

## 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