MVZ Labor Volkmann
KARLSRUHE

NGS-Panels

Erkrankung:	Gene:
Familiäre Fiebersyndrome	*LPIN2, ELANE, MEFV, MVK, NLRP12, NLRP3, PLCG2, TNFRSF1A*
Cystische Fibrose, Pankreatitis	*CFTR, PRSS1, SPINK, CTRC*
Marfan Syndrom	*FBN1, TGFBR1, TGFBR2*
MODY	*HNF4A, GCK, HNF1A, PDX1, TCF2, NEUROD1, KLF11, CEL, PAX4, INS, BLK, KCNJ11, ABCC8, APPL1*
Brust- und Eierstockkrebs	*ATM, BRCA1, BRIP1, BRCA2, CHEK2, CDH1, PALB2, PTEN, RAD51C, RAD51D, SMARCA4, STK11, NBN, TP53*
Keimbahnmutationen vor PARP -Inhibitor Therapie	*BRCA1 und BRCA2*
Familiäre Hypercholesterinämie	*LDLR, LDLRAP1, PCSK9, APOB, LPL, APOE, APOA5, APOC2, APOC3*
Darmkrebs HNPCC	*MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, EPCAM*
Familiäre Polyposis Coli (FAP)	*APC, MUTYH, STK11, PTEN, SMAD4, BMPR1A, GREM1, NTHL1, POLE, MSH3*
Porphyrien	*HMBS, FECH, UROD, UROS, PPOX, CPO, ALAD, ALAS2*
Bartter Syndrom	*BSND, CASR, CLCNKA, CLCNKB, KCNJ1, SLC12A1, SLC12A3*
CADASIL und CARASIL	*NOTCH3, HTRA1*
Ehlers Danlos Syndrom klassisch + vaskulär	*COL1A1, COL5A1, COL5A2, COL3A1*
Thalassämien ($\alpha + \beta$)	*HBA1, HBA2, HBB*
LongQT-Syndrom	*AKAP9, ANK2, CACNA1C, CALM1, CALM2, CALM3, CAV3, KCNE2, KCNH2, KCNJ2, KCNJ5, KCNQ1, SCN4B, SCN5A, SNTA1*
Brugada Syndrom	*CACNA1C, CACNB2, GPD1L, HCN4, KCND3, KCNE3, SCN1B, SCN3B, SCN5A*

*Die CNV-Analyse ist z.Zt. nicht akkreditiert