

Analysenspektrum - 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

BRCA1/2 (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-B*27)

Morbus Behçet (HLA-B*51/52)

Narkolepsie (HLA-DQB1*0602, -DRB1*1501)

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

Ihre Ansprechpartner: Frau Dr. U. Wiedemann

Dr. D. von Au

...und ihre Partnerlabors