

Molekulargenetische Analysen

Achondrodoplasie/Hypochondropasie (FGFR3)	Hyperkaliämische period. Paralyse, HyperPP1 (SCN4A)
Adenosin-Monophosphat-Deaminase-Mangel (AMPD1)	Hypokalemische period. Paralyse (CACNA1S, SCN4A)
ADHS/Autismus (Duplikation/Deletion 16p11.2)	Mitochondriale DNA Polymerase (POLG)
Adrenoleukodystrophie, X-chromosomale (ABCD1)	Miller-Dieker-Syndrom/Lissencephalie
Androgenresistenzsyndrom, AIS (AR)	Morbus Fabry (GLA)
Angelman Syndrom	Morbus Gaucher (GBA)
APC Resistenz/Faktor V Leiden (R506Q)	MTHFR, Hyperhomocysteinämie (C677T)
Ashkenazi Screening	Myotone Dystrophie Steinert (DM1)
Azoospermiefaktoren/Y-Mikrodeletionen (AZFa-c)	Oculopharyngeale Muskeldystrophie, OPMD (PABPN1)
Bulbospinale Muskelatrophie Kennedy, XBSMA	Ovarialinsuffizienz, FRAXA assoziierte
CADASIL (NOTCH3)	Pantothenat-Kinase-assoziierte Neurodegeneration (PANK2)
Canavan-Krankheit (ASPA)	Prader-Willi Syndrom
Charcot-Marie-Tooth Syndrom CMT1A	Präkonzeptionelles Screening: CF, SMA, FRAXA
Charcot-Marie-Tooth Syndrom CMT1B	Prothrombin/Faktor II (G20210A)
Charcot-Marie-Tooth Syndrom CMT2 (RAB7)	Proximale myotone Dystrophie PROMM (DM2)
Charcot-Marie-Tooth Syndrom CMTX	Rhabdomyolyse (CPT2)
Chorea Huntington (HD)	Rhesus D Genotyp (nicht-invasiv an fetaler DNA)
Congenitale Aplasie Vas deferens, CAVD (CFTR)	Schwerhörigkeit, nicht syndromale (GJB2)
Cri-du-Chat-Syndrom (5p- Syndrom)	Smith-Magenis-Syndrom
Cystinose (CTNS)	Spinale Muskelatrophie Typ 1-3 (SMN1/SMN2)
Cystische Fibrose (CFTR)	Spinocerebelläre Ataxien SCA1, 2, 3, 6, 7, 8, 10, 12, 17, DRPLA
DiGeorge-Syndrom, VCFS (22q11.2-Deletion)	Tay-Sachs-Krankheit (HEXA)
Fragiles X-Syndrom (FRAXA)	Torsionsdystonie (DYT1)
Friedreich Ataxie (FRDA)	Uniparentale Disomien (UPD 7, 14, 15, 16, 22)
FXTAS (fragile X-associated tremor/ataxia syndrome)	variant Creutzfeld-Jacob Krankheit, vCJD (PRNP)
Hämochromatose (HFE)	Vaterschaftstest (gerichtlich, privat, vorgeburtlich)
Hepatitis C IL28B Genotyp	Williams-Beuren-Syndrom
Hereditäre sensorische (axonale) Neuropathie, HSN1 (SPTLC1)	Wolf-Hirschhorn-Syndrom (4p- Syndrom)
HNPP, tomakulöse Neuropathie	X-chromosomale Ichthyosis (STS-Deletion)
Huntington disease like Syndrome (HDL2, HDL4, DRPLA)	XY-Gonadendysgenese, Swyer-Syndrom (SRY)

Wichtige Hinweise:

Die molekulargenetische Analytik erfolgt an DNA extrahiert aus EDTA-Blut, Chorionbiopsien, Fruchtwasserzellen, Abortgeweben oder anderen zellkernhaltigen Proben. Die Proben müssen nicht vital sein, weshalb der Transport von postnatalen Proben mittels A-Post möglich ist.

Für molekulargenetische Aufträge muss entsprechend dem Bundesgesetz über die genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMG 2005) die Zustimmung des Patienten vorliegen (Unterschrift auf Auftragsformular). Für alle Untersuchungen sind exakte Angaben zur Indikation absolut wichtig und notwendig.

Weitere Angaben zum Untersuchungsmaterial sowie zur Präanalytik und Analytik finden Sie auf unserer Homepage unter www.genetica-ag.ch.