Erkrankung	Gen	Untersuchungen	X
Blutungsneigung			
Fibrinogen alpha	*FGA*	Exon 1 - 6	
Fibrinogen beta	*FGB*	Exon 1 - 8	
Fibrinogen gamma	*FGG*	Exon 1 - 10	
Faktor II Mangel (Prothrombin)	*FII*	Ex 1 -14	
Faktor V Mangel	*FV*	Exon 1 - 26	
Faktor VII Mangel	*FVII*	Exon 1 - 9	
Faktor VIII Mangel (Hämophilie A)	*FVIII*	Exon 1 - 26 + Inv. 1+22 + MLPA	
Faktor IX Mangel (Hämophilie B)	*FIX*	Exon 1 - 8	
Faktor X Mangel	*FX*	Exon 1 - 8	
Faktor XI Mangel	*FXI*	Exon 2 - 15	
Faktor XIII Mangel Subunit A	*FXIII-A*	Exon 2 - 15	
Faktor XIII Mangel Subunit B	*FXIII-B*	Exon 1 - 12	
Kombinierter FVIII/FV Mangel	*LMAN1/ERGIC3*	Exon 1 -13	
Kombinierter FVIII/FV Mangel	*MCFD2*	Exon 2 - 4	
Bernard-Soulier-Syndrom	*GP1B-α*	Exon 2	
Bernard-Soulier-Syndrom	*GP1B-β*	Exon 1 + 2	
Bernard-Soulier-Syndrom	*GP9*	Exon 3	
M. Glanzmann	*ITGA2B*	Exon 1 - 30	
M. Glanzmann	*ITGB3*	Exon 1 - 15	
M. Glanzmann	*P2RY12*	Exon 3	
M. Glanzmann	*P2RY1*	Exon 1	
Integrin B-6	*ITGB6*	Exon 1 - 15	
von Willebrand Syndrom	*VWF*	Ex 2 - 52 + MLPA	
Thromboseneigung			
VWF F2561Y-Polymorphismus	*VWF*	p.F2561Y	
PAI-1 Mangel	*SERPINE1*	Exon 1 - 9	
GPIIIA-Polymorphismus	*GPIIIA*	Exon 2	
Faktor V Leiden Mutation	*FV*	p.R506Q	
Prothrombinmutante	*FII*	c.20210G>A	
Protein C Mangel	*PROC*	Exon 2 - 9	
Protein S Mangel	*PROS1*	Exon 1 - 15	
Antithrombin Mangel (AT-III Mangel)	*SERPINC1*	Exon 1 - 7	
PAI-1 Polymorphismus 4G/5G	*SERPINE1*	5' UTR	
MTHFR-Polymorphismen	*MTHFR*	c.677C>T / c.1298A>C	
Kollagenrezeptor Polymorphismus	*ITGA2*	c.807C>T	
Thrombotisch-Thrombozytopenische Purpura (TTP)	*ADAMTS13*	Exon 1 - 29	
atypisches HUS	*MCP*	Exon 2 - 14	
atypisches HUS	*CFH*	Exon 1 - 22	
atypisches HUS	*CFI*	Exon 1 - 13	
atypisches HUS	*THBD*	Exon 1	
Hämatologie			
Vitamin B12 Mangel	*AMN*	Exon 1 - 12	
Vitamin B12 Mangel	*TCN1*	Exon 1 - 9	
Glucose-6-Phosphat-Dehydrogenase Mangel	*G6PD*	Ex 2 - 13	
Shwachman-Diamond-Syndrom	*SBDS*	Exon 1 - 5	
IRIDA	*TMPRSS6*	Exon 1 - 18	
Hämochromatose	*HFE*	Exon 1 - 6	
Congenitale Dyserythropoetische Anämie	*GATA1*	Exon 2 - 6	
Congenitale Dyserythropoetische Anämie	*ZFPM1/FOG1*	Exon 1 - 10	
α-Thalassämie	*HBA1/HBA2*	Exon 1 - 3 + MLPA	
β-Thalassämie	*HBB*	Exon 1 - 3 + MLPA	
Sichelzellanämie	*HBB*	Exon 1	
Chimärismus Analyse nach KMT	*11 versch. Marker*	Fragmentanalyse	
Tumorprädisposition			
Adenomatöse Polyposis coli	*APC*	Exon 1 - 15	
Brustkrebs	*BRCA2/FANCD1*	Exon 2 - Exon 27	
Rhabdoid-Tumor / ATRT	*SMARCB1/INI1*	Exon 1 - 9 + MLPA	
Rhabdoid-Tumor / ATRT	*SMARCA4/BRG1*	Exon 2 - 35	
Rhabdoid-Tumor / ATRT	*SMARCC2/BAF170*	Exon 1 - 28	
Rhabdoid-Tumor / ATRT	*SMARCC1/BAF155*	Exon 1 -28	
Rhabdoid-Tumor / ATRT	*SMARCA2/BRM*	Exon 2 - 34	
Pleuro-Pulmoblastom	*DICER1*	Exon 2-27	
Li Fraumeni Syndrom	*TP53*	Exon 2 - 11	
Neuroblastom, Squamous cell carcinoma, head and neck	*ING1*	Exon 1+ 2	
Neuroblastom mit Hirschsprung-Disease	*PHOX2B*	Exon 1 - 3	
Wilms-Tumor, Denys-Drash Syndrom, WAGR-Syndrom	*WT1*	Exon 1 - Exon 10	
Beckwith-Wiedemann Syndrom, Sotos Syndrom, Weaver Syndrom	*NSD1*	Exon 5	
Fanconi A	*FANCA*	Exon 1 - 43	
Fanconi C	*FANCC*	Exon 2 - 15	
Fanconi N (Brustkrebs)	*RAD51C*	Exon 1 - 10 + MLPA	
T-Zell-Leukämie, Aortic Valve Disease	*NOTCH1*	Exon 1-34	
T-Zell-Leukämie	*FBXW7*	Exon 1 - 11	
Thrombozythämie	*JAK2*	p.V617F	
Transitorisch Myelproliferatives Syndrom beim Down Syndrom	*GATA1*	Exon 2	

Immundefekte / DNA-Reparatur			
CCR5del32	*CCR5*	del32bp	
Chronische Granulomatose (X-CGD)	*CYBB*	Exon 1 - 13	
DiGeorge Syndrom	*DGSCR*	MLPA	
Nijmegen Breakage Syndrom (NBS)	*NBN*	Exon 1 - 16	
Fanconi A	*FANCA*	Exon 1 - 43	
Fanconi C	*FANCC*	Exon 2 - 15	
Fanconi N	*RAD51C*	Exon 1 - 10 + MLPA	
Radiosensitive (RS)-SCID	*LIG4*	Exon 2	
Radiosensitive (RS)-SCID	*XRCC4*	Exon 2 - 8	
Radiosensitive (RS)-SCID T-/B-/NK+	*NHEJ1*	Exon 1 - 8	
SCID T-/B-/NK+	*RAG1*	Exon 2	
SCID T-/B-/NK+	*RAG2*	Exon 2	
Radiosensitive (RS)-SCID T-/B-/NK+	*DCLRE1C (Artemis)*	Exon 1 - 13	
Radiosensitive (RS)-SCID, Ig Switch defect	*H2AFX*	Exon 1	
Stoffwechsel			
OTC Mangel	*OTC*	Exon 1 - 10	
Fruktose Intoleranz (HFI)	*ALDOB*	Exon 2 - 9	
Citrullinämie (CTLN1)	*ASS*	Exon 1 - Exon 15	
Lactose Intoleranz	*LCT*	c.13910T>C	
Morbus Meulengracht / Gilbert Syndrom	*UGT1A1*	A(TA)6/7TAA	
Cystische Fibrose (CF)	*CFTR*	Exon 1 - 27	
Vitamin B12 Mangel	*AMN*	Exon 1 - 12	
Vitamin B12 Mangel	*TCN1*	Exon 1 - 9	
Glucose-6-Phosphat-Dehydrogenase Mangel	*G6PD*	Ex 2 - 13	
Shwachman-Diamond Syndrom	*SBDS*	Exon 1 - 5	
Nephrologie			
Thrombotisch-Thrombozytopenische Purpura (TTP)	*ADAMTS13*	Exon 1 - 29	
atypisches HUS	*MCP*	Exon 2 - 14	
atypisches HUS	*CFH*	Exon 1 - 22	
atypisches HUS	*CFI*	Exon 1 - 13	
atypisches HUS	*THBD*	Exon 1	
Wilms-Tumor, Denys-Drash Syndrom, WAGR-Syndrom	*WT1*	Exon 1 - Exon 10	
Diabetes Insipidus, nephrogen, X-linked	*AVPR2*	Exon 1 - 3	
Diabetes Insipidus, nephrogen, autosomal	*AQP2*	Exon 1 - 4	
Diabetes Insipidus, hypophysaer	*AVP*	Exon 1 - 3	
Denys-Drash Syndrom, WAGR-Syndrom, Wilms-Tumor	*WT1*	Exon 1 - Exon 10	
Kardiologie			
DiGeorge Syndrom und CATCH 22	*Genregion 22q11.2*	MLPA Diagnostik	
Williams-Beuren-Syndrom	*WBS-Region 7q11.23*	MLPA Diagnostik	
Aortic Valve Disease 1	*NOTCH1*	Exon 1-34	
Sonstiges			
Thiopurin-S-Methyltransferase	*TPMT*	p.A80T / p.A154T / p.Y240C	
Hereditäres Angioödem, HAE Typ III (Faktor XII) p.T309K / p.T309R	*FXII*	Exon 9	
M. Hirschsprung mit Neuroblastom	*PHOX2B*	Exon 1 - 3	
Williams-Beuren-Syndrom	*WBS-Region 7q11.23*	MLPA Diagnostik	
Charcot-Marie-Tooth Disease	*PMP22*	Exon 1 - 5 + Duplication/Deletion	
Incontinentia pigmenti	*NEMO*	cDNA	
Beckwith-Wiedemann Syndrom, Sotos Syndrom, Weaver Syndrom	*NSD1*	Exon 5	
Adult-onset osteosclerosis with increased bone mass	*HIVEP3 (SCHNURRI)*	Exon 1 - 9	
Geschlechtsbestimmung	*XY-PCR*		
X-Inaktivierungsmuster	*AR (HUMARA) u.a.*	Fragmentanalyse	
genetischer Fingerprint	*11 versch. Marker*	Fragmentanalyse	

Einverständnis gemäß Gendiagnostik-Gesetz erforderlich
Material: 2-5 ml EDTA-Blut, ungekühlt an:

Prof. Dr. R. Schneppenheim
Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf
Klinik für Pädiatrische Hämatologie und Onkologie N21
Molekulargenetisches Labor
Martinistrasse 52
20246 Hamburg

Telefon (Herr Oyen, Herr Obser): 040 74105 4742
Fax: 040 74105 8931
email: f.oyen@uke.de