

## Allgemeine Informationen

Informationen zu Probenabnahme, Probenlagerung und Probenversand entnehmen Sie bitte unserem **Präanalytik-Handbuch** (auf unserer Homepage zum Download bereit).

**Für Genetische Analysen vom Typ 2-4** nach Gentechnikgesetz ist außerdem eine **Einverständniserklärung** erforderlich. Diese ist vom aufklärenden Arzt (Facharzt für Medizinische Genetik, Assistenzarzt in Ausbildung zum Fach Medizinische Genetik, Facharzt des Indikationsgebietes) und von der Patientin / von dem Patienten zu unterschreiben. Für die Anforderung von Analysen verwenden Sie bitte unsere **Anforderungsbögen**. Die entsprechenden Formulare finden Sie ebenfalls auf unserer Homepage im Download-Bereich.

Der Großteil der Gene wird im Rahmen von NGS-Panel-Analysen untersucht. Gene können krankheitsspezifisch jedoch auch einzeln angefordert werden. (Bei Fragen bitte Rücksprache halten.)

Bei Rückfragen wenden Sie sich bitte an die Ansprechpersonen für die entsprechenden Analysen/Gene.

|   |                |
|---|----------------|
| Prim. Univ.-Prof. Dr. Gökhan Uyanik     | 01-91021-84581 |
| OA Dr. David Schörghofer, PhD           | 01-91021-84583 |
| Dr. Susanne Stary, Fachhumangenetikerin | 01-91021-84587 |
| Benjamin Mayerhofer, MSc                | 01-91021-84593 |
| Dr.scient.med. Bettina Sprinzl, MSc BSc | 01-91021-84584 |
| Carina Katona, MSc                      | 01-91021-84586 |

Die im Akkreditierungsumfang (ISO 15189) enthaltenen Parameter sind im folgenden Dokument **FETT** markiert (bei Panel-Analysen wurde nur das Panel fett markiert und nicht die darin enthaltenen Gene).

Abgesehen von einzelnen Parametern sind folgende Analysen nicht im Akkreditierungsumfang enthalten: MSI-, DPYD- und FISH-Analysen sowie die *JAK2 RT-PCR*.

## Typ 1 Analysen

**Folgende Mutationen/Transkripte werden mittels RT-PCR quantifiziert**

| Gen-/Transkriptname                     | OMIM           | Ansprechpartner  |
|---|----------------|--|
| <b>BCR-ABL</b><br>JAK2 (V617F-Mutation) | nein<br>147796 | Dr.scient.med. Bettina Sprinzl, MSc<br>Dr.scient.med. Bettina Sprinzl, MSc |

**Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung (FISH)-Analysen unterschiedlichster chromosomaler  
Regionen (bei hämato-onkologischer Fragestellung)**

| FISH-Sonde | Ansprechpartner                     |
|------------|-------------------------------------|
| Diverse    | Dr.scient.med. Bettina Sprinzl, MSc |

**Molekularpathologische Analysen (somatische Mutationen)**

### Panel-Analysen

**AML-Panel:** *ASXL1, CEBPA, DNMT3A, EZH2, FLT3, IDH1, IDH2, KIT, KRAS, MPL, NPM1, NRAS, RUNX1, TET2, TP53, WT1*

**MDS-Panel:** *ASXL1, CBL, DNMT3A, ETV6, EZH2, IDH1, IDH2, JAK2, KRAS, NRAS, RUNX1, SF3B1, SRSF2, TET2, TP53, U2AF1, ZRSR2*

**MPN-Erstdiagnostik-Panel (Stufe 1):** *CALR, JAK2, MPL*

**MPN-Erweiterungs-Panel (Stufe 2):** *ASXL1, CALR, CBL, CSF3R, EZH2, IDH1, IDH2, JAK2, MPL, SETBP1, SF3B1, SRSF2*

**Gene in alphabetischer Reihenfolge für Einzel-Gen-Analysen**

| Genname      | OMIM   | Ansprechpartner                     |
|--------------|--------|-------------------------------------|
| <b>ABL1</b>  | 189980 | Dr.scient.med. Bettina Sprinzl, MSc |
| <b>ASXL1</b> | 612990 | Dr.scient.med. Bettina Sprinzl, MSc |
| <b>BRAF</b>  | 164757 | Dr.scient.med. Bettina Sprinzl, MSc |
| <b>BRCA1</b> | 113705 | Dr.scient.med. Bettina Sprinzl, MSc |
| <b>BRCA2</b> | 600185 | Dr.scient.med. Bettina Sprinzl, MSc |
| <b>BTK</b>   | 300300 | Dr.scient.med. Bettina Sprinzl, MSc |
| <b>CALR</b>  | 109091 | Dr.scient.med. Bettina Sprinzl, MSc |
| <b>CBL</b>   | 165360 | Dr.scient.med. Bettina Sprinzl, MSc |
| <b>CEBPA</b> | 116897 | Dr.scient.med. Bettina Sprinzl, MSc |

| <b>Gencode</b> | <b>OMIM</b> | <b>Ansprechpartner</b>              |
|----------------|-------------|-------------------------------------|
| <b>CSF3R</b>   | 138971      | Dr.scient.med. Bettina Sprinzl, MSc |
| <b>CXCR4</b>   | 162643      | Dr.scient.med. Bettina Sprinzl, MSc |
| <b>DNMT3A</b>  | 602769      | Dr.scient.med. Bettina Sprinzl, MSc |
| <b>ETV6</b>    | 600618      | Dr.scient.med. Bettina Sprinzl, MSc |
| <b>EZH2</b>    | 601573      | Dr.scient.med. Bettina Sprinzl, MSc |
| <b>FLT3</b>    | 136351      | Dr.scient.med. Bettina Sprinzl, MSc |
| <b>IDH1</b>    | 147700      | Dr.scient.med. Bettina Sprinzl, MSc |
| <b>IDH2</b>    | 147650      | Dr.scient.med. Bettina Sprinzl, MSc |
| <b>JAK2</b>    | 147796      | Dr.scient.med. Bettina Sprinzl, MSc |
| <b>KIT</b>     | 164920      | Dr.scient.med. Bettina Sprinzl, MSc |
| <b>KRAS</b>    | 190070      | Dr.scient.med. Bettina Sprinzl, MSc |
| <b>MPL</b>     | 159530      | Dr.scient.med. Bettina Sprinzl, MSc |
| <b>MYD88</b>   | 602170      | Dr.scient.med. Bettina Sprinzl, MSc |
| <b>NPM1</b>    | 164040      | Dr.scient.med. Bettina Sprinzl, MSc |
| <b>NRAS</b>    | 164790      | Dr.scient.med. Bettina Sprinzl, MSc |
| <b>PDGFRA</b>  | 173490      | Dr.scient.med. Bettina Sprinzl, MSc |
| <b>PIK3CA</b>  | 171834      | Dr.scient.med. Bettina Sprinzl, MSc |
| <b>POLE</b>    | 174762      | Dr.scient.med. Bettina Sprinzl, MSc |
| <b>PTPN11</b>  | 176876      | Dr.scient.med. Bettina Sprinzl, MSc |
| <b>RUNX1</b>   | 151385      | Dr.scient.med. Bettina Sprinzl, MSc |
| <b>SETBP1</b>  | 611060      | Dr.scient.med. Bettina Sprinzl, MSc |
| <b>SF3B1</b>   | 605590      | Dr.scient.med. Bettina Sprinzl, MSc |
| <b>SRSF2</b>   | 600813      | Dr.scient.med. Bettina Sprinzl, MSc |
| <b>STAT3</b>   | 102582      | Dr.scient.med. Bettina Sprinzl, MSc |
| <b>TET2</b>    | 612839      | Dr.scient.med. Bettina Sprinzl, MSc |
| <b>TP53</b>    | 191170      | Dr.scient.med. Bettina Sprinzl, MSc |
| <b>U2AF1</b>   | 191317      | Dr.scient.med. Bettina Sprinzl, MSc |
| <b>WT1</b>     | 607102      | Dr.scient.med. Bettina Sprinzl, MSc |
| <b>ZRSR2</b>   | 300028      | Dr.scient.med. Bettina Sprinzl, MSc |

Zusätzlich bieten wir eine molekulargenetische Analyse hinsichtlich Mikrosatelliteninstabilität (MSI) an (Typ 1 Analyse).

## Typ 2-4 Analysen

### Molekulargenetische Analysen (Keimbahnmutationen)

#### Panel-Analysen

#### Hereditary Breast and Ovarian Cancer (HBOC)

- **Mamma-, Ovarial- und/oder Prostatakarzinom, hereditär**  
*BRCA1, BRCA2*
- **Mammakarzinom, hereditär (BC-Konsensusgene)**  
*ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, CHEK2, NBN, PALB2, PTEN, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53*
- **Ovarialkarzinom, hereditär (OC-Konsensusgene)**  
*BRCA1, BRCA2, BRIP1, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, RAD51C, RAD51D*
- **Mamma- und Ovarialkarzinom, hereditär (HBOC-Konsensusgene)**  
*ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CHEK2, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, NBN, PALB2, PMS2, PTEN, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53*
- **Prostatakarzinom, hereditär (PC-Konsensusgene)**  
*ATM, BRCA1, BRCA2, CHEK2, HOXB13*
- **Pankreaskarzinom, hereditär (Pankreaskarzinom-Konsensusgene)**  
*ATM, BRCA1, BRCA2, CDKN2A, CHEK2, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, PMS2, PTEN, STK11*
- **Lobuläres Mammakarzinom**  
*CDH1*

#### Hereditäre Tumorsyndrome – allgemein

- **Li-Fraumeni Syndrom (LFS)**  
*TP53*
- **Neurofibromatose Typ1 (NF1)**  
*NF1*
- **Neurofibromatose Typ2 (NF2)**  
*NF2*
- **Von Hippel-Lindau Syndrom (VHL)**  
*VHL*
- **Birt-Hogg-Dubé Syndrom**  
*FLCN*
- **Nierenzellkarzinom/Schilddrüsenkarzinom-Panel**

*FH, FLCN, MET, PTEN, RET, VHL*

- **Tuberöse Sklerose**  
*TSC1, TSC2*
- **Multiple Endokrine Neoplasien**  
*MEN*
- **Primärer Hyperparathyreoidismus**  
*MEN1, RET, CDKN1B, CDC73*
- **Cowden Syndrom**  
*PTEN*
- **Multiple Exostosen Typ 1 und 2**  
*EXT1, EXT2*
- **Hereditäre Paragangliome**  
*SDHA, SDHB, SDHC, SDHD*

### GI-Tumorsyndrom

- **HNPCC / Lynch-Syndrom**  
*EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, POLD1, POLE*
- **Polypöse Darmerkrankungen, inkl. FAP:**  
*APC, BMPR1A, MSH3, MUTYH, NTHL1, POLD1, POLE, PTEN, SMAD4, STK11*
- **Darmkrebs assoziierte Gene**  
*APC, BMPR1A, CHEK2, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, PMS2, POLD1, POLE, PTEN, SMAD4, STK11, TP53*
- **Magenkrebs**  
*APC, BMPR1A, CHEK2, CTNN1A, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, PMS2, POLD1, POLE, PTEN, SMAD4, STK11, TP53*
- **Magenkarzinom, diffuses**  
*CDH1*

### Knochen- und Bindegewebserkrankungen

- **Ehlers-Danlos-Syndrom (EDS)**  
*COL1A1, COL1A2, COL3A1, COL5A1, COL5A2*
- **Hyperostose**  
*CLCN7, LRP5, OSTM1, PLEKHM1, SOST, TGFB1*
- **Osteogenesis imperfecta**  
*COL1A1, COL1A2, IFITM5, LEPRE1, PLS3, WNT1*

- **Osteomalazie**  
*CLCN5, DMP1, ENPP1, FGF23, PHEX, SLC34A1, SLC34A3*
- **Osteoporose**  
*ALPL, COL1A1, COL1A2, LRP5, PLS3, WNT1, WNT3A*

### Stoffwechselerkrankungen

- **Hämochromatose (Erweiterung)**  
*FTL, HAMP, HFE, HJV, SLC40A1, TFR2*
- **Fam. Hypercholesterinämie**  
*APOB, LDLR, LDLRAP1, PCSK9*
- **Hypertriglyceridämie**  
*APOA5, APOC2, GPIHBP1, LPL*
- **Hypophosphatämie**  
*CLCN5, DMP1, ENPP1, FGF23, PHEX, SLC34A1*
- **MODY (Maturity-onset diabetes of the Young)**  
*GCK, HNF1A, HNF1B, HNF4A, NEUROD1, PDX1*

### Kardiogenetik

- **Thorakales Aortenaneurysma (TAA)**  
Stufe 1: *ACTA2, FBN1, SMAD2, SMAD3, TGFBR1, TGFBR2, TGFB2, TGFB3*  
Stufe 2: *BGN, COL3A1, LOX, MAT2A, MFAP5, MYH11, MYLK, PRKG1*
- **Hyperthrophe Kardiomyopathie (HCM)**  
Stufe 1: *ACTC1, MYBPC3, MYH7, MYL2, MYL3, PLN, TNNT2, TNNI3, TPM1*  
Stufe 2: *ACTN2, CSRP3, FHL1, GLA, LAMP2, MYBPC3, MYH6, MYLK2, NEXN, PRKAG2, TCAP, TNNC1, TNNT2, TNNI3, TTR*
- **Dilatative Kardiomyopathie (DCM)**  
Stufe 1: *TTN*  
Stufe 2: *ACTN2, ANKRD1, BAG3, DMD, DSP, FLNC, LMNA, MYBPC3, MYH6, MYH7, MYPN, RBM20, SCN5A, TNNT2, TPM1*  
Stufe 3: *DES, EYA4, MYBPC3, NEXN, PLN, SGCD, TCAP, TMPO, TNNC1, TNNT2, TNNI3, VCL*
- **Arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiomyopathie (ARVC)**  
Stufe 1: *DSC2, DSG2, DSP, FLNC, JUP, PKP2*  
Stufe 2: *CTNNA3, DES, LMNA, PLN, RYR2, TEMEM43, TGFB3, TTN*
- **Katecholaminerge polymorphe ventrikuläre Tachykardie (CPVT)**  
Stufe 1: *RYR2*

## MEDGEN Parameterkatalog (gültig bis 27.10.2026)

Stufe 2: CALM1, CALM2, CALM3, CASQ, TRDN

- **Long-QT-Syndrom**

Stufe 1: KCNH2, KCNQ1, SCN5A

Stufe 2: AKAP9, ANK2, CACNA1C, CALM1, CALM2, CAV3, KCNE1, KCNE2, KCNJ2, KCNJ5, SCN4B, SNTA1

- **Brugada-Syndrom**

Stufe 1: CACNA1C, CACNB2, SCN5A

Stufe 2: ABCC9, CACNA2D1, GPD1L, HCN4, KCND3, KCNE3, KCNH2, PKP2, SCN1B, SCN3B, SCN10A, TRPM4

- **Vorhofflimmerarrhythmie (VHFA)**

ABCC9, CACNA1C, CACNB2, GATA4, GATA5, GJA5, KCNA5, KCNE1, KCNE2, KCNE5, KCNH2, KCNJ2, KCNQ1, LMNA, NPPA, NUP155, PRKAG2, RYR2, SCN1B, SCN2B, SCN3B, SCN4B, SCN5A

- **Short-QT-Syndrom**

CACNA1C, CACNB2, KCNH2, KCNJ2, KCNQ1

### Primäre Immundefekte

- **Humorale Immundefekte**

Stufe 1: BCL10, BLNK, BTK, CARD11, CD19, CD27, CD40, CD40LG, CD79A, CD79B, CD81, CR2, CTPS1, DOCK8, ICOS, IGHM, IGLL1, IKBKB, IKZF1, IL21, IL21R, MOGS, MS4A1, NFKB1, NFKB2, PIK3CD, PIK3R1, PTEN, SH2D1A, STK4, TCF3, TFRC, TNFRSF13B, TNFRSF13C, TRNT1, TTC37, XIAP

Stufe 2: MAP3K14, TNFSF12

- **Hyper-IgM-Syndrom**

AICDA, CD40, CD40LG, INO80, MSH6, UNG

- **Komplementdefekte**

C1QA, C1QB, C1QC, C1R, C1S, C2, C3, C4A, C4B, C5, C6, C7, C8A, C8B, C8G, C9, CD46, CD55, CD59, CFB, CFD, CFH, CFHR1, CFHR2, CFHR3, CFHR4, CFHR5, CFI, CFP, FCN3, MASP2, SERPING1, THBD

- **T-Zell Defekt**

Stufe 1: B2M, BCL10, CARD11, CD3G, CD40, CD40LG, CIITA, CTPS1, DOCK8, ICOS, IKBKB, IL21, IL21R, ITK, LCK, MAGT1, MALT1, RASGRP1, RFX5, RFXANK, RFXAP, RHOH, STK4, TAP1, TAP2, TBX1, TFRC, UNC119, ZAP70

Stufe 2: CD8A, MAP3K14, TAPBP, TNFRSF4, TRAC

- **Syndrome mit Immundefekten**

## MEDGEN Parameterkatalog (gültig bis 27.10.2026)

*ARPC1B, IKBKG, MTHFD1, NFKBIA, PGM3, SLC46A1, SPINK5, STAT3, TBX1, TCN2, WAS, WIPF1*

- **Defekte der Phagozytenanzahl und/oder -funktion (Neutropenie):**  
*AP3B1, AP3D1, CD40, CD40LG, CSF2RA, CSF2RB, CSF3R, CYBA, CYBB, ELANE, G6PD, GATA2, GFI1, HAX1, ITGB2, LYST, MKL1, NCF1, NCF2, NCF4, RAB27A, RAC2, TFRC, WAS*
- **Immundysregulation: Hämophagozytische Lymphohistiozytose**  
*AP3B1, AP3D1, DOCK8, LYST, PRF1, RAB27A, STX11, STXBP2, UNC13D*
- **Severe combined immunodeficiencis (SCID) schwer (CD3 <300)**  
*ADA, AK2, CD247, CD3D, CD3E, CORO1A, DCLRE1C, FOXP1, IL2RG, IL7R, JAK3, LIG4, NHEJ1, PRKDC, PTPRC, RAG1, RAG2*
- **Severe combined immunodeficiencis (SCID) leicht**  
Stufe 1: *B2M, BCL10, CARD11, CD40, CD40LG, CIITA, DOCK8, ICOS, IKBKB, IL21, IL21R, LCK, MAGT1, MALT1, RFX5, RFXANK, RFXAP, RHOH, STK4, TAP1, TAP2, TFRC, UNC119, ZAP70*  
Stufe 2: *CD8A, MAP3K14, TAPBP, TNFRSF4, TRAC*
- **Immundysregulation: Syndrome mit Autoimmunität o.ä.**  
Stufe 1: *AIRE, CASP8, CASP10, CTLA4, FADD, FAS, FASLG, FOXP3, ICOS, IL10, IL10RA, IL10RB, IL2RA, ITCH, JAK1, LCK, LRBA, PEPD, PRKCD, STAT1, STAT3, TPP2, ZAP70*  
Stufe 2: *NFAT5, TRAC*
- **Pilzinfektionen + Mykobakterien**  
Stufe 1: *APOL1, CARD9, CLCN7, CYBB, HMOX1, IFNGR1, IFNGR2, IL12B, IL12RB1, IL17F, IL17RA, IRAK4, IRF8, ISG15, JAK1, MYD88, NBAS, NCSTN, OSTM1, PLEKHM1, PSEN1, PSENE1, RANBP2, RORC, RPSA, SNX10, STAT1, TCIRG1, TIRAP, TNFSF11, TRAF3IP2, TYK2*  
Stufe 2: *IRAK1, TNFRSF11A*
- **Virale Infekte**  
*CXCR4, FCGR3A, IFIH1, IFNAR2, IRF3, IRF7, STAT1, STAT2, TBK1, TICAM1, TLR3, TMC6, TMC8, TRAF3, UNC93B1*
- **Autoinflammatorische Erkrankungen**  
*ACP5, ADA2, ADAM17, ADAR, AP1S3, CARD14, IFIH1, IL1RN, IL36RN, LPIN2, MEFV, MVK, NLRC4, NLRP1, NLRP12, NLRP3, NOD2, PLCG2, POLA1, POMP, PSMB8, PSMB9, PSTPIP1, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, SAMHD1, SH3BP2, SLC29A3, TMEM173, TNFAIP3, TNFRSF1A, TREX1*

### Sonstige Erkrankungen

- **Pankreatitis**  
*CFTR, CTSC, PRSS1, SPINK1*
- **Sphärozytose**



**MEDGEN Parameterkatalog (gültig bis  
27.10.2026)**

*ANK1, EPB42, SLC4A1, SPTA1, SPTB*

- **Morbus Osler / Hereditäre hämorrhagische Teleangiectasie (HHT)**

*ACVRL1, ENG, GDF2, SMAD4*

- **Alport**

*COL4A3, COL4A4, COL4A5*

**Gene in alphabetischer Reihenfolge für Einzel-Gen-Analysen**

| <b>Genname</b> | <b>OMIM</b> | <b>Ansprechpartner</b>        |
|----------------|-------------|-------------------------------|
| <b>ACTA2</b>   | 102620      | Univ.-Prof. Dr. Gökhan Uyanik |
| <b>ACTC1</b>   | 102540      | Univ.-Prof. Dr. Gökhan Uyanik |
| <b>ALPL</b>    | 171760      | Dr. Susanne Stary             |
| <b>APC</b>     | 611731      | Benjamin Mayerhofer, MSc      |
| <b>APOB</b>    | 107730      | Dr. Susanne Stary             |
| <b>ATM</b>     | 607585      | Benjamin Mayerhofer, MSc      |
| <b>ATP7B</b>   | 606882      | Univ.-Prof. Dr. Gökhan Uyanik |
| <b>BRCA1</b>   | 113705      | Benjamin Mayerhofer, MSc      |
| <b>BRCA2</b>   | 600185      | Benjamin Mayerhofer, MSc      |
| <b>BRIP1</b>   | 605882      | Benjamin Mayerhofer, MSc      |
| <b>CASQ2</b>   | 114251      | Univ.-Prof. Dr. Gökhan Uyanik |
| <b>CDC73</b>   | 607393      | Univ.-Prof. Dr. Gökhan Uyanik |
| <b>CDH1</b>    | 192090      | Benjamin Mayerhofer, MSc      |
| <b>CDKN2A</b>  | 600160      | Benjamin Mayerhofer, MSc      |
| <b>CECR1</b>   | 607575      | Univ.-Prof. Dr. Gökhan Uyanik |
| <b>CFC1</b>    | 115150      | Univ.-Prof. Dr. Gökhan Uyanik |
| <b>CFH</b>     | 134370      | Dr. Susanne Stary             |
| <b>CFHR1</b>   | 134371      | Dr. Susanne Stary             |
| <b>CFHR2</b>   | 600889      | Dr. Susanne Stary             |
| <b>CFHR3</b>   | 605336      | Dr. Susanne Stary             |
| <b>CFHR4</b>   | 605337      | Dr. Susanne Stary             |
| <b>CFHR5</b>   | 608593      | Dr. Susanne Stary             |
| <b>CFTR</b>    | 602421      | Univ.-Prof. Dr. Gökhan Uyanik |
| <b>CHEK2</b>   | 604373      | Benjamin Mayerhofer, MSc      |
| <b>CLCN5</b>   | 300008      | Dr. Susanne Stary             |
| <b>CLCN7</b>   | 602727      | Univ.-Prof. Dr. Gökhan Uyanik |
| <b>COL1A1</b>  | 120150      | Dr. Susanne Stary             |
| <b>COL1A2</b>  | 120160      | Dr. Susanne Stary             |
| <b>COL3A1</b>  | 120180      | Dr. Susanne Stary             |
| <b>COL4A4</b>  | 120131      | Dr. Susanne Stary             |
| <b>COL5A1</b>  | 120215      | Dr. Susanne Stary             |
| <b>COL5A2</b>  | 120190      | Dr. Susanne Stary             |
| <b>CSRP3</b>   | 600824      | Univ.-Prof. Dr. Gökhan Uyanik |

| <b>Gename</b>  | <b>OMIM</b> | <b>Ansprechpartner</b>              |
|----------------|-------------|-------------------------------------|
| <b>CTRC</b>    | 601405      | Univ.-Prof. Dr. Gökhan Uyanik       |
| <b>DMP1</b>    | 600980      | Dr. Susanne Stary                   |
| <b>DSC2</b>    | 125645      | Univ.-Prof. Dr. Gökhan Uyanik       |
| <b>DSG2</b>    | 125671      | Univ.-Prof. Dr. Gökhan Uyanik       |
| <b>DSP</b>     | 125647      | Univ.-Prof. Dr. Gökhan Uyanik       |
| <b>ENPP1</b>   | 173335      | Dr. David Schörghofer, PhD          |
| <b>EPCAM</b>   | 185535      | Benjamin Mayerhofer, MSc            |
| <b>EXT1</b>    | 608177      | Dr. David Schörghofer, PhD          |
| <b>EXT2</b>    | 608210      | Dr. David Schörghofer, PhD          |
| <b>FBN1</b>    | 134797      | Univ.-Prof. Dr. Gökhan Uyanik       |
| <b>FGF23</b>   | 605380      | Dr. David Schörghofer, PhD          |
| <b>FH</b>      | 136850      | Benjamin Mayerhofer, MSc            |
| <b>FLNA</b>    | 300017      | Univ.-Prof. Dr. Gökhan Uyanik       |
| <b>FLCN</b>    | 607273      | Benjamin Mayerhofer, MSc            |
| <b>FTL</b>     | 134790      | Carina Katona, MSc                  |
| <b>GCK</b>     | 138079      | Benjamin Mayerhofer, MSc            |
| <b>GDF1</b>    | 602880      | Univ.-Prof. Dr. Gökhan Uyanik       |
| <b>HFE</b>     | 613609      | Dr. Schörghofer, PhD                |
| <b>HBA1</b>    | 141800      | Carina Katona, MSc                  |
| <b>HBA2</b>    | 141850      | Carina Katona, MSc                  |
| <b>HBB</b>     | 141900      | Carina Katona, MSc                  |
| <b>HNF1A</b>   | 142410      | Dr. Susanne Stary                   |
| <b>HNF1B</b>   | 189907      | Dr. Susanne Stary                   |
| <b>HNF4A</b>   | 600281      | Dr. Susanne Stary                   |
| <b>JUP</b>     | 173325      | Univ.-Prof. Dr. Gökhan Uyanik       |
| <b>KCNQ1</b>   | 607542      | Univ.-Prof. Dr. Gökhan Uyanik       |
| <b>KCNH2</b>   | 152427      | Univ.-Prof. Dr. Gökhan Uyanik       |
| <b>KCNJ2</b>   | 600681      | Univ.-Prof. Dr. Gökhan Uyanik       |
| <b>KRAS</b>    | 190070      | Dr.scient.med. Bettina Sprinzl, MSc |
| <b>LDLR</b>    | 606945      | Dr. Susanne Stary                   |
| <b>LDLRAP1</b> | 605747      | Dr. Susanne Stary                   |
| <b>LRP5</b>    | 603506      | Dr. Susanne Stary                   |
| <b>MEFV</b>    | 608107      | Carina Katona, MSc                  |
| <b>MEN1</b>    | 613733      | Benjamin Mayerhofer, MSc            |

| <b>Gename</b>        | <b>OMIM</b> | <b>Ansprechpartner</b>              |
|----------------------|-------------|-------------------------------------|
| <b><i>MET</i></b>    | 164860      | Benjamin Mayerhofer, MSc            |
| <b><i>MLH1</i></b>   | 120436      | Benjamin Mayerhofer, MSc            |
| <b><i>MSH2</i></b>   | 609309      | Benjamin Mayerhofer, MSc            |
| <b><i>MSH6</i></b>   | 600678      | Benjamin Mayerhofer, MSc            |
| <b><i>MUTYH</i></b>  | 604933      | Benjamin Mayerhofer, MSc            |
| <b><i>MYBPC3</i></b> | 600958      | Univ.-Prof. Dr. Gökhan Uyanik       |
| <b><i>MYH6</i></b>   | 160710      | Univ.-Prof. Dr. Gökhan Uyanik       |
| <b><i>MYH7</i></b>   | 160760      | Univ.-Prof. Dr. Gökhan Uyanik       |
| <b><i>MYH11</i></b>  | 160745      | Univ.-Prof. Dr. Gökhan Uyanik       |
| <b><i>MYL2</i></b>   | 160781      | Univ.-Prof. Dr. Gökhan Uyanik       |
| <b><i>MYL3</i></b>   | 160790      | Univ.-Prof. Dr. Gökhan Uyanik       |
| <b><i>MYLK</i></b>   | 600922      | Univ.-Prof. Dr. Gökhan Uyanik       |
| <b><i>MYOT</i></b>   | 604103      | Univ.-Prof. Dr. Gökhan Uyanik       |
| <b><i>NBN</i></b>    | 602667      | Benjamin Mayerhofer, MSc            |
| <b><i>NF1</i></b>    | 162200      | Benjamin Mayerhofer, MSc            |
| <b><i>NF2</i></b>    | 607379      | Benjamin Mayerhofer, MSc            |
| <b><i>NRAS</i></b>   | 164790      | Dr.scient.med. Bettina Sprinzl, MSc |
| <b><i>PALB2</i></b>  | 610355      | Benjamin Mayerhofer, MSc            |
| <b><i>PCSK9</i></b>  | 607786      | Dr. Susanne Stary                   |
| <b><i>PHEX</i></b>   | 300550      | Dr. Susanne Stary                   |
| <b><i>PKP2</i></b>   | 602861      | Univ.-Prof. Dr. Gökhan Uyanik       |
| <b><i>PLS3</i></b>   | 300131      | Dr. Susanne Stary                   |
| <b><i>PRKG1</i></b>  | 176894      | Univ.-Prof. Dr. Gökhan Uyanik       |
| <b><i>PRSS1</i></b>  | 276000      | Benjamin Mayerhofer, MSc            |
| <b><i>PTEN</i></b>   | 601728      | Benjamin Mayerhofer, MSc            |
| <b><i>RAD51C</i></b> | 602774      | Benjamin Mayerhofer, MSc            |
| <b><i>RAD51D</i></b> | 602954      | Benjamin Mayerhofer, MSc            |
| <b><i>RB1</i></b>    | 614041      | Benjamin Mayerhofer, MSc            |
| <b><i>RET</i></b>    | 164761      | Benjamin Mayerhofer, MSc            |
| <b><i>SCN1B</i></b>  | 600235      | Univ.-Prof. Dr. Gökhan Uyanik       |
| <b><i>SCN5A</i></b>  | 600163      | Univ.-Prof. Dr. Gökhan Uyanik       |
| <b><i>SDHB</i></b>   | 185470      | Benjamin Mayerhofer, MSc            |
| <b><i>SDHC</i></b>   | 602413      | Benjamin Mayerhofer, MSc            |
| <b><i>SDHD</i></b>   | 602690      | Benjamin Mayerhofer, MSc            |

| <b>Gename</b>   | <b>OMIM</b> | <b>Ansprechpartner</b>        |
|-----------------|-------------|-------------------------------|
| <b>SERPINA1</b> | 107400      | Univ.-Prof. Dr. Gökhan Uyanik |
| <b>SLC34A3</b>  | 609826      | Dr. Susanne Stary             |
| <b>SLC40A1</b>  | 604653      | Univ.-Prof. Dr. Gökhan Uyanik |
| <b>SMAD4</b>    | 600993      | Benjamin Mayerhofer, MSc      |
| <b>SOST</b>     | 605740      | Benjamin Mayerhofer, MSc      |
| <b>SPINK1</b>   | 167790      | Univ.-Prof. Dr. Gökhan Uyanik |
| <b>STK11</b>    | 602216      | Benjamin Mayerhofer, MSc      |
| <b>TFRC</b>     | 190010      | Carina Katona, MSc            |
| <b>TFR2</b>     | 604720      | Carina Katona, MSc            |
| <b>TGFBR1</b>   | 190181      | Univ.-Prof. Dr. Gökhan Uyanik |
| <b>TGFBR2</b>   | 190182      | Univ.-Prof. Dr. Gökhan Uyanik |
| <b>TMEM43</b>   | 612048      | Univ.-Prof. Dr. Gökhan Uyanik |
| <b>TNNI3</b>    | 191044      | Univ.-Prof. Dr. Gökhan Uyanik |
| <b>TNNT2</b>    | 191045      | Univ.-Prof. Dr. Gökhan Uyanik |
| <b>TP53</b>     | 191170      | Benjamin Mayerhofer, MSc      |
| <b>TPM1</b>     | 191010      | Univ.-Prof. Dr. Gökhan Uyanik |
| <b>TSC1</b>     | 605284      | Benjamin Mayerhofer, MSc      |
| <b>TSC2</b>     | 191092      | Benjamin Mayerhofer, MSc      |
| <b>TTR</b>      | 176300      | Dr. Susanne Stary             |
| <b>UMOD</b>     | 191845      | Univ.-Prof. Dr. Gökhan Uyanik |
| <b>UNG</b>      | 191525      | Univ.-Prof. Dr. Gökhan Uyanik |
| <b>VHL</b>      | 608537      | Dr. Susanne Stary             |
| <b>WNT1</b>     | 164820      | Dr. Susanne Stary             |
| <b>WNT3A</b>    | 606359      | Dr. Susanne Stary             |
| <b>WT1</b>      | 607102      | Benjamin Mayerhofer, MSc      |

Außerdem bieten wir eine DPYD-Analyse an, welche gemäß den aktuellen Empfehlungen des Bundesamtes für Sicherheit im Gesundheitswesen vor Therapie mit Fluoropyrimidinen (5-FU, Capecitabin, Tegafur) vorzunehmen ist (Typ 2-4 Analyse).

## Informationen zu den angebotenen Analysemethoden

### Molekulargenetische Diagnostik

- **Sanger-Sequenzierung:** Die Sanger-Sequenzierung dient der Einzelgendiagnostik bei kleineren Genen und der Ergänzung der Analyse mit Next Generation Sequencing. Es werden die codierenden Abschnitte des entsprechenden Gens oder auch nur ausgewählte Regionen mit PCR (Polymerase-Kettenreaktion) amplifiziert und anschließend analysiert.
- **NGS** (Next Generation Sequenzierung): Diese Sequenziermethode ist eine Hochdurchsatzmethode, mit der viele Gene gleichzeitig untersucht werden können. In der Regel wird eine bestimmte Auswahl an Genen herangezogen („Panel“), aber auch eine Analyse aller codierenden Abschnitte aller bekannten Gene ist in ausgewählten Fällen möglich.
- **MLPA** (Multiplex ligation-dependent probe amplification): Mit dieser Methode lassen sich Dosisunterschiede von einzelnen Genen und Genabschnitten untersuchen. Sie ist bei manchen Genen eine sinnvolle Ergänzung zur Sequenzierung und wird in diesen Fällen automatisch durchgeführt. Alternativ wird vermehrt, falls indiziert, auch eine Copy Number Variation (CNV)-Analyse aus NGS-Daten vorgenommen.
- **RT-PCR** (Real-Time-PCR): Dies ist eine spezielle PCR (Polymerase-Kettenreaktion), mit der eine genauere Quantifizierung einer Mutation oder eines Transkripts durchgeführt werden kann.
- **MSI-Analytik** (Mikrosatelliten-Instabilität): MSI-Analytik dient zur Detektion von Längenveränderungen innerhalb kurzer, repetitiver DNA-Sequenzen (Mikrosatelliten) als Folge defekter DNA-Reparaturproteine. Hierzu werden ausgewählte Mikrosatellitenmarker aus Tumor DNA mit DNA aus Normalgewebe eines Patienten verglichen. Dabei auftretende Längenveränderungen (sog. Mikrosatelliten-Instabilität) weisen auf Gendefekte des sogenannten Mismatch-Repair Systems hin. MSI kommt vor allem in Kolon- und Endometriumkarzinomen, aber auch in Magen- und Ovarialkarzinomen vor und tritt sowohl sporadisch (also nur im Tumor), als auch im Rahmen einer Keimbahnmutation auf. Bei Vorliegen bestimmter klinischer Hinweise (Familienanamnese, Erkrankungsalter der Patientin/des Patienten) ist eine humangenetische Beratung mit nachfolgender Untersuchung im Hinblick auf das sog. Lynch-Syndrom (familiärer Dickdarmkrebs) indiziert.

### FISH-Analyse (Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung) an Interphasekernen

Die FISH-Analyse ist eine molekularzytogenetische Untersuchung mit spezifischen, fluoreszenzmarkierten DNA-Sonden. Es können damit Verluste (z.B. Deletion, Monosomie) oder Hinzugewinne (z.B. Duplikation, Amplifikation, Trisomie) detektiert werden.