

Medizinische Genetik Analysenspektrum

NEU



Medizinische
Genetik

Hämatologische Neoplasien

BCR-ABL (Philadelphia-Chromosom)
CALR (Calreticulin-Mutation)
JAK2 (V617F-Mutation)

Kinderwunsch/Fertilitätsabklärung

Chromosomenanalyse/Karyotyp (**Heparin-Blut**)
Congenitale Aplasie Vas Deferens
Cystische Fibrose
Y-Mikrodeletion (Azoospermiefaktor)

Metabolische und endokrine Krankheiten

Cystische Fibrose
Hereditäre Fruktoseintoleranz
Hämochromatose
Primäre Laktoseintoleranz
Zöliakie

Prädisposition für Malignome

BRCA 1/2 (Mammakarzinom)
EGFR (Lungenkarzinom)

Pharmakogenetik

ABCB1-Genotyp (Antidepressiva)
HLA-A*3101 (Carbamazepin)
HLA-B*5701 (Abacavir)
UGT1A1 (Gilbert-Meulengracht Syndrom)

Pränataldiagnostik

Ersttrimestertest (**Serum**)
NIPT (Harmony-Test; **BCT-Röhrchen**)

Thrombophilie

Faktor-II (Prothrombin Gen-Mutation)
Faktor-V Leiden (Gen-Mutation)
MTHFR (Homocysteinämie)
PAI-1 (Plasminogen-Aktivator-Inhibitor)

Andere

Familiäres Mittelmeerfieber
Morbus Bechterew (HLA-B27)
Narkolepsie (HLA-DQB1*0602, -DRB1*1501)

Material: 4 ml **EDTA-Blut** (falls nicht anders vermerkt)

Ansprechpartner: Dr. Ute Wiedemann
Dr. Dieter von Au

...und Ihre Partnerlabors