

Familiäre Tumordispositionen

Untersuchung	Gen/Exon	Menge/Material	Häufigkeit Testdauer	Methode
Familiäre adenomatöse Polyposis (FAP/MAP/PPAP) ⁺	<i>APC</i> (CDS komplett + MLPA) <i>MUTYH</i> (CDS komplett + MLPA) <i>POLD1</i> (CDS komplett) <i>POLE</i> (CDS komplett)	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS MLPA
Hereditäres non-polypöses Kolonkarzinom (HNPCC) ⁺	<i>EPCAM</i> (CDS komplett) <i>MLH1</i> (CDS komplett + MLPA) <i>MSH2</i> (CDS komplett + MLPA) <i>MSH6</i> (CDS komplett + MLPA) <i>PMS2</i> (CDS komplett + MLPA)	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS MLPA
Juveniles Polyposis-Syndrom (JPS) ⁺	<i>BMPR1A</i> (CDS komplett) <i>SMAD4</i> (CDS komplett)	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Mamma-/Ovarialkarzinom	<i>ATM</i> (CDS komplett) ⁺ <i>BRCA1</i> (CDS komplett + MLPA) <i>BRCA2</i> (CDS komplett + MLPA) <i>BRIP1</i> (CDS komplett) ⁺ <i>CDH1</i> (CDS komplett) ⁺ <i>CHEK2</i> (CDS komplett) <i>NBN</i> (CDS komplett) ⁺ <i>PALB2</i> (CDS komplett) <i>PTEN</i> (CDS komplett) ⁺ <i>RAD51C</i> (CDS komplett) <i>RAD51D</i> (CDS komplett) ⁺ <i>STK11</i> (CDS komplett) ⁺ <i>TP53</i> (CDS komplett) ⁺	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS MLPA

Familiäre Tumordispositionen

Untersuchung	Gen/Exon	Menge/Material	Häufigkeit Testdauer	Methode
Noonan-Syndrom ⁺	<i>BRAF</i> (CDS komplett) <i>KRAS</i> (CDS komplett) <i>PTPN11</i> (CDS komplett) <i>RAF1</i> (CDS komplett) <i>RIT1</i> (CDS komplett) <i>SOS1</i> (CDS komplett) <i>SPRED1</i> (CDS komplett)	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Tuberöse Sklerose ⁺	<i>TSC1</i> (CDS komplett) <i>TSC2</i> (CDS komplett)	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Von Hippel-Lindau-Syndrom (VHL) ⁺	<i>VHL</i> (CDS komplett)	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Wilms Tumor (Nephroblastom) ⁺	<i>WT1</i> (CDS komplett)	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS

Hinweis:

Gemäß Gendiagnostikgesetz muss jeder Untersuchungsanforderung zu humangenetischen Diagnostik eine Einwilligungserklärung des Patienten bzw. seines gesetzlichen Vertreters beigefügt sein.

Formulare hierfür sowie Anforderungsformulare für Untersuchungen stehen im Downloadbereich unserer Homepage zur Verfügung.