

Informationsblatt zur molekulargenetischen Diagnostik

Diagnostikangebot

Krankheit:	Gen(e) / Loci:	OMIM-Nr.:
• A-/Hypochondroplasie, Thanatophore Dysplasie	FGFR3	100800 u.a.
• Angelman-Syndrom	15q11-13	105830
• Charcot-Marie-Tooth-Syndrom Typ 1A	17p11-12, PMP22, MPZ, GJB1	118220
• Cowden-Syndrom *	PTEN	158350
• Familiäre adenomatöse Polypose (FAP/AFAP/MAP) *	APC, MUTYH	175100
• Kongenitale Hypothyreose/ »brain-lung-thyroid sdr «	NKX2-1/TITF1	600635 u.a.
• Fragiles X-Syndrom	FRAXA	309550
• Gonadendysgenese, Störung der Geschlechtsentw.	SRY	480000 u.a.
• Heredit. diffuses Magenkarzinom	CDH1	192090
• Heredit. Neuropathie mit Neigung zu Druckpareesen	17p11-12	162500
• Heredit. Nicht-Polyposis Kolonkarzinom / Lynch-Syndrom*	MLH1, MSH2, MSH6, PMS2	120435
• Juveniles Polypose-Syndrom *	SMAD4, BMPR1A	174900
• LMNA-assoziierte Krankheiten	LMNA	176670, u.a.
• Leber'sche Hereditäre Optikusneuropathie	mt_ND1, ND4, ND6, CYB	535000
• Li-Fraumeni-Syndrom, Li-Fraumeni-like-Syndrom	TP53	151623
• Männliche Infertilität (Y-chrom. Mikrodel., CBAVD)	CFTR, AZF	415000 u.a.
• Multi-Minicore-Myopathie / Rigid spine muscular dystrophy	SEPNI	602771
• Myofibrilläre Myopathien	DES, LDB3,CRYAB,MYOT	601419 u.a.
• Nävoïdes Basalzellkarzinom-Syndrom (NBCCS)	PTCH1	109400
• Oestrogen-Rezeptor 1-Polymorphismus (Pvull, Intron 1)	ESR1	133430
• Okulopharyngeale Muskeldystrophie	PABPN1	164300
• Peutz-Jeghers-Syndrom *	STK11	175200
• Prälinguale, nicht-syndromale Schwerhörigkeit	GJB2, GJB6	220290
• Prader-Willi Syndrom	15q11-13	176270
• Saethre-Chatzen-Syndrom	TWIST1	101400
• Tricho-rhino-phalangeales Syndrom	TRPS1	190350
• Von Hippel-Lindau-Syndrom	VHL	193300
• Zystische Fibrose	CFTR	219700
• <i>Weitere Gene auf individuelle Anfrage</i>		

* Bitte benutzen Sie hierzu separate Anmeldeformulare (www.unispital-basel.ch/medizinische-genetik)

Weitere molekulargenetische Analysen und Dienstleistungen:

- Hämatopoetischer Chimärismus nach Knochenmark-/Stammzelltransplantation
- DNA-Extraktion und –Asservierung für spätere Untersuchungen
- DNA-Profil zum Kontaminationsnachweis bzw. -ausschluss
- Uniparentale Disomie
- Indirekte genetische Diagnostik (z. B. Koppelungsanalysen)
- Auskunft über Möglichkeiten einer genetischen Diagnostik bei hereditären Erkrankungen
- Vermittlung (CH und international) genetischer Diagnostik von hereditären Erkrankungen

Benötigtes Material und Unterlagen

- **5 bis 10ml EDTA-Blut** (Kleinkinder mind. 2 ml):
Versand der gut gepolsterten Blutprobe per A-Post und bei Raumtemperatur (keine Zentrifugation)
- Abhängig von der Fragestellung auch: Knochenmark, Speichel, Tumoren, u.a.
- **Schriftliches Einverständnis** („informed consent“) des Patienten resp. gesetzlichen Vertreters

Kosten:

- Abhängig von der Indikation, richtet sich nach dem gültigen Tarifsysteem (Analysenliste)
- Bei nicht in der Analysenliste aufgeführten Analysen empfiehlt sich vorgängig eine Kostengutsprache vom Krankenversicherer.