel 11.4.2.</small>	3-5 Wo	E
Intestinale Polyposis * Multi-Gen-Panel: ID 05.02, 9 Gene (20,8 kb) APC, BMPR1A, GREM1, MSH3, MUTYH, NTHL1, PTEN, SMAD4, STK11	3-5 Wo	E
Kolonkarzinom *¹ Multi-Gen-Panel: ID 06.03, 20 Gene (50,9 kb) APC, BMPR1A, CDH1, CHEK2, EPCAM, GALNT12, GREM1, MLH1, MSH2, MSH3, MSH6, MUTYH, NTHL1, PMS2, POLD1, POLE, PTEN, SMAD4, STK11, TP53 Basis-Panel I (HNPCC): ID 06.03, 4 Gene (EBM 11431/11432) MLH1, MSH2, MSH6, PMS2 Basis-Panel II (Polyposis): ID 06.03, 9 Gene (20,8 kb) APC, BMPR1A, GREM1, MSH3, MUTYH, NTHL1, PTEN, SMAD4, STK11 Basis-Panel III (CRCS): ID 06.03, 7 Gene (17,9 kb) CDH1, CHEK2, GALNT12, GREM1, POLD1, POLE, TP53 <small>¹ Hinweis: Es erfolgt eine Stufendiagnostik gemäß EBM Kapitel 11.4.2.</small>	3-5 Wo	E
Kutanes malignes Melanom (CMM) Multi-Gen-Panel: ID 193.00, 8 Gene (12,3 kb) BAP1, CDK4, CDKN2A, MC1R, MITF, POT1, TERT, XRCC3	2-4 Wo	E
Lynch-Syndrom [EBM 11431/11432] ¹ Multi-Gen-Panel: ID 02.01, 4 Gene (EBM 11431/11432) MLH1, MSH2, MSH6, PMS2 <small>¹ Hinweis: Es erfolgt eine Stufendiagnostik gemäß EBM Kapitel 11.4.2.</small>	2-4 Wo	E
Magenkarzinom ¹ Multi-Gen-Panel: ID 90.01, 20 Gene (52,3 kb) APC, ATM, BMPR1A, CDH1, CHEK2, KIT, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, PMS2, PDGFRA, PTEN, SDHA, SDHB, SDHC, SDHD, SMAD4, STK11, TP53 Basis-Panel I: ID 90.01, 10 Gene (25,3 kb) APC, CDH1, KIT, PDGFRA, SDHA, SDHB, SDHC, SDHD, STK11, TP53 Basis-Panel II (Lynch-Syndrom): ID 90.01, 4 Gene (EBM 11431/11432) MLH1, MSH2, MSH6, PMS2 <small>¹ Hinweis: Es erfolgt eine Stufendiagnostik bei Lynch-Syndrom gemäß EBM Kapitel 11.4.2.</small>	3-5 Wo	E
Mammakarzinom *¹ Multi-Gen-Panel: ID 03.01, 20 Gene (68,2 kb) ATM, BARD1, BRIP1, BRCA1, BRCA2, CDH1, CHEK2, MRE11A, MSH6, MUTYH, NBN, NF1, PALB2, PTEN, RAD50, RAD51, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53 Basis-Panel: ID 03.01, 5 Gene (EBM 11440) BRCA1, BRCA2, CHEK2, PALB2, RAD51C <small>¹ Hinweis: Es erfolgt eine Stufendiagnostik bei Lynch-Syndrom gemäß EBM Kapitel 11.4.2.</small>	3-5 Wo	E
Mamma- und Ovarialkarzinom [EBM 11440] *¹ Multi-Gen-Panel: ID 21.00, 5 Gene (EBM 11440) BRCA1, BRCA2, RAD51C, PALB2, CHEK2 <small>¹ Hinweis: Es erfolgt eine Stufendiagnostik bei Lynch-Syndrom gemäß EBM Kapitel 11.4.2.</small>	2-4 Wo	E

Erkrankung / Diagnostik	Dauer	Material
Mamma- und Ovarialkarzinom, umfassende Diagnostik *¹ Multi-Gen-Panel: ID 68.00, 46 Gene (149,4 kb) ATM, BARD1, BLM, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, DICER1, EPCAM, ERCC4, FAM175A, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, FH, MLH1, MRE11A, MSH2, MSH6, MUTYH, NBN, NF1, PALB2, PMS2, PTEN, RAD50, RAD51, RAD51B, RAD51C, RAD51D*, RECQL4, SDHB*, SDHC*, SDHD, SLX4, STK11**, TP53**, XRCC2 Basis-Panel: ID 68.00, 5 Gene (EBM 11440) BRCA1, BRCA2, CHEK2, PALB2, RAD51C ¹ Hinweis: Es erfolgt eine Stufendiagnostik bei Lynch-Syndrom gemäß EBM Kapitel 11.4.2.	4-6 Wo	E
Medulloblastom Multi-Gen-Panel: ID 205.00, 17 Gene (60,9 kb) APC, BRCA2, CHEK2, DICER1, ERCC2, FANCM, MLH1, MSH2, MSH6, NBN, PALB2, PMS2, PTCH1, SMARCB1, SUFU, TP53, VHL Basis-Panel I: ID 205.00, 5 Gene (25,5 kb) APC, BRCA2, PTCH1, SUFU, TP53 Basis-Panel II (BTPS1/Lynch-Syndrom): ID 205.00, 4 Gene (EBM 11431/11432) MLH1, MSH2, MSH6, PMS2	3-5 Wo	E
Neurofibromatose (NF) Multi-Gen-Panel: ID 210.00, 3 Gene (11,6 kb) NF1, NF2, SPRED1	2-4 Wo	E
Nierenzellkarzinom¹ Multi-Gen-Panel: ID 41.00, 24 Gene (57,9 kb) BAP1, DICER1, DIRC2, DIS3L2, FH, FLCN, HNF1A, HNF1B, MET, MITF, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, PTEN, RNF139, SDHB, SDHD, SMARCA4, SMARCB1, TSC1, TSC2, VHL, WT1 Basis-Panel I: ID 41.00, 15 Gene (23,8 kb) BAP1, DIRC2, FH, FLCN, HNF1A, HNF1B, MET, MITF, PTEN, RNF139, SDHB, SDHD, SMARCB1, VHL, WT1 Basis-Panel II (Lynch-Syndrom): ID 41.00, 4 Gene (EBM 11431/11432) MLH1, MSH2, MSH6, PMS2 ¹ Hinweis: Es erfolgt eine Stufendiagnostik bei Lynch-Syndrom gemäß EBM Kapitel 11.4.2.	3-5 Wo	E
Ovarialkarzinom *¹ Multi-Gen-Panel: ID 04.01, 19 Gene (62,1 kb) ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CHEK2, MLH1, MRE11A, MSH2, MSH6, NBN, PALB2, PMS2, RAD50, RAD51B, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53 Basis-Panel I (BROVCA): ID 04.01, 5 Gene (EBM 11440) BRCA1, BRCA2, CHEK2, PALB2, RAD51C Basis-Panel II (Lynch-Syndrom): ID 04.01, 4 Gene (EBM 11431/11432) MLH1, MSH2, MSH6, PMS2 ¹ Hinweis: Es erfolgt eine Stufendiagnostik gemäß EBM Kapitel 11.4.2.	3-5 Wo	E
Pankreaskarzinom Multi-Gen-Panel: ID 89.01, 20 Gene (62,3 kb) APC, ATM, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, CDKN2A, CHEK2, CTCR, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, NBN, PALB2, PMS2, SMAD4, SPINK, STK11, TP53, VHL Basis-Panel I (PNCa): ID 89.01, 7 Gene (24,3 kb) BRCA1, BRCA2, CHEK2, CDKN2A, PALB2, STK11, TP53 Basis-Panel II (Syndrom mit PNCa): ID 89.01, 8 Gene (25,0 kb) APC, ATM, BMPR1A, CDKN2A, MUTYH, SMAD4, STK11, VHL Basis-Panel III (Lynch-Syndrom): ID 89.01, 4 Gene (EBM 11431/11432) MLH1, MSH2, MSH6, PMS2	3-5 Wo	E
Paragangliom und Phäochromozytom * Multi-Gen-Panel: ID 42.01, 12 Gene (24,9 kb) KIB1B, MAX, MEN1, NF1, RET, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, TMEM127, VHL	3-5 Wo	E
Prostatakarzinom Multi-Gen-Panel: ID 140.00, 26 Gene (86,4 kb) AR, ATM, ATR, BAP1, BRCA1, BRCA2, CYP3A43, CDH1, CHEK2, ELAC2, HOXB13, MLH1, MRE11A, MSR1, MSH2, MSH6, MSMB, NBN, PALB2, PMS2, PTEN, RAD51C, RAD51D, RNASEL, TP53, TRRAP Basis-Panel I: ID 140.00, 5 Gene (24,4 kb) ATM, BRCA2, CHEK2, ELAC2, HOXB13, MSR1 Basis-Panel II (ggf. zusätzlich): ID 140.00, 4 Gene (EBM 11431/11432) MLH1, MSH2, MSH6, PMS2 Basis-Panel III (ggf. zusätzlich): ID 140.00, 5 Gene (EBM 11440) BRCA1, BRCA2, CHEK2, PALB2, RAD51C	3-5 Wo	E
Schilddrüsenkarzinom Multi-Gen-Panel: ID 220.00, 24 Gene (49,2 kb) AKT1, APC, CDKN1B, CHEK2, DICER1, FOXE1, HAPB2, HRAS, MEN1, MET, MINPP1, NKX2-1, NRAS, NTRK1, PIK3CA, PRKAR1A, PTEN, RET, SDHA*, SDHB, SDHC, SDHD, SEC23B, TP53 Basis-Panel: ID 220.00, 12 Gene (25,0 kb) APC, FOXE1, HAPB2, MINPP1, NKX2-1, NTRK1, PTEN, RET, SDHB, SDHC, SDHD, SEC23B	3-5 Wo	E

Erkrankung / Diagnostik	Dauer	Material
Zilioathien		
Bardet-Biedl-Syndrom (BBS) Multi-Gen-Panel: ID 93.00, 17 Gene (35,8 kb) ARL6, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, CEP290, LZTFL1, MKKS, MKS1, SDCCAG8, TRIM32, TTC8, WDPCP Basis-Panel: ID 93.00, 14 Gene (24,1 kb) ARL6, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, LZTFL1, MKKS, MKS1, SDCCAG8, TTC8	3-5 Wo	E
Joubert-Syndrom (JBTS) Multi-Gen-Panel: ID 28.01, 19 Gene (56,4 kb) AHI1, ARL13B, B9D1, C5ORF42, CC2D2A, CEP290, CEP41, KIF7, MKS1, NPHP1, OFD1, RPGRIP1L, TCTN1, TCTN2, TMEM138, TMEM216, TMEM237, TMEM67, TTC21B Basis-Panel: ID 28.01, 7 Gene (25,4 kb) AHI1, CC2D2A, CEP290, NPHP1, RPGRIP1L, TMEM216, TMEM67	3-5 Wo	E
Kurzrippen-Thoraxdysplasie mit oder ohne Polydaktylie (SRTD) Multi-Gen-Panel: ID 67.00, 7 Gene (41,9kb) DYNC2H1, EVC, EVC2, IFT140, IFT80, NEK1, TTC21B, WDR19, WDR35 Basis-Panel: ID 67.00, 4 Gene (24,2 kb) DYNC2H1, EVC, EVC2, IFT140	3-5 Wo	E
Meckel-Syndrom (MKS) Multi-Gen-Panel: ID 32.00, 12 Gene (30,3 kb) B9D1, B9D2, CC2D2A, CEP290, MKS1, NPHP3, RPGRIP1L, TCTN2, TMEM138, TMEM216, TMEM237, TMEM67 Basis-Panel: ID32.00, 9 Gene (24,6 kb) B9D1, B9D2, CC2D2A, CEP290, MKS1, RPGRIP1L, TCTN2, TMEM216, TMEM67	3-5 Wo	E
Nephronophthie (NPHP) Multi-Gen-Panel: ID 30.01, 13 Gene (40,4 kb) CEP290, DCDC2, GLIS2, INVS, IQCB1, NEK8, NPHP1, NPHP3, NPHP4, TMEM67, TTC21B, WDR19, XPNPEP3 Basis-Panel: ID 30.01, 9 Gene (24,6 kb) INVS, NPHP1, NPHP3, NPHP4, TMEM67, TTC21B, WDR19	3-5 Wo	E
Primäre Ziliendyskinesie mit oder ohne Situs inversus (PCD, CILD) Multi-Gen-Panel: ID 85.01, 18 Gene (70,7 kb) CCDC103, CCDC39, CCDC40, DNAAF1, DNAAF2, DNAAF3, DNAAF4, DNAAF5, DNAH11, DNAH5, DNAI1, DNAI2, DNAL1, HYDIN, LRRC6, NME8, RSPH4A, RSPH9 Basis-Panel I: ID 85.01, 7 Gene (25,1 kb) CCDC39, CCDC40, DNAH5, DNAI1, LRRC6, RSPH4A, RSPH9 Basis-Panel II: ID 85.01, 3 Gene (25,1 kb) DNAH11, DNAH5 (spez. Exons), DNAI1	3-5 Wo	E
Senior-Loken-Syndrom (SLSN) Multi-Gen-Panel: ID 29.01, 7 Gene (23,9 kb) NPHP1, NPHP4, IQCB1, CEP290, SDCCAG8, TRAF3IP1, WDR19	2-4 Wo	E
Abstammungsgutachten		
Untersuchungsmaterial: Material je 2x WA oder 1 ml EDTA-Blut (E)		
Ausführliche Informationen finden Sie unter www.zhma.de/genetische-diagnostik/abstammungsgutachten		
Vaterschaftsdiagnostik (Vaterschaftstest) *	F	1-2 Wo, W, E
Mutterschaftsdiagnostik *	F	1-2 Wo, W, E
Fingerprint (genetischer Fingerabdruck) *	F	1-2 Wo, W, E
Geschwisterdiagnostik *	F	1-2 Wo, W, E
Zwillingsdiagnostik *	F	1-2 Wo, W, E
Verwandtschaftsdiagnostik *	F	1-2 Wo, W, E
Mikrosatellitenanalyse von 15 STR-Systemen, Geschlechtsbestimmung sowie Biostatistik.		
Array-CGH (Array-Comparative-Genomic-Hybridization)		
Untersuchungsmaterial: 3-5 ml EDTA-Blut (E), Abortgewebe (A)		
Änderung des EBM für humangenetische Leistungen zum 01. Juli 2016: Vor einer Microarray-Analyse (hochauflösende molekulare Karyotypisierung) muss eine konventionelle Chromosomenanalyse erfolgt sein. <i>Bitte fügen Sie der Array-CGH-Anforderung die anamnestiche Angabe (Chromosomenanalyse) oder ggf. Na-Heparinblut zur Durchführung einer Chromosomenanalyse bei.</i> Die Untersuchung auf Mikrodeletionen und -duplikationen kann mit der GOP 11508 nur berechnet werden, wenn die klinische Fragestellung aufgrund der Analyseergebnisse der GOP 11502 (postnatale Chromosomenanalyse) nicht vollständig beantwortet werden konnte.		
Array-CGH * (Nachweis quantitativer genomischer Veränderungen)	A	4-6 Wo, E, A

Einzelgen-Diagnostik

Erkrankung / Diagnostik	Methode	OMIM	Gen/Chromosomenregion	Dauer	Material
A					
Aarskog-Scott-Syndrom (AAS)	P, M	305400	FGD1	2-3 Wo	E
Abetalipoproteinämie (ABL)	P	200100	MTTP	2-3 Wo	E
Absence-Epilepsie des Kindesalters (ECA) ECA2, ECA4, ECA6	P	607681 611136 611942	GABRA1, GABRA2, CACNA1H	2-4 Wo	E
Achondrogenese (ACG)	P, M	600972	SLC26A2, COL2A1	2-4 Wo	E
Achondroplasie ^{*, S} (ACH)	P	100800	FGFR3	2-3 Wo	E, FW, C
Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel ACADSD, ACADMD, ACADVL	P, M	201470 201450 201475	ACADS, ACADM, ACADVL	2-3 Wo	E
Adipositas *	P, M	601665 614962 614963	LEP, LEPR, POMC, MC4R, MC3R	2-4 Wo	E
Adrenale Hypoplasie, kongenitale (AHC)	P	300200	NR0B1 (DAX1)	2-3 Wo	E
Adrenale Hyperplasie * Typ II, Typ III, Typ IV, Typ V	P, M	201810 201910 202010 202110	HSD3B2, CYP21A2, CYP11B1, CYP17A1	2-3 Wo	E, FW, C
Adrenogenitales Syndrom (AGS) durch 21-Hydroxylase-Mangel *	P, M	201910	CYP21A2	2-3 Wo	E, FW, C
Adrenoleukodystrophie (ALD) *	P, M	300100	ABCD1	2-4 Wo	E, FW, C
Agammaglobulinämie (AGM) * AGMX1, AGM7	P, M	300755 615214	BTK, PIK3R1	2-3 Wo	E
Aicardi-Goutières-Syndrom (AGS) AGS1, AGS2, AGS3, AGS4, AGS5, AGS6, AGS7	P, M	225750 610181 610329 610333 612952	TREX1, RNASEH2B, RNASEH2C, RNASEH2A, SAMHD1, ADAR, IFIH1	2-4 Wo	E
Akromikrische Dysplasie (ACMICD) *	P, M	102370	FBN1	3-6 Wo	E
Alagille-Syndrom (ALGS) ALGS1, ALGS2	P, M	118450 610205	JAG1, NOTCH2	3-4 Wo	E
Albinismus, okulokutaner (OCA) OCA1A, OCA1B, OCA2	P	203100 606952 203200	TYR, OCA2	2-3 Wo	E
Alpha-1-Antitrypsin-Mangel (AATD)	P	107400	SERPINA1	1-2 Wo	E
Alpha-Thalassämie/Mentale Retardierung-Syndrom, X-chromosomal (ATRX)	P, M	301040	ATRX	2-4 Wo	E
Alport-Syndrom (ATS) * ATS (X-chromosomal), ATS (autosomal-dominant), ATS (autosomal-rezessiv)	P, M	301050 203780 104200	COL4A5, COL4A3, COL4A4	4-6 Wo	E, FW, C
Alström-Syndrom (ALMS)	P	203800	ALMS1	2-3 Wo	E
Alveolar-kapilläre Dysplasie mit Misalignment der Lungengefäße (ACDMPV)	P, M	265380	FOXF1	2-3 Wo	E
Alzheimer-Krankheit 2 (AD2)	P	104310	APOE	2-4 Wo	E
Amyloidose	P	105200	APOA1	2-3 Wo	E
Andersen kardiodyrhythmische periodische Paralyse	P, M	170390	KCNJ2	2-3 Wo	E
Androgen-Insensitivität, partielle (PAIS) *	P, M	312300	AR	2-4 Wo	E
Androgeninsensitivitäts-Syndrom (AIS) *	P, M	300068	AR	2-4 Wo	E
Angelman-Syndrom (AS) ^{*, S}	P, M, F	105830	ANCR, UBEA3	2-4 Wo	E, FW, C,
Angioödem, hereditäres (HAE)	P, M	106100	C1NH (SERPING1)	2-3 Wo	E
Aniridie	P, M	106210	PAX6	2-3 Wo	E
Apert-Syndrom ^{*, S}	P, M	101200	FGFR2	2-3 Wo	E, FW, C
Aplastische Anämie	P	609135	NBN (NBS1), SBDS	2-3 Wo	E
Apolipoprotein-A-II-Mangel	P	107670	APOA2	2-3 Wo	E
Argininbernsteinsäure-Krankheit *	P	207900	ASL	2-3 Wo	E
Arthrogrypose, distale (DA) DA2B, DA3, DA5, DA9	P	601680 114300 108145 121050	TNNI2, PIEZO2, FBN2	2-5 Wo	E
Aromatische-L-Aminosäure-Decarboxylase-Mangel (AADC-Defizienz)	P	608643	DDC	2-3 Wo	E, FW, C
Arrhythmogene rechtsventrikuläre Dysplasie, familiäre (ARVD) ARVD1, ARVD2, ARVD5, ARVD8, ARVD9, ARVD10, ARVD11, ARVD12	P	107970 600996 604400 607450 609040 610193 610476 611528	TGFB3, RYR2, TMEM43, PKP2, DSG2, DSP, DSC2, JUP	3-6 Wo	E
Ataxia teleangiectatica (AT)	P, M	208900	ATM	2-3 Wo	E
Atelosteogenesis, Typ II (AOII)	P	256050	SLC26A2	2-3 Wo	E, FW, C

Erkrankung / Diagnostik	Methode	OMIM	Gen/Chromosomenregion	Dauer	Material
Atriumseptumdefekt (ASD) * ASD2, ASD3, ASD4, ASD5, ASD7	P	607941 614089 611363 612794 108900	GATA4, MYH6, TBX20, ACTC1, NKX2-5	2-4 Wo	E
Axenfeld-Rieger-Syndrom (RIEG) RIEG1, RIEG3	P, M	180500 602482	PITX2, FOXC1	2-3 Wo	E
B					
Bannayan-Riley-Ruvalcaba-Syndrom (BRRS) *	P, M	158350	PTEN	2-3 Wo	E
Bardet-Biedl-Syndrom (BBS) * BBS1, BBS2, BBS6, BBBS8, BBS9, BBBS10, BBS12, BBS13, BBS14, BBS15	P	209900 615981 605231 615985 615986 615987 615989 615990 615991 615002	BBS1, BBS2, MKKS, TTC8, PTHB1, BBS10, BBS12, MKS1, CEP290, WDPCP	2-4 Wo	E
Barth-Syndrom (BTHS)	P	302060	TAZ	2-3 Wo	E
Barter-Syndrom (BARTS) BARTS1, BARTS2, BARTS3, BARTS4A	P, M	601678 241200 607364 602522	SLC12A1, KCNJ1, CLCNKB, BSND	2-4 Wo	E
Basalzellnävus-Syndrom (BCNS)	P, M	109400 607035	PTCH1, PTCH2, SUFU	2-4 Wo	E
Beare-Stevenson-Cutis gyrata-Syndrom (BSTVS) *	P, M	123790	FGFR2	2-3 Wo	E
Beckwith-Wiedemann-Syndrom *. ^S	P, M, F	130650	11p15-Chromosomenregion (BWCR), CDKN1C, NSD1	2-4 Wo	E
Benigne Krampfanfälle, familiäre infantile (BFIS) BFIS2, BFIS3	P	605751 607745	PRRT2, SCN2A	2-3 Wo	E
Bernard-Soulier-Syndrom (BSS) BSS Typ A1, BSS Typ A2, BSS Typ B, BSS Typ C	P	231200 153670	GP1BA, GP1BB, GP9	2-4 Wo	E
Beta-Thalassämie	P, M	613985	HBB	2-3 Wo	E
Beta-Thalassämie, dominant mit Einschlusskörpern *	P, M	60902	HBB	2-3 Wo	E
Biotinidase-Mangel *	P	253260	BTD	2-4 Wo	E
Birt-Hogg-Dubé-Syndrom (BHD)	P	135150	FLNC	2-3 Wo	E
Blepharophimose, Ptosis und Epicanthus inversus (BPES)	P, M	110100	FOXL2	2-3 Wo	E
Blutgerinnungsstörung, Thrombozyten-Typ (BDPLT) BDPLT1, BDPLT2, BDPLT3, BDPLT4, BDPLT6, BDPLT9, BDPLT16	P	231200 273800 177820 139090 155100 614200 187800	GP1BA, GP1BB, GP9, ITGA2B, ITGB3, NBEAL2, MYH9, ITGA2, ITGA2B, ITGB3	2-5 Wo	E
Boucher-Neuhäuser-Syndrom (BNHS)	P	215470	PNPLA6	2-3 Wo	E
Brachydaktylie, Typ B1 (BDB1)	P, M	113000	ROR2	2-3 Wo	E
Brugada-Syndrom (BRGDA) BRGDA1, BRGDA2, BRGDA3, BRGDA4, BRGDA5, BRGDA6, BRGDA7, BRGDA8, BRGDA	P, M	601144 611777 611875 611876 612838 613119 613120 613123	SCN5A, GPD1L, CACNA1C, CACNB2, SCN1B, KCNE3, SCN3B, HCN4, KCNJ8	2-4 Wo	E
Brustkrebs*. ^S Brustkrebs, Brustkrebs early-onset, Brustkrebs lobulärer, Prädisposition für Brustkrebs, Prädisposition für Brustkrebs1/2/3/4, Prädisposition für männlichen Brustkrebs	P, M	114480	BRCA1, BRCA2, RAD51C, PALB2, CHEK2, RAD51D, TP53, BRIP1, CDH1, ATM, HOXB13	3-4 Wo	E
Es erfolgt eine Stufendiagnostik gemäß EBM Kapitel 11.4.2.					
C					
CADASIL CADASIL1, CADASIL2	P, M	125310 616779	NOTCH3, HTRA1	2-4 Wo	E
Caffey-Krankheit *	P	114000	COL1A1	2 Wo	E
CARASIL	P	600142	HTRA1	2-3 Wo	E
Central-Core-Myopathie (CCD) ^S	S	117000	RYR1	3-6 Wo	E
Ceroid-Lipofuszinose, neuronale (CLN) CLN1, CLN2, CLN5, CLN10	P, M	256730 204500 256731 610127	PPT1, TPP1, CTSD	2-3 Wo	E, FW, C
CETP-Mangel	P	143470	CETP	2-4 Wo	E

Erkrankung / Diagnostik	Methode	OMIM	Gen/Chromosomenregion	Dauer	Material
Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, axonal, Typ 2 (CMT2) [*] CMT2A2A, CMT2A2B, CMT2B1, CMT2C, CMT2E, CMT2I, CMT2J, CMT2K, CMT2C	P, M	609260 617087 605588 606071 607684 607677 607736 607831 606071	MFN2, LMNA, TRPV4, NEFL, MPZ, GDAP1, IGHMBP2	2-4 Wo	E
Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, demyelinisierend, Typ 1 (CMT1) [*] CMT1A, CMT1B, CMT1C, CMT1D, CMT1E, CMT1F	P, M	118220 118200 601098 607678 118300 607734	PMP22, MPZ, LITAF, EGR2, NEFL	2-3 Wo	E
Charcot-Marie-Tooth-Krankheit (CMT), intermediärer Typ [*] CMTRIA, CMTDIC, CMTRID, CMTRIE	P, M	608340 608323 607791 614455	GDAP1, YARS, MPZ, INF2	2-4 Wo	E
Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-rezessiv, Typ 4 (CMT4) [*] CMT4A, CMT4C, CMT4E, CMT4K	P, M	214400 601596 605253 302800	GDAP1, SH3TC2, MPZ, EGR2, SURF1	2-4 Wo	E
Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, X-chrom.-dominant, 1 (CMTX1) [*]	P	302800	GJB1	2 Wo	E
CHARGE-Syndrom	P, M	214800	CHD7	2-3 Wo	E
Chilblain-Lupus (CHBL) CHBL1, CHBL2	P, M	610448 614415	TREX1, SAMHD1	2-4 Wo	E
Cholesterinester-Speicherkrankheit (CESD)	P	278000	LIPA	2-3 Wo	E
CINCA-Syndrom	P	607115	NLRP3	2-3 Wo	E
CLOVE-Syndrom	P	612918	PIK3CA	2-3 Wo	E
COACH-Syndrom	P	216360	TMEM67, RPGRIP1L, CC2D2A	2-4 Wo	E, FW, C
Coffin-Lowry-Syndrom (CLS)	P, M	303600	RPS6KA3	2-4 Wo	E
Coffin-Siris-Syndrom (CSS) CSS1, CSS3	P, M	135900 614608	ARID1B, SMARCB1	2-4 Wo	E
Cohen-Syndrom (COH1)	P, M	216550	VPS13B	3-5 Wo	E
Cornelia-de-Lange-Syndrom (CDLS) CDLS1, CDLS2, CDLS3, CDLS5	P, M	122470 300590 610759 300882	NIPBL, SMC1A, SMC3, HDAC8	2-4 Wo	E
Corpus-callosum-Agenesie mit abnormalen Genitalien	P, M	300004	ARX	2-3 Wo	E
Costello-Syndrom	P	218040	HRAS	2-3 Wo	E
Cowden-Syndrom (CWS) [*] CWS1, CWS5, CWS6, CWS7	P, M	158350 615108 615109 616858	PTEN, PIK3CA, AKT1, SEC23B	2-4 Wo	E
Cri-du-Chat-Syndrom	M	123450	5p-Chromosomenregion	2 Wo	E, F, C
Crigler-Najjar-Syndrom [*] Typ 1, Typ 2	P	218800 606785	UGT1A1	2-3 Wo	E
Crouzon-Syndrom ^{*,s}	P, M	123500	FGFR2	2-3 Wo	E, FW, C
Crouzon-Syndrom mit Acanthosis nigricans (CAN) [*]	P	612247	FGFR3	2 Wo	E
Cutis laxa, autosomal-rezessiv, Typ IC (ARCL1C)	P	613177	LTBP4	2-3 Wo	E
Cystinurie	P, M	220100	SLC3A1, SLC7A9	2-3 Wo	E
D					
Danon-Krankheit	P	300257	LAMP2	2-3 Wo	E
Denys-Drash-Syndrom (DDS)	P, M	194080	WT1	2-3 Wo	E
Desmoid-Krankheit, hereditäre [*]	P	175100	APC	2-3 Wo	E
Diabetes insipidus, nephrogener (NDI) ^{*,s} NDI Typ 1, NDI Typ 2	P	304800 125800	AVPR2, AQP2	2 Wo	E
Diabetes mellitus, permanenter neonataler (PNDM) [*]	P	606176	ABCC8, KCNJ11, GCK, INS	2-4 Wo	E
Diabetes mellitus, transienter neonataler [*] TNDM2, TNDM3	P	610374 610582	ABCC8, KCNJ11	2-4 Wo	E
Diastrophische Dysplasie (DTD)	P	222600	SLC26A2	2-3 Wo	E
DiGeorge-Syndrom (DGS) ^s	P, M	188400 611867	22q11.2-DGCR, TBX1	2-3 Wo	E, FW

Erkrankung / Diagnostik	Methode	OMIM	Gen/Chromosomenregion	Dauer	Material
Dilatative Kardiomyopathie (DCM, CMD) * CMD1A, CMD1D, CMD1E, CMD1I, CMD1M, CMD1R, CMD1S, CMD1Y, CMD1Z, CMD1AA, CMD1BB, CMD1DD, CMD1EE, CMD1FF, CMD1GG, CMD1LL, CMD1KK, CMD1MM, CMD1NN, CMD2A, CMD3B	P, M	115200 601494 601154 604765 607482 613424 613426 611878 611879 612158 612877 613172 613252 613286 613642 615248 615373 615396 615916 611880	LMNA, TNNT2, SCN5A, DES, CSRP3, ACTC1, MYH7, TPM1, TNNC1, ACTN2, DSG2, RBM20, MYH6, TNNT3, SDHA, MYPN, PRDM16, MYBPC3, RAF1, DMD	2-5 Wo	E
Dilatative Kardiomyopathie, X-chromosomal (XLCM) *	P, M	302045 302060	DMD, TAZ	3 - 4 Wo	E
Dyggve-Melchior-Clausen-Krankheit (DMC) *	P	223800	DYM	2-3 Wo	E, FW, C
Dystonie (DYT) DYT5, DYT5b, DYT9, DYT18	P, M	128230 605407	GCH1, TH, SLC12A1	2-3 Wo	E
E					
Ehlers-Danlos-Syndrom (EDS) ^{*,S} EDS1, EDSCL1, EDS2, EDSCL2, EDS4, EDSVASC, EDS6, EDSKSL1, EDS7A, EDSARTH1, EDS7B, EDSARTH2, EDS7C, EDSDERMS, EDS8, EDSPD2, EDSSPD3, EDSCLL1, EDS CV	P, M	130000 130010 130050 225400 130060 617821 225410 617174 612350 606408 225220	COL5A1, COL5A2, COL1A1, COL3A1, PLOD1, COL1A2, C1S, SLC39A13, TNXB, ADAMTS2	2-5 Wo	E
Ehlers-Danlos-Syndrom, Typ IV (EDS4) ^S	P, M	130050	COL3A1	2-4 Wo	E
Ektodermale Dysplasie (ECTD) * ECTD2, ECTD9, ECTD10A, ECTD10B	P, M	129500 614931 129490 224900	GJB6, HOXC13, EDAR	2-3 Wo	E
Emery-Dreifuss-Muskeldystrophie (EDMD) * EDMD1, EDMD2, EDMD3, EDMD6, EDMD7	P, M	310300 181350 300396	EMD, LMNA, FHL1, TMEM43	2-4 Wo	E
Epidermolysis bullosa (EB) EB junctionalis, Non-Herlitz-Typ, EB junctionalis, Herlitz-Typ, EB simplex, lokalisiert, EB simplex, generalisiert, EB simplex, Dowling-Meara-Typ, EB simplex, rezessiv (EBSB1), EB, akantholytisch letal (EBLA)	P, M	226650 226700 131800 131900 131760 6001001 609638	LAMB3, KRT14, DSP	2-4 Wo	E
Epileptische Enzephalopathie, frühinfantile (EIEE) EIEE1, EIEE2, EIEE3, EIEE4, EIEE5, EIEE6, EIEE7, EIEE9, EIEE10, EIEE11, EIEE14, EIEE19	P, M	308350 300672 609304 612164 613477 607208 613720 300088 613402 613721 614959 245744	ARX, CDKL5, SLC25A22, STXBP1, SPTAN1, SCN1A, KCNQ2, PCDH19, PNKP, SCN2A, KCNT1, GABRA1	2-5 Wo	E
Epilepsie, Pyridoxin-abhängige (EPD) *	P	266100	ALDH7A1	2-3 Wo	E
Epiphysäre Dysplasie, multiple, Typ 4 (EDM4)	P	226900	SLC26A2	2-3 Wo	E
Episodische Ataxie (EA) * EA1, EA2, EA5, EA6	P, M	160120 108500 613855 612656	KCNA1, CACNA1A, CACNB4, SLC1A3	2-4 Wo	E
Epstein-Syndrom (EPSTNS)	P	153650	MYH9	2-4 Wo	E
Erythermalgie, primäre	P	133020	SCN9A	2-3 Wo	E
Erythrozytose 2, familiäre (ECYT2)	P, M	263400	VHL	2-3 Wo	E
Exostosen, multiple (EXT)	P, M	133700 133701	EXT1, EXT2	2-3Wo	E
F					
Fabry-Krankheit	P, M	301500	GLA	2-3 Wo	E

Erkrankung / Diagnostik	Methode	OMIM	Gen/Chromosomenregion	Dauer	Material
Fallot-Tetralogie (TOF)	P, M	187500	JAG1, TBX1, GATA4, NKX2-5, ZFPM2	3-4 Wo	E
Familiäre adenomatöse Polyposis (FAP) * FAP1, FAP2	P, M	175100 608456	APC, MUTYH	2-4 Wo	E
Familiäres kälteinduziertes autoinflammatorisches Syndrom 1 (FCAS1)	P	120100	NLRP3	2-3 Wo	E
Familiäres Mittelmeerfieber (FMF) *	P, M	249100 134610	MEFV	2-3 Wo	E
Fanconi-Anämie (FA) * FANCC, FANCD1, FANCD2, FANCI, FANCI, FANCN, FANCO, FANCS	P, M	227645 605724 227646 609053 609054 610832 613390 617883	FANCC, BRCA2, FANCD2, FANCI, BRIP1, PALB2, RAD51C, BRCA1	2-4 Wo	E, FW, C
Fechtner-Syndrom (FTNS)	P	153640	MYH9	2-4 Wo	E
Feingold-Syndrom	P	164280	MYCN	2-3 Wo	E
FG-Syndrom FGS1, FGS2, FGS4	P	305450 300321 300422	MED12, FLNA, CASK	2-5 Wo	E
Fieberkrämpfe, familiäre (FEB) FEB3A, FEB3B, FEB4, FEB8	P, M	604403 613863 604352 611277	SCN1A, SCN9A, ADGRV1 (GPR98), GABRG2	2-5 Wo	E
FILS-Syndrom	P	615139	POLE	2-3 Wo	E
Fischaugen-Krankheit (FED)	P	136120	LCAT	2-3 Wo	E
Floating-Harbor-Syndrom (FLHS) ^S	P	136140	SRCAP	4-6 Wo	E
Fokal segmentale Glomerulosklerose (FSGS) FSGS1, FSGS2, FSGS5	P	603278 603965 613237	ACTN4, TRPC6, INF2	2-4 Wo	E
Fokale Epilepsie mit variablen Herden (FFEVF) FFEVF1, FFEVF3	P	604364 617118	DEPDC5, NPRL3	2-4 Wo	E
Fragiles X-Syndrom	F, B	300624	FMR1	2 Wo	E, FW, C
Fragiles X-Tremor/Ataxie-Syndrom /FXTAS) ^{CO}	F, B	300623	FMR1	2 Wo	E
Frasier-Syndrom	P, M	136680	WT1	2-3 Wo	E
Friedreich-Ataxie 1 (FRDA1) ^{CO}	F	606829	FRDA	2 Wo	E, FW, C
Frontonasale Dysplasie 1 (FND1)	P	136760	ALX3	2-3 Wo	E
Fruktose-1,6-Bisphosphatase-Mangel (FBP1D)	P, M	229700	FBP1	2-3 Wo	E
Fruktoseintoleranz, hereditäre (HFI) *	P, M	229600	ALDOB	2-3 Wo	E
Fumarase-Mangel	P, M	606812	FH	2-3 Wo	E
G					
Galaktosämie Galaktosämie I, Galaktosämie II, Galaktosämie III	P, M	230400 230200 230350	GALT, GALK1, GALE	2-3 Wo	E
Gallenblasenerkrankung (GBD) GBD1, GBD4	P, M	600803 611465	ABCB4, ABCG8	2-4 Wo	E
Gardner-Syndrom (GS) *	P	175100	APC	2-3 Wo	E
Gastrointestinaler Stromatumor (GIST)	P, M	606764	KIT, SDHB, SDHD	2-3 Wo	E
Gaucher-Krankheit (GD)	P, M	230800 230900 231000 231005 608013	GBA	2-3 Wo	E
Geleophysische Dysplasie 2 (GPHYSD2) *	P, M	614185	FBN1	3-6 Wo	E
Generalisierte Epilepsie mit Fieberkrämpfen plus (GEFSP) GEFSP1, GEFSP2, GEFSP3, GEFSP5, GEFSP7, GEFSP9	P, M	604233 604403 611277 613060 613863 616172	SCN1B, SCN1A, GABRG2, GABRD, SCN9A, STX1B	2-4 Wo	E
Generalisierte idiopathische Epilepsie (EIG) * EIG6, ECA6, EIG8, EIG9, EJM6, EIG10, EJM7, EIG11, EJM8, EJA2, EIG12, EIG13, EJM5, ECA4, ECA2	P, M	611942 612899 607682 613060 607628 614847 611136 607681	CACNA1H, CASR, CACNB4, GABRD, CLCN2, SLC2A1, GABRA1, GABRG2	2-4 Wo	E
Gilbert-Syndrom ^S	P, F	143500	UGT1A1	2-3 Wo	E
Glanzmann-Thrombasthenie (GT)	P	273800	ITGA2B, ITGB3	3-4 Wo	E
Gliedergürtelmuskeldystrophie (LGMD) * LGMD1B, LGMD2C, LGMD2E, LGMD2R, LGMD2U	P, M	159001 253700 604286 616052 615325	LMNA, SCCG, SCGB, DES, ISPD	2-3 Wo	E
GLUT1-Mangel-Syndrom (GLUT1DS) * GLUT1DS1, GLUT1DS2	P, M	606777 612126	SLC2A1	2-3 Wo	E

Erkrankung / Diagnostik	Methode	OMIM	Gen/Chromosomenregion	Dauer	Material
Glycerol-Kinase-Mangel (GKD)	P	307030	GK	2-3 Wo	E
Glycin-Enzephalopathie (GCE) *	P, M	605899	AMT, GLDC, GCSH	2-4 Wo	E
Glykogenspeicherkrankheit des Herzens *	P	261740	PRKAG2	2-3 Wo	E
Glykogenspeicherkrankheit (GSD)	P, M	232300 232700	GAA, PYGL	2-3 Wo	E
Granulomatose, chronische, X-chromosomal (CGDX) *	P, M	306400	CYBB	2-4 Wo	E
Gray-Platelet-Syndrom (GPS)	P	139090	NBEAL2	4-6 Wo	E
Greig-Zephalopolysyndaktylie-Syndrom (GCPS)	P, M	175700	GLI3	2-4 Wo	E
H					
Hämoglobin-F-Persistenz, hereditäre (HPFH) *	P, M	141749	HBB	2-3 Wo	E
Hajdu-Cheney-Syndrom (HJCYS)	P	102500	NOTCH2	2-3 Wo	E
Hämaturie, benigne familiäre (BFH) *	P, M	141200	COL4A3, COL4A4	4-6 Wo	E
Hämochromatose (HFE) ^S HFE1, HFE2A, HFE2B, HFE3, HFE4, HFE5	P, M	235200 602390 613313 604250 606069	HFE, HJV, HAMP, TFR2, SLC40A1, FTH1	2-4 Wo	E
Hämolytisch-urämisches Syndrom, atypisches (AHUS) AHUS3, AHUS7	P	612923 615008	CFI, DGKE	2-4 Wo	E
HARP-Syndrom	P, M	607236	PANK2	3-4 Wo	E
Heinz-Körper-Anämie *	P, M	140700	HBB	2-3 Wo	E
Hepatische Lipase-Mangel (HL-Mangel)	P	614025	LIPC	2-3 Wo	E
Hereditäre motorisch-sensible Neuropathie, Typ 6A (HMSN6A)	P, M	601152	MFN2	2-3 Wo	E
Hereditäres nicht-polypöses kolorektales Karzinom (HNPCC) ^{*, S, CO} HNPCC1, HNPCC2, HNPCC3, HNPCC4, HNPCC5, HNPCC6, HNPCC7, HNPCC8	P, M, MSI, I (Material T beachten!)	120435 609310 614337 614350 614331 614385 613244	MSH2, MLH1, PMS1, PMS2, MSH6, TGFB2, MLH3, EPCAM	2-3 Wo	E T in Paraffin eingebettetes Tumorblöck. des Patienten (möglichst des Primärtumors)
Hirntumor-Polyposis-Syndrom (BTPS) * BTPS1, BTPS2	P, M	276300 175100	MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, APC	2-4 Wo	E
Hirschsprung-Krankheit, Typ 1 (HSCR1)	P, M	142623	RET	2-3 Wo	E
Holocarboxylase-Synthetase-Mangel	P	253270	HLCS	2-4 Wo	E
Holoprosenzephalie (HPE) HPE3, HPE7	P, M	142945 610828	SHH, PTCH1	2-3 Wo	E
Holt-Oram-Syndrom (HOS)	P	142900	TBX5	2-3 Wo	E
Homocystinurie durch CBS-Mangel	P	236200	CBS	2-4 Wo	E
Homocystinurie durch MTHFR-Aktivitätsmangel *	P	236250	MTHFR, 677C>T	2 Wo	E
Huntington-Krankheit (HD) ^{*, 1}	F	143100	HTT	2 Wo	E, FW, C
Hutchinson-Gilford-Progerie-Syndrom (HGPS) *	P, M	176760	LMNA	2-3 Wo	E
Hydrozephalus mit Aquäduktstenose (HSAS)	P, M	307000	L1CAM	2-4 Wo	E
Hyperalphalipoproteinämie (HALP) HALP1, HALP2	P	143470 614028	CETP, APOC3	2-3 Wo	E
Hyperbilirubinämie (HBLR)	P	237900 143500 606785 218800	UGTA1	2-3 Wo	E
Hypercholesterinämie * FHC, Typ B, HCHOLA3, ARH	P, M	143890 144010 603776 603813	LDLR, APOB (Apo-B-100-Allel), PCSK9, LDLRAP1	2-3 Wo	E
Hyperchylomikronämie *	P, M	238600 207750 615947 144650	LPL, GPIHBP1, APOC2, APOA5	2-3 Wo	E
Hyperekplexie (HKPX) HKPX1, HKPX4	P	149400 618011	GLRA1, ATAD1	2-4 Wo	E
Hyperinsulinämische Hypoglykämie, familiäre (HHF) ^{*, S} HHF1, HHF2, HHF3	P	256450 601820	ABCC8, KCNJ11, GCK	2-4 Wo	E
Hyper-IgD-Syndrom (HIDS)	P	260920	MVK	2-3 Wo	E
Hyperkaliämische periodische Paralyse (HYPP)	P	170500	SCN4A	2-3 Wo	E
Hyperkalzämie, infantile (HCINF) HCINF1, HCINF2	P	143880 616963	CYP24A1, SLC34A1	P	E
Hyperlipoproteinämie * Typ IA, Typ IB, Typ ID, Typ IIA, Typ III, Typ IV, Typ V	P, M	238600 207750 615947 143890 107741 144600 144650	LPL, APOC2, GPIHBP1, LDLR, APOE, APOA5	2-3 Wo	E
Hyperlipoproteinämie Typ III ^{*, S}	P	107741	APOE	2-3 Wo	E

Erkrankung / Diagnostik	Methode	OMIM	Gen/Chromosomenregion	Dauer	Material
Hypertriglyceridämie *	P, M	238600 615947 207750 144650 145750 246650	LPL, GPIHBP1, APOC2, APOA5, LMF1	2-3 Wo	E
Hypertrophe Dejerine-Sottas-Neuropathie (DSS) *	P, M	145900	PMP22, MPZ, EGR2, GJB1	2-4 Wo	E
Hypertrophe Kardiomyopathie (HCM, CMH) CMH1, CMH2, CMH3, CMH4, CMH5, CMH6, CMH7, CMH8, CMH10, CMH11, CMH12, CMH13, CMH14, CMH17, CMH22, CMH23	P, M	192600 115195 115196 115197 600858 613690 608751 608758 612098 612124 613243 613251 613873 615248	MYH7, TNNT2, TPM1, MYBPC3, PRKAG2, TNNT3, MYL3, MYL2, ACTC1, CSRP3, TNNT1, MYH6, JPH2, MYPN, ACTN2	2-5 Wo	E
Hypoalphalipoproteinämie, familiäre (FHA)	P	604091	ABCA1, APOA1	2-3 Wo	E
Hypobetalipoproteinämie, familiäre (FHBL)	P	615558	APOB	2-3 Wo	E
Hypochondroplasie (HCH) *.s	P	146000	FGFR3	2-3 Wo	E, FW, C
Hypogonadotroper Hypogonadismus mit oder ohne Anosmie (HH) HH1, HH2, HH5, HH8, HH10, HH12	P, M	308700 147950 612370 614837 614839 614841	KAL1, FGFR1, CHD7, KISS1R, TAC3, GNRH1	2-4 Wo	E
Hypokaliämische periodische Paralyse, Typ 2 (HOKPP2)	P	613345	SCN4A	2-3 Wo	E
Hypoplastisches Linksherz-Syndrom (HLHS) HLHS1, HLHS2	P, M	241550 614435	GJA1, NKX2-5	2-3 Wo	E
Hypospadie 1, X-chromosomal (HYSP1)	P, M	300633	AR	2-4 Wo	E
I					
Infantile Myofibromatose (IMF) IMF1, IMF2	P, M	228550 615293	PDGFRB, NOTCH3	2-4 Wo	E
Iridogoniodysgenese (IRID) IRID1, IRID2	P, M	601631 137600	FOXC1, PITX2	2-4 Wo	E
Isolierter Wachstumshormonmangel (IGHD) IGHD, Typ IA (IGHD1A), IGHD, Typ IB (IGHD1B), IGHD, Typ II (IGHD2), IGHD, Typ III (IGHD3)	P, M	262400 612781 173100 307200	GH1, BTK	2-4 Wo	E
Isovalerianazidämie (IVA) *	P	243500	IVD	2-3 Wo	E
J					
Jackson-Weiss-Syndrom (JWS) *.s	P, M	123150	FGFR2	2-4 Wo	E
Jervell- und Lange-Nielsen-Syndrom (JLNS) JLNS1, JLNS2	P, M	220400 612347	KCNQ1, KCNE1	2-4 Wo	E
Joubert-Syndrom (JBTS) JBTS2, JBTS4, JBTS5, JBTS6, JBTS7, JBTS9, JBTS10, JBTS13, JBTS27, JBTS28, JBTS32	P, M	608091 609583 610188 610688 611560 612285 300804 614176 617120 617121 617257	TMEM216, NPHP1, CEP290, TMRM67, RPGRIP1L, CC2D2A, OFD1, TCTN1, B9D1, MKS1; SUFU	2-5 Wo	E, FW, C
Juvenile myoklonische Epilepsie (EJM) EJM5, EJM6, EJM7, EJM8	P	611136 607682 61060 607628	GABRA1, CACNB4, GABRD, CLCN2	2-4 Wo	E
Juveniles Polyposis-Syndrom (JPS)	P, M	174900	BMPR1A, SMAD4 (MADH4)	2-3 Wo	E
K					
Kabuki-Syndrom (KABUK) KABUK1, KABUK2	P, M	147920 300867	KMT2D (MLL2), KDM6A	3-4 Wo	E
Kallmann-Syndrom KAL1, KAL2	P, M	308700 147950	KAL1, FGFR1	2-4 W	E
Kampomele Dysplasie (CMPD)	P, M	114290	SOX9	2-3 Wo	E
Kardiofaziokutanen Syndrom (CFCs) * CFC1, CFC2, CFC3, CFC4	P	115150 615278 615279 615280	BRAF, KRAS, MAP2K1, MAP2K2	2-3 Wo	E, FW, C
Kartagener-Syndrom * CILD1, CILD3, CILD7, CILD	P, M	244400 608644 611884	DNAI1, DNAH5, DNAH11, DNAH8	3-6 Wo	E, FW, C

Erkrankung / Diagnostik	Methode	OMIM	Gen/Chromosomenregion	Dauer	Material
Katarakt (CTRCT) CTRCT34, CTCTR40	P	612968 302200	FOXE3, NHS	2-4 Wo	E
Kennedy-Krankheit (KD)	F, B	313200	AR	1-2 Wo	E, FW, C
Keratitis, hereditäre	P, M	149190	PAX6	2-3 Wo	E
Keratitis-Ichthyosis-Taubheit-Syndrom (KID-Syndrom) *	P	148210	GJB2	2-3 Wo	E
Keratokonius 1 (KTCN1)	P	148300	VSX1	2-3 Wo	E
Kleidokraniale Dysplasie (CCD)	P, M	119600	RUNX2	2-3 Wo	E
Kleinwuchs, idiopathischer, X-chromosomal (ISS) *	P, M	300582	SHOX, SHOXY	2-3 Wo	E
Klippel-Feil-Syndrom (KFS) KFS1, KFS2	P	118100 214300	GDF6, MEOX1	2-3 Wo	E
Kohlschütter-Tonz-Syndrom (KTZS)	P	226750	ROGDI	2-3 Wo	E
Kolobom des Sehnerven	P, M	120430	PAX6	2-3 Wo	E
Kongenitale bilaterale Aplasie des Vas deferens (CBAVD) ^{*, S}	O, M, AR	277180	CFTR	2-3 Wo	E
Kongenitale Glykosylierungsstörung (CDG) CDG1K, CDG2G	P	608540 611209	ALG1, COG1	2-4 Wo	E
Koronare Herzkrankheit (CAD), Prädisposition *	P	152200	LPA (rs10455872; rs3798220)	1-2 Wo	E
Kortikale Dysplasie, komplexe, mit anderen Hirnfehlbildungen (CDCBM1)	P	614039	TUBB3	2-3 Wo	E
Krabbe-Krankheit	P, M	245200	GALC	2-4 Wo	E, FW, C
Kraniosynostose, Typ 1 (CRS1)	P, M	123100	TWIST	2-4 Wo	E, FW, C
L					
LADD-Syndrom ^{*, S}	P, M	149730	FGFR2, FGFR3	2-3 Wo	E
Laktase-Mangel, kongenitaler	P	223000	LCT	2-4 Wo	E
Laktose-Intoleranz, adulter Typ *	P, S	223100	MCM6	1-2 Wo	E
Langer mesomele Dysplasie (LMD) *	P, M	249700	SHOX, SHOXY	2-3 Wo	E
Laron-Syndrom	P, M	262500	GHR	2-3 Wo	E
Lebersche kongenitale Amaurose (LCA) LCA4, LCA10, LCA17, LCA18	P	604393 611755 615360 608133	AIPL1, CEP290, GDF6, PRPH2	2-4 Wochen	E
Lecithin-Cholesterin-Acyltransferase-Mangel (LCAT-Mangel)	P	245900	LCAT	2-3 Wo	E
Legius-Syndrom	P, M	611431	SPRED1	2-3 Wo	E
Leiomyomatose und Nierenzellkarzinom, hereditäre (HLRCC)	P, M	150800	FH	2-3 Wo	E
LEOPARD-Syndrom * LPRD1, LPRD2, LPRD3	P	151100 611554 613707	PTPN11, RAF1, BRAF	2-4 Wo	E
Leri-Weill Dyschondrosteose (LWD) *	P, M	127300	SHOX, SHOXY	4 Wo	E
Leukämie, akute myeloische (AML) *	P, M	601626	KIT, NSD1, KRAS, NRAS	2-4 Wo	E
Leukodystrophie, demyelinisierende, im Erwachsenenalter beginnend, autosomal-dominant (ADLD)	M	159500	LMNB1	2 Wo	E
Leukodystrophie, hypomyelinisierende (HLD) HLD1, HLD2, HLD3, HLD11, HLD12, HLD14	P, M	312080 608804 260600 616494 616683 617899	PLP1, GJC2 (GJA12), AIMP1, POLR1C, VPS11, UFM1	2-4 Wo	E, FW, C
Leukoenzephalopathie mit Dystonie und motorischer Neuropathie	P	613724	SCP2	2-3 Wo	E
Lhermitte-Duclos-Syndrom (LDD) *	P, M	158350	PTEN	2-3 Wo	E
Li-Fraumeni-Syndrom (LFS) LFS1, LFS2	P, M	151623 609265	TP53, CHEK2	2-4 Wo	E, FW, C
Linksventrikuläre Noncompaction-Kardiomyopathie (LVNC) LVNC4, LVNC5, LVNC6, LVNC8, LVNC9, LVNC10	P, M	613424 613426 601494 615373 611878 615396	ACTC1, MYH7, TNNT2, TPM1, MYBPC3	2-4 Wo	E
Lipasemangel, kombinierter *	P	146650	LMF1	2-3 Wo	E
Lipodystrophie, familiäre partielle (FPLD) * FPLD2, FPLD6	P, M	151660 615980	LMNA, LIPE	2-3 Wo	E
Lipodystrophie, kongenitale generalisierte (CGL) CGL1, CGL2	P	608594 269700	AGPAT2, BSCL2	2-3 Wo	E
Lipoprotein(a)-Erhöhung *	P	152200	LPA (rs10455872; rs3798220)	2-3 Wo	E
Lipoprotein-Glomerulopathie (LPG) *	P	611771	APOE	2-3 Wo	E
Lissenzephalie 1 (LIS1)	P, M	607432	PAFAH1B1	2-4 Wo	E, FW, C
Lissenzephalie, X-chromosomal (LISX) LISX1, LISX2	P, M	300067 300215	DCX, ARX	4 Wo	E, FW, C
Loeys-Dietz-Syndrom (LDS) * LDS1, LDS2, LDS3, LDS4	P, M	609192 610168 613795 614816	TGFBR1, TGFBR2, SMAD3 TGFB2	2-3 Wo	E
<small>Hinweis: Bei Kassenpatienten erfolgt eine Diagnostik gemäß EBM Kapitel 11.4.2.</small>					
Long-QT-Syndrom (LQT) LQT1, LQT2, LQT3, LQT5, LQT6, LQT7, LQT8	P, M	192500 613688 603830 613695 613693 170390 601005	KCNQ1, KCNH2, SCN5A, KCNE1, KCNE2, KCNJ2, CACNA1C	2-6 Wo	E

Erkrankung / Diagnostik	Methode	OMIM	Gen/Chromosomenregion	Dauer	Material
Lowe okulo-zerebro-renales Syndrom (OCRL)	P	309000	OCRL	2-3 Wo	E
Lujan-Fryns-Syndrom	P	309520	MED12	2 Wo	E
Lymphödem, hereditäres (LMPH1) LMPH1A, LMPH1C, LMPH1D	P	153100 613480 615907	FLT4, GJC2, VEGFC	2-4 Wo	E
Lymphoproliferatives Syndrom 1, X-chromosomales (XLP1)	P, M	308240	SH2D1A	2-3 Wo	E
Lynch-Syndrom ^{*, CO}	P, M, MSI, I (Material T beachten!)	120435	MSH2, MLH1, PMS2, MSH6	2-3 Wo	E T in Paraffin eingebettetes Tumorblöck. des Patienten (möglichst des Primärtumors)
Lysosomale saure Lipase-Mangel (LAL-Mangel)	P	278000	LIPA	2-3 Wo	E
M					
Magenkarzinom, hereditäres diffuses (HDGC) [*]	P, M	137215	CDH1	2-3 Wo	E
Makuladegeneration, altersbedingte (ARMD) ARMD2, ARMD7, ARMD13	P, M	153800 610149 615439	ABCA4, HTRA1, CFI	2-4 Wo	E
Maligne Hyperthermie 1 (MHS1) ^S	P	145600	RYR1	3-6 Wo	E
Malouf-Syndrom [*]	P, M	612112	LMNA	2-3 Wo	E
Marfan-Syndrom (MFS) ^{*, S}	P, M	154700	FBN1	2-4 Wo	E
Marshall-Syndrom (MRSHS)	P, M	154780	COL11A1	3-4 Wo	E
MASA-Syndrom	P, M	303350	L1CAM	2-4 Wo	E
MASS-Syndrom [*]	P, M	604308	FBN1	3-6 Wo	E
Mastozytose	P, M	154800	KIT	2-3 Wo	E
May-Hegglin-Anomalie (MHA)	P	155100	MYH9	2-4 Wo	e
McKusick-Kaufman-Syndrom (MKKS)	P	236700	MKKS	2-3 Wo	E
Meckel-Syndrom (MKS) MKS1, MKS2, MKS3, MKS4, MKS5, MKS6, MKS9	P	249000 603194 307361 611134 611561 612284 614209	MKS1, TMEM216, TMEM67, CEP290, RPGRIP1L, CC2D2A, B9D1	2-4 Wo	E, FW, C
Megalenzephalie-Polymikrogyrie-Polydaktylie-Hydrocephalus-Syndrom 2 (MPPH2)	P	615937	AKT3	2-3 Wo	W
Melanom-Pankreaskarzinom-Syndrom	P, M	606719	CDKN2A	2-3 Wo	E
Menkes-Krankheit (MK, MNK)	P, M	309400	ATP7A	2-3 Wo	E
Mentale Retardierung mit Sprachstörung	P, A	613670	FOXP1	2-3 Wo	E
Mentale Retardierung und Mikrozephalie mit pontozerebellärer Hypoplasie (MICPCH)	P	300749	CASK	4 Wo	E
Mentale Retardierung, autosomal-dominant (MRD) MRD1, MRD5, MRD7, MRD12, MRD15, MRD19, MRD20, MRD29	P, M	156200 612621 614104 135900 614608 615075 613443 616078 611091	MBD5, SYNGAP1, DYRK1A, ARID1B, SMARCB1, CTNNB1, MEF2C, SETBP1	2-4 Wo	E
Mentale Retardierung, autosomal-rezessiv, 5 (MRT5)	P	611091	NSUN2	2-3 Wo	E
Mentale Retardierung, syndromal, X-chromosomal (MRXS) MRXS1, MRXS13, MRXS14, MRXS16, MRXC, MRXSL, MRXSNA, MRXSBFL, MRXST, MRXSW	P, M	309510 300055 300676 300354 305400 300260 300749 301900 300706 300699	ARX, MECP2, UPF3B, CULB4B, FGD1, MECP2, CASK, PHF6, HUWE1	2-5 Wo	E
Mentale Retardierung, X-chromosomal (MRX) MRXARX, MRX19, MRX21, MRX63, MRX94, MRX97	P, M	300419 300844 300143 300387 300699 300803	ARX, RPS6KA3, IL1RAPL1, ACSL4, GRIA3 ZNF711	2-4 Wo	E
Mevalon-Acidurie (MEVA)	P	251170	MVK	2-3 Wo	E
Migräne, familiäre hemiplegische (FHM) ^{*, S} FHM1, FHM2, FHM3	P, M	141500	ATP1A2, CACNA1A, SCN1A	2-5 Wo	E

Erkrankung / Diagnostik	Methode	OMIM	Gen/Chromosomenregion	Dauer	Material
Mikrozephalie, primäre, autosomal-rezessiv (MCPH) MCPH1, MCPH2, MCPH3, MCPH4, MCPH5, MCPH6, MCPH7, MCPH9	P, M	251200 604317 604804 604321 608716 608393 612703 614852	MCPH1, WDR62, CDK5RAP2, CASC5, ASPM, CENPJ, STIL, CEP152	4-6 Wo	E
Miller-Dieker-Lissenzephalie-Syndrom (MDLS)	M	247200 613215	17p13.3-MDCR	2-3 Wo	E, FW, C
Minicore-Myopathie mit externer Ophthalmoplegie	P	255320	RYR1	4-6 Wo	E
Mismatch-Reparatur-Krebsyndrom (MMRCS) *	P, M	276300	MLH1, MSH2, MSH6, PMS2	2-3 Wo	E
Mitochondriales DNA-Depletionssyndrom 4 (MTDPS4) MTDPS4A, MTDPS4B	P, M	203700 613662	POLG	2-4 Wo	E
MLCRD-Syndrom	P	152950	KIF11	3-4 Wo	E
MODY (Maturity-Onset Diabetes of the Young) MODY1, MODY2, MODY3, MODY4, MODY5, MODY10, MODY13	P, M	606391 125850 125851 606392 600496 137920 613370	HNF4A, GCK, HNF1A, PDX1, HNF1B, INS, KCNJ11	2-3 Wo	E
Mohr-Tranebjaerg-Syndrom (MTS)	P	304700	TIMM8A	2-4 Wo	E
Morbus Meulengracht	P	143500	UGT1A1	2-3 Wo	E
Mowat-Wilson-Syndrom	P, M	235730	ZEB2	2-3 Wo	E
Muckle-Wells-Syndrom (MWS)	P	191900	NLRP3	2-3 Wo	E
Muenke-Syndrom (MNKES) *	P	602849	FGFR3	2 Wo	E
Muir-Torre-Syndrom (MRTES) *	P, M	158320	MLH1, MSH2	2-3 Wo	E
Mukoviszidose ^{S,*}	P, M, AR	219700	CFTR	2-3 Wo	E, FW, C
Müller-Gang-Persistenzsyndrom (PMDS) * PMDS Typ 1, PMDS Typ2	P	261550	AMH, AMHR2	2-4 Wo	E
Multiple endokrine Neoplasie (MEN) MEN1, MEN1IA, MEN1IB	P, M	131100 162300 171400	MEN1, RET	2-4 Wo	E, FW, C
Multiples Pterygium-Syndrom, Escobar-Variante (EVMPS)	P	265000	CHRNA1	2-3 Wo	E
Multiples Pterygium-Syndrom, letaler Typ (LMPS)	P	2532910	CHRNA1, CHRND, CHRNB1	2-4 Wo	E
Muskeldystrophie, Typ Becker (BMD) ^S	P, M	300376	DMD	2-4 Wo	E, FW, C
Muskeldystrophie, Typ Duchenne (DMD) ^S	P, M	310200	DMD	2-4 Wo	E, FW, C
Myasthenes Syndrom, kongenitales (CMS) CMS1A, CMS1B, CMS2A, CMS2B, CMS3A, CMS3B, CMS3C, CMS11, CMS16	P	601462 608930 616313 616314 616321 616322 616323 616326 614198	CHRNA1, CHRNB1, CHRND, RAPSN, SCN4A	2-4 Wo	E
Myeloperoxidase-Mangel (MPOD)	P	254600	MPO	2-3 Wo	E
Myotone Dystrophie 1 (DM1)	F	160900	DMPK	2-3 Wo	E, FW, C
Myotonia congenita, Typ Becker, autosomal-rezessiv	P	255700	CLCN1	4 Wo	E
Myotonia congenita, Typ Thomsen, autosomal-dominant	P	160800	CLCN1	4 Wo	E
N					
Nebennierenrinden-Karzinom, hereditäres (ADCC)	P, M	202300	TP53	2 Wo	E
Nephronophthuse (NPHP) NPHP1, NPHP11	P, M	256100 613550	NPHP1, TMEM67	2-4 Wo	E, FW, C
Nephrotisches Syndrom (NPHS) NPHS2, NPHS4, NPHS6, NPHS7	P, M	600995 256370 614196 615008	NPHS2, WT1, PTPRO, DGKE	2-4 Wo	E
Neugeborenenkrämpfe, benigne familiäre (BFNS) BFNS1, BFNS2	P, M	121200 121201	KCNQ2, KCNQ3	2-3 Wo	E
Neurodegeneration mit Eisenakkumulation im Gehirn 1 (NBIA1)	P, M	607236	PANK2	3-4 Wo	E
Neurofibromatose (NF) NF1, NF2	P, M	162200 101000	NF1, NF2	2-5 Wo	E, FW, C
Neurofibromatose-Noonan-Syndrom (NFNS) *	P, M	601321	NF1	3-4 Wo	E
Neuropathie, hereditäre, mit Neigung zu Drucklähmungen (HNPP) ^{*,S}	P, M	162500	PMP22	2-4 Wo	E
Neuropathie, hereditäre sensorische und autonome (HSAN) HSAN1A, HSAN2D, HSAN3	P	162400 143000 223900	SPTLC1, SCN9A, IKBKAP	2-4 Wo	E
Neuropathie, kongenitale hypomyelinisierende (CHN) *	P, M	605253	MPZ, EGR2	2-3 Wo	E
Neutropenie, schwere kongenitale (SCN) SCN1, SCN3, SCN5	P	202700 610738 300299	ELANE, HAX1, WAS	2-4 Wo	E
Nicolaidis-Baraitser-Syndrom (NCBRS)	P	601358	SMARCA2	2-3 Wo	E

Erkrankung / Diagnostik	Methode	OMIM	Gen/Chromosomenregion	Dauer	Material
Nierenzellkarzinom 1, papilläres (RCCP1)	P	605074	MET	2-3 Wo	E
Nijmegen-Breakage-Syndrom	P	251260	NBN (NBS1)	2-3 Wo	E
Noonan-ähnliches Syndrom mit losem Anagenhaar (NSLH)	P	607721	SHOC2	1-2 Wo	E
Noonan-Syndrom (NS) ^{*, S} NS1, NS3, NS4, NS5, NS6, NS7, NS8, NS10 Es erfolgt eine Stufendiagnostik gemäß EBM Kapitel 11.4.2.	P, M	163950 609942 610733 611553 613224 613706 615355 616564	PTPN11, KRAS, SOS1, RAF1, NRAS, BRAF, RIT1, LZTR1	2-4 Wo	E, FW, C
O					
Odonto-onycho-dermale Dysplasie (OODD)	P	257980	WNT10A	2-3 Wo	E
Okulodentodigitale Dysplasie (ODDD)	P, M	164200 257850	GJA1	2-3 Wo	E
Okzipitalhorn-Syndrom (OHS)	P, M	309400	ATP7A	2-3 Wo	E
Opitz-GBBB-Syndrom, Typ 1 (GBBB1)	P, M	300000	MID1	2-3 Wo	E
Opitz-Kaveggia-Syndrom (OKS)	P	305450	MED12	2-3 Wo	E
Optikusatrophy (OPA) OPA1, OPA3	P, M	165500 165300	OPA1, OPA3	2-3Wo	E
Orofaziale Spalte OFC5, OFC6	P, M	608874	MSX1, IRF6	2-3 Wo	E, FW, C
Osteogenesis imperfecta (OI) [*] OI Typ I, II, III, IV, V, VII, VIII	P, M	166200 166210 259420 166220 610967 610682 610915	COL1A1, COL1A2, IFITM5, CRTAP, LEPRE1	3-5 Wo	E, FW, C
Ovarialdysgenese (ODG) ODG1, ODG2	P	233300 300510	FSHR, BMP15	2-3 Wo	E
Ovarielles Hyperstimulationssyndrom (OHSS)	P	608115	FSHR	2-3 Wo	E
P					
Palmoplantarkeratose mit Hörverlust [*]	P, M	148350	GJB2	2-3 Wo	E
Panhypopituitarismus, X-chromosomal (PHPX)	P	312000	SOX3	2-3 Wo	E
Pankreas-Agenese 1 (PAGEN1)	P, M	260370	PDX1	2-3 Wo	E
Pankreatitis, hereditäre (PCTT) [*] PCTT, Idiopathische PCTT, Prädisposition für PCTT	P, M	167800	PRSS1, SPINK1, CFTR, CTSC	2-4 Wo	E
Paragangliom PGL1, PGL4, PGL5	P	168000 115310 614165	SDHD, SDHB, SDHA	2-3 Wo	E
Parkinson-Krankheit (PARK) PARK1, PARK2, PARK4, PARK8	P, M	168601 600116 605543 607060	SNCA, PARK2 (PRKN), LRRK2	2-3 Wo	E
Pelizaeus-Merzbacher-Krankheit (PMD)	P, M	312080	PLP1	2-3 Wo	E, FW
Periodisches Fieber, familiäres, autosomal-dominant (FPF)	P	142680	TNFRSF1A	2-3 Wo	E
Periodisches Fiebersyndrom [*] TRAPS, CAPS1, CAPS2, CAPS3, FMF; HIDS	P, M	142680 120100 191900 607115 249100 260920	TNFRSF1A, NLRP3, MEFV, MVK	2-4 Wo	E
Peroxisomale Biogenese Störung 9B (PBD9B)	P	614879	PEX7	2-4 Wo	E
Dysgenese des vorderen Augensegmentes (ASGD) ASGD2, ASGD3, ASGD4, ASGD5, ASGD6	P, M	610256 601631 137600 604229 617315	FOXE3, FOXC1, PITX, PAX6, CYP1B1	2-4 Wo	E
Peutz-Jeghers-Syndrom (PJS)	P, M	175200	STK11	2-3 Wo	E
Pfeiffer-Syndrom ^{*, S}	P, M	101600	FGFR1, FGFR2	2-3 Wo	E, FW, C
Phäochromozytom [*]	P, M	171300	SDHD, SDHB, RET, VHL	2-3 Wo	E
Piebaldismus	P, M	172800	KIT, SNAI2	2-3 Wo	E
Pitt-Hopkins-Syndrom (PTHS)	P, M	610954	TCF4	2-3 Wo	E
Pitt-Hopkins-ähnliches Syndrom (PTHSL) PTHSL1, PTHSL2	P, M	610042 614325	CNTNAP2, NRXN1	2-4 Wo	E
Plexuspapillom	P, M	260500	TP53	2 Wo	E
Pneumothorax, primärer spontaner (PSP)	P	173600	FLCN	2-3 Wo	E
Polymikrogyrie, symmetrische oder asymmetrische (PMGYSA)	P	610031	TUBB2B	2-3 Wo	E
Polyzystische Nieren-Erkrankung (PKD) PKD1, PKD2, PKD4, PKD5	P, M	173900 613095 600666 263200 617610	PKD1, PKD2, GANAB, PKHD1, DZIP1L	2-5 Wo	E
Pompe-Krankheit	P	232300	GAA	2-3 Wo	E

Erkrankung / Diagnostik	Methode	OMIM	Gen/Chromosomenregion	Dauer	Material
Pontocerebelläre Hypoplasie (PCH) * PCH2A, PCH2B, PCH2C, PCH4	P	277470 612389 612390 225753	TSEN54, TSEN2, TSEN34	2-4 Wo	E
Popliteales Pterygium-Syndrom (PPS)	P, M	119500 263650	IRF6, RIPK4	2-3 Wo	E
Prader-Willi-Syndrom (PWS) * ^S	P, M, F	182279	15q11-q13-PWCR	2-4 Wo	E, FW, C
Prädisposition für fam. Brust- und Eierstockkrebs (BROVCA) * ^S BROVCA1, BROVCA2, BROVCA3, BROVCA4, BROVCA	P, M	604370 612555 613399 614291 114480	BRCA1, BRCA2, RAD51C, RAD51D, PLAB2, CHEK2	3-4 Wo	E
Es erfolgt eine Stufendiagnostik gemäß EBM Kapitel 11.4.2 [GOP 11440].					
Prädisposition für Darmkrebs CRCS10, CRCS12	P	612591 615083	POLD1, POLE	2-4 Wo	E
Prädisposition für Gliome (GLM) GLM1, GLM2, GLM3, GLM9 *	P, M	137800 613028 613029 616568	TP53, PTEN, BRCA2, POT1	2-4 Wo	E
Prädisposition für Kutanes malignes Melanom (CMM) CMM1, CMM2, CMM3, CMM5, CMM10	P, M	155600 155601 609048 613099 615848	1p36-Chromosomenregion, CDKN2A, CDK4, MC1R, POT1	2-4 Wo	E
Prädisposition für nicht-kleinzelliges Lungenkarzinom (NSCLC)	P, M	211980	EGFR	2-4 Wo	E
Prädisposition für Pankreaskarzinom (PNCA) * PNCA2, PNCA3, PNCA4	P, M	260350 613347 614320	BRCA1, BRCA2, PALB2	3-4 Wo	E
Prädisposition für Prostatakrebs *	P, M	176807	CDH1, BRCA2, CHEK2, AR, HOXB13, HNF1B	2-3 Wo	E
Progressive externe Ophthalmoplegie (PEO) PEOA1, PEOB1	P, M	157640 258450	POLG	2-4 Wo	E
Propionazidämie	P, M, R	606054	PCCA, PCCB	2-4 Wo	E
Proteus-Syndrom	P	176920	AKT1	2-3 Wo	E
Prune-Belly-Syndrom	P	100100	CHRM3	2-3 Wo	E
Pseudo-TORCH-Syndrom *	P	251290	OCLN	2 Wo	E, FW, C
Pseudo-von Willebrand-Krankheit (VWDP)	P	177820	GP1BA	2-3 Wo	E
Pseudoxanthoma elasticum (PXE) *	P, M	264800	ABCC6	3-4 Wo	E
Pyridoxamin-5'-Phosphat-Oxidase-Mangel	P	610090	PNPO	2-3 Wo	E
R					
Radioulnar-Synostose mit amegakaryozytärer Thrombozytopenie (RUSAT)	P	605432	HOXA11	2-4 Wo	E
Restriktive Kardiomyopathie (RCM) * RCM1, RCM3, RCM4	P, M	115210 612422 615248	TNNI3, TNNT2, MYPN	2-4 Wo	E
Retinale Vaskulopathie mit zerebraler Leukodystrophie (RCVL) Retinitis pigmentosa (RP) RP1, RP2, RP3, RP4, RP7, RP19, RP23, RP37, RP39, RP44, RP51, RP56, RP74	P, M	192315 268000 180100 312600 300029 613731 608133 601718 300424 611131 613809 613769 613464 613581 616560	TREX1 RP1, RP2, RPGR, RHO, PRPH2, ABCA4, OFD1, NR2E3, USH2A, RGR, TCC8, IMPG2, BBS2	2-3 Wo 2-5 Wo	E E
Rett-Syndrom (RTT) RTT, Atypisches RTT; Kongenitales RTT	P, M	312750 613454	MECP2, FOXP1	2-4 Wo	E
Rhabdoid-Tumor-Prädispositionssyndrom 1 (RTPS1)	P, M	609322	SMARCB1	2-4 Wo	E
Rhizomele Chondrodysplasia punctata, Typ 1 (RCDP1)	P	215100	PEX7	2-4 Wo	E
Robinow-Sorauf-Syndrom	P, M	180750	TWIST1	2 Wo	E
Robinow-Syndrom RRS, DRS1, DRS2	P, M	268310 180700 616331	ROR2, WNT5A, DVL1	2-4 Wo	E
Rubinstein-Taybi-Syndrom (RSTS) RSTS1, RSTS2	P, M	180849 613684	CREBBP, EP300	3-4 Wo	E
S					
SADDAN-Dysplasie *	P	614482	FGFR3	2-3 Wo	E
Saethre-Chatzen-Syndrom (SCS)	P, M	101400	TWIST1	2-3 Wo	E, FW, C
Scapuloperoneale Myopathie, X-chromosomal, dominant (SPM)	P, M	300695	FHL1	2-3 Wo	E
Schilddrüsenkarzinom, familiäres medulläres (MTC)	P, M	155240	RET	2-3 Wo	E
Schinz-Giedion-Syndrom (SGS)	P	269150	SETBP1	2-3 Wo	E
Schwannomatose (SWNTS) SWNTS1, SWNTS2	P, M	162091 615670	SMARCB1, NF2, LZTR1	2-4 Wo	E

Erkrankung / Diagnostik	Methode	OMIM	Gen/Chromosomenregion	Dauer	Material
Schwerhörigkeit, autosomal-dominant (DFNA) * DFNA2B, DFNA3A, DFNA3B, DFNA5, DFNA13, DFNA17	P, M	612644 601544 612643 600994 601868 603622	GJB3, GJB2, GJB6, GSDME, COL11A2, MYH9	2-5 Wo	E
Schwerhörigkeit, autosomal-rezessiv, 1 (DFNB1) ^{*,S} DFNB1A, DFNB1B	P, M	220290 612645	GJB2, GJB6	2-3 Wo	E
Es erfolgt eine Stufendiagnostik gemäß EBM Kapitel 11.4.2.					
Schwerhörigkeit (DFN) ^{*,S} DFNB1A, DFNB1B, DFNA2B, DFNA3A, DFNA3B, DFNB13, DFNB17, DFNB18A, DFNB31, DFNB53, DFNB97	P, M	220290 612645 600791 602092 607084 609706 616705	GJB2, GJB6, SLC26A4, USH1C, WHRN, MET	2-5 Wo	E
Hinweis: Empfohlene Stufendiagnostik bei DFNB1: - Stufe I: DNA-Sequenzanalyse und MLPA-Analyse des GJB2-Gens - Stufe II: MLPA-Analyse des GJB6-Gens - Stufe III: DNA-Sequenzanalyse des GJB6-Gens					
Seckel-Syndrom (SCKL) SCKL1, SCKL4, SCKL5	P, M	210600 613676 613823	ATR, CENPJ, CEP152	02. Apr	E
Sensorisch-ataktische Neuropathie, Dysarthrie und Ophthalmoparese (SANDO)	P, M	607459	POLG	4 Wo	E
Septo-optische Dysplasie	P	182230	HESX1	2 Wo	E
Shwachman-Diamond-Syndrom (SDS)	P	260400	SBDS	2-3 Wo	E
Short-QT-Syndrom (SQT) SQT1, SQT2, SQT3	P, M	609620 609621 609622	KCNH2, KCNQ1, KCNJ2	2-4 Wo	E
SHORT-Syndrom	P	269880	PIK3R1	2-3 Wo	E
Sichelzellenanämie [*]	P	603903	HBB	1 Wo	E, FW, C
Sick-Sinus-Syndrom (SSS) SSS1, SSS2, SSS3	P	608567 163800 614090	SCN5A, HCN4, MYH6	2-4 Wo	E
Silver-Russell-Syndrom (SRS) [*]	F, M	180860	11p15-ICR1, Chromosom-7-Region	2-4 Wo	E
Simpson-Golabi-Behmel-Syndrom (SGBS) SGBS1, SGBS2	P, M	312870 300209	GPC3, GPC4, OFD1 (CXORF5)	2-4 Wo	E
Sitosterolämie (STSL)	P	210250	ABCG8, ABCG5	2-3 Wo	E
Skewed X-Inaktivierung, familiärer Typ 1 (SXI1) ^S	P, F	300087	XIST	2 Wo	E
Smith-Lemli-Opitz-Syndrom (SLOS)	P	270400	DHCR7	2 Wo	E, FW, C
Smith-Magenis-Syndrom (SMS) ^S	P, M	182290 610882	17p11.2-SMCR, RAI1	2-4 Wo	E, FW, C
Smith-McCort-Dysplasie (SMC) [*] SMC1, SMC2	P	607326 615222	DYM, RAB33B	2-3 Wo	E, FW, C
Sotos-Syndrom (SOTOS) SOTOS1, SOTOS2, SOTOS3	P, M	117550 614753 617169	NSD1, NFIX, APC2	2-4 Wo	E
Spalthand-Spaltfuß-Malformation 6 (SHFM6)	P	225300	WNT10B	2-3 Wo	E
Spastische Paraplegie (SPG) SPG1, SPG2, SPG15, SPG17, SPG29, SPG44	P, M	303350 312920 612020 613206	L1CAM, PLP1, ZFYVE26, BSCL2, PNPLA6, GJC2	2-4 Wo	E
Spermatogenese-Störung (SPGF) [*] SPGFY1, SPGFY2, SPGFX2, SPGF8	P, M, F	400042 415000 309120 613957	AZF, TEX11, NR5A1	2-4 Wo	E
Spinale Muskelatrophie (SMA) [*] SMA1, SMA2, SMA3, SMA4	M	253300 253550 253400 271150	SMN1, SMN2	2 Wo	E, FW, C
Spinale Muskelatrophie, distale (DSMA) DSMA1, DSMAX	P, M	604320 300489	IGHMBP2, ATP7A	2-3 Wo	E
Spinale und bulbäre Muskelatrophie 1, X-chromosomal (SMAX1)	F, B	313200	AR	1-2 Wo	E, FW, C
Spondyloepiphysäre Dysplasie (SED) SEDC, SEDSTN, SED, Maroteaux-Typ	P, M	183900 616583 184095	COL2A1, TRPV4	3-5 Wo	E
Sprech- und Sprachstörung, Typ 1 (SPCH1)	P, A	602081	FOXP2	2-3 Wo	E
Statin-Unverträglichkeit	P	604843	SLCO1B1-Polymorphismus	2-3 Wo	E
Stargardt-Krankheit (STGD) STGD1, STGD3	P, M	248200 600110	ABCA4, CNGB3, ELOVL4	2-4 Wo	E
Stickler-Syndrom (STL) STL1, STL1 atypisch, STL2,	P, M	108300 609508 604841	COL2A1, COL11A1	3-5 WO	E

Erkrankung / Diagnostik	Methode	OMIM	Gen/Chromosomenregion	Dauer	Material
T					
Tangier-Krankheit (TGD)	P	205400	ABCA1	2-3 Wo	E
Teleangiektasie, hereditäre hämorrhagische (HHT) HHT1, HHT2, HHT5	P, M	187300 600376 615506	ENG, ACVRL1, GDF2	2-4 Wo	E
Thanatophore Dysplasie (TD) ^{*, S} TD1, TD2	P	187600 187601	FGFR3	2-4 Wo	E, FW, C
Thiamin-Metabolismus-Dysfunktionssyndrom 5 (THMD5)	P	614458	TPK1	2-4 Wo	E
Timothy-Syndrom (TS)	P	601005	CACNA1C	2-3 Wo	E
Thorakales Aortenaneurysma, familiäres (AAT) * AAT3, AAT4, AAT5, AAT6, AAT7, AAT11 Hinweis: Bei Kassenpatienten erfolgt eine Diagnostik gemäß EBM Kapitel 11.4.2.	P	610168 132900 609192 611788 613780 617349	TGFBR2, MYH11, TGFBR1, ACTA2, MYLK, FOXE3	2-4 Wo	E
Thorakales Aortenaneurysma mit / ohne Aortendissektion (TAAD) ^{*, S} AAT3, AAT4, AAT5, AAT6, AAT7, AAT11, LDS1, LDS2, LDS3, LDS4, LDS5, MFS, EDS4,	P, M, <i>alternative Methode: E (nicht akkred. Verfahren)</i>	610168 132900 609192 611788 613780 617249 613795 614816 615582 154700 130050 614816 615582	TGFB2, MYH11, TGFBR1, ACTA2, MYLK, FOXE3, SMAD3, TGFB2, TGFB3, FBN1, COL3A1	2-5 Wo	E
Thrombophilie [*] THPH1, THPH2, THPH3, THPH4, THPH5, THPH6, THPH7	P, M, S	188050 188055 176860 612304 612336 614514 613118	F2, MTHFR, F5, PROC, PROS1, SERPINC1	2 - 4 Wo	E
Transiente neonatale Hyperbilirubinämie, familiäre (HBLRTFN)	P	237900	UGT1A1	2-3 Wo	E
Transthyretin-Amyloidose, hereditäre	P	105210	TTR	2-3 Wo	e
Treacher-Collins-Syndrom (TCS) TCS1, TCS2, TCS3	P, M	154500 613717 248390	TCOF1, POLR1D, POLR1C	3-4 Wo	E
Trichothiodystrophie 1, nicht-photosensitive (TTDN1)	P	234050	MPLKIP	2-3 Wo	E
Tuberöse Sklerose (TSC) TSC1, TSC2	P, M	191100 613254	TSC1, TSC2	3-4 Wo	E, FW, C
U					
Usher-Syndrom (USH) USH1C, USH2A, USH2C, USH2C digenisch, USH2D	P, M	276904 276901 605472 611383	USH1C, USH2A, ADGRV1, PDZD7, WHRN	2-5 Wo	E
V					
Van der Woude-Syndrom 1 (VWS1)	P, M	119300	IRF6	2 Wo	E
Variables Aneuploidie-Mosaik-Syndrom 1 (MVA1)	P	257300	BUB1B	2-4 Wo	E
Velokardiofaziales Syndrom (VCFS) ^S	P, M	192430	22q11.2, TBX1	2-3 Wo	E, FW, C
Venöse Malformation, multiple kutane und muköse (VMCM)	P	600195	TEK	3-4 Wo	E
Ventrikelseptumdefekt (VSD)	P	614429 614432	GATA4, NKX2-5	2-3 Wo	E
Ventrikuläre Tachykardie, katecholaminerge polymorphe (CPVT) CPVT1, CPVT2	P	604772 611938	RYR2, CASQ2	3-4 Wo	E
Vohwinkel-Syndrom *	P	124500	GJB2	2-3 Wo	E
Von-Hippel-Lindau-Syndrom [*]	P, M	193300	VHL	2-3 Wo	E
Vorhofflimmern, familiäres (ATFB) ATFB3, ATFB4, ATFB9, ATFB10, ATFB13	P, M	607554 611493 613980 614022 615377	KCNQ1, KCNE2, KCNJ2, SCN5A, SCN1B,	2-4 Wo	E
Vorzeitige Ovarialinsuffizienz (POF) POF1, POF2B, POF3, POF4, POF7, POF9, POF10	P, M	311360 300604 608996 300510 612964 615724 612885	FMR1, POF1B, FOXL2, BMP15, NR5A1, HFM1, MCM8	2-4 Wo	E

Erkrankung / Diagnostik	Methode	OMIM	Gen/Chromosomenregion	Dauer	Material
W					
Waardenburg-Syndrom (WS) WS1, WS2D, WS2E, WS3, WS4C	P, M	193500 608890 611584 148820 613266	PAX3, SNAI2, SOX10	2-4 Wo	E
Wachstumshormon-Insensitivität, partielle (GHIP)	P, M	604271	GHR	2-3 Wo	E
Warburg-Mikro-Syndrom (WARBM1)	P	600118	RAB3GAP1	3-4 Wo	E, FW, C
Watson-Syndrom (WTSN) *	P, M	193520	NF1	3-4 Wo	E
Weill-Marchesani-Syndrom 2 (WMS2) *	P, M	608328	FBN1	3-6 Wo	E
Williams-Beuren-Syndrom (WBS)	M	194050 609757 613729	7q11.23-Chromosomenregion	2-3 Wo	E, FW, C
Wilms-Tumor (WT) WT1, WT2	P, M	194070 194071	WT1, BRCA2, ICR1- Chromosomenregion	2-4 Wo	E
Wilson-Krankheit (WD) *	P, M	277900	ATP7B	2-4 Wo	E
Witkop-Syndrom	P	189500	MSX1	2 Wo	E
Wolff-Parkinson-White-Syndrom (WPW) *	P	194200	PRKAG2	2-3 Wo	E
Wolf-Hirschhorn-Syndrom (WHS)	M	194190	4p16.3-Chromosomenregion	2 Wo	E, FW, C
Wolman-Krankheit	P	278000	LIPA	2-3 Wo	E
Z					
Zahnagenesie, selektive (STHAG) STHAG1, STAHG4, STAHG9	P	106600 150400 617275	MSX1, WNT10A, GREM2	2-3 Wo	E
Zapfen-Stäbchen-Dystrophie (CORD) CORDX1, CORD3	P, M	304020 604116	RPGR, ABCA4	2-4 Wo	E
Zentrales Hypoventilationssyndrom, kongenitales (CCHS) ^S	P, M, F	209880	PHOX2B, RET	1-3 Wo	E
Zentronukleäre Myopathie, X-chromosomal (CNMX)	P	310400	MTM1	2-3 Wo	E
Zerebrale kavernöse Fehlbildung (CCM) CCM1, CCM2, CCM3	P, M	116860	KRIT1, CCM2, PDCD10	2-4 Wo	E
Ziliendyskinesie, primäre (CILD) * CILD1, CILD3, CILD7, CILD	P, M	244400 608644 611884	DNAI1, DNAH5, DNAH11, DNAH8	3-6 Wo	E, FW, C
Zystische Fibrose (CF) ^{*,S}	P, M,	219700	CFTR	2-4 Wo	E, FW, C
3					
3M-Syndrom 3M1, 3M2	P	273750 612921	CUL7, OBSL1	2-4 Wo	E
4					
46,XX-Geschlechtsumkehr (SRXX) SRXX1, SRXX4	P, M	400045 278850	SRY, NR5A1	2-3 Wo	E, FW, C
46,XY-Geschlechtsumkehr (SRXY) SRXY1, SRXY2, SRXY3, SRXY7, SRXY9	P, M	400044 300019 612965 233420 616067	SRY, NR0B1, NR5A1, DHH, ZFPM	2-3 Wo	E, FW, C
Uniparentale Disomie (UPD)					
Material E/FW/C vom Patient und E von beiden Eltern					
Uniparentale Disomie 7 (matUPD7) * Silver-Russel-Syndrom (RSS)	F, M	180860		1-2 Wo	E, FW, C
Uniparentale Disomie 11 (patUPD11) * Beckwith-Wiedemann-Syndrom (BWS)	F, M	130650	11p15-BWCR, ICR1, CDKN1C, NSD1	2-4 Wo	E, FW, C
Uniparentale Disomie 14 (patUPD14) * Kagami-Ogata-Syndrom	F, M	608149		2-4 Wo	E, FW, C
Uniparentale Disomie 15 (matUPD15) * Prader-Willi-Syndrom (PWS)	F, M	176270	15q11-q13-PWCR	2-4 Wo	E, FW, C
Uniparentale Disomie 15 (patUPD15) ^{*,S} Angelman-Syndrom (AS)	F, M	105830 608636		1-2 Wo	E, FW, C
Ausschluss mütterlicher Kontamination *					
Im Rahmen jeder pränatalen molekularen Diagnostik ist eine Mikrosatellitenanalyse mit mütterlichem EDTA-Blut zum Ausschluß einer maternalen Kontamination notwendig. Untersuchungsmaterial: 2 ml EDTA-Blut der Schwangeren	F			1-2 T	E
Pränataler Schnelltest *					
Pränataler Schnelltest (AnEu-PCR) (Chromosom 21, 18, 13, X und Y)	F			1-2 T	FW, C, A,
Postnataler Schnelltest *					
Postnataler Schnelltest (AnEu-PCR) (Chromosom 21, 18, 13, X und Y)	F			1-2 T	E

Erkrankung / Diagnostik	Methode	OMIM	Gen/Chromosomenregion	Dauer	Material
* = akkreditiertes Verfahren					
CO = in Kooperation					
S = Stufendiagnostik					
Methodenkürzel					
PCR + Sequenzierung	P				
MLPA	M				
Mikrosatelliteninstabilität	MSI				
Immunhistochemie	I				
ARMS (Amplification-refractory mutation system)	AR				
Fragmentanalyse	F				
Methylierungsanalyse	MA				
Blot	B				
Array-CGH	A				
SNP-Analyse (TaqMan)	S				
Real-Time-PCR-Analyse (qPCR)	R				
Exon-Quantifizierung mittels NGS-Reads-Statistik	E				
Datenquelle: O:\Documents\QMB\Formulare\Leistungsverzeichnisse\Leistungsverzeichnis_ZHMA_181218					
					<p>Ein Mitglied der SYNLAB-Gruppe</p> 