

## Laboranforderungsschein Molekulargenetik

Erkrankung	Gen	Untersuchungen	X
<b>Blutungsneigung</b>			
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-	Exon 2	
Bernard-Soulier-Syndrom	GP1B-	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	
<b>Thromboseneigung</b>			
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	

[illegible]

Erkrankung	Gen	Untersuchungen	X
<b>Nephrologie</b>			
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	
<b>Kardiologie</b>			
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	
<b>Sonstiges</b>			
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, Gebäude N21  
Molekulargenetisches Labor  
Martinistr. 52  
20246 Hamburg

Kontakt Herr Oyen, Herr Obser:  
Tel: 040-7410-54742  
Fax: 040-7410-58931  
E-mail: f.oyen@uke.de