



Molekulargenetik<sup>#</sup>

## Chromosomenanalyse, numerisch

- Abortdiagnostik (Chr. 2/13/14/15/16/18/21/22/XY)
- Identitätstest
- Kontaminationsausschluss
- Pränataler Schnelltest, Chr. 13/18/21/XY
- Uniparentale Disomie (UPD; bitte Chromosomen angeben)

## Männliche Fertilitätsstörungen

- 5-Alpha-Reduktase-Mangel, SRD5A2
- Adrenogenitales Syndrom (AGS)
  - CYP21A2       HSD3B2
  - CYP17A1       CYP11B1
- Androgeninsensitivitäts-Syndrom, AR
- Azoospermiefaktor, AZF Deletionen
- Congenitale Aplasie Vas Deferens (CAVD), CFTR
- Geschlechtsdeterminierende Region, SRY
- Hypogonadotroper Hypogonadismus ohne Anosmie<sup>+</sup>
  - GnRHR       GnRH       GPR54
  - KISS1       PROP1       LHX3
  - HESX1       DAX1
- Kallmann-Syndrom (s. auch Zytogenetik, FISH) (Hypogonadotroper Hypogonadismus mit Anosmie)
  - KAL1 (KS Typ1)       FGFR1 (KS Typ 2)
  - PROKR2<sup>+</sup> (KS Typ 3)       PROK2 (KS Typ 4)
  - CDH7<sup>+</sup> (KS Typ 5)       FGF8<sup>+</sup> (KS Typ 6)
- Müller-Gang-Persistenzsyndrom
  - AMH (PMDS Typ1)       AMHR2 (PMDS Typ 2)

## Weibliche Fertilitätsstörungen

- Adrenogenitales Syndrom (AGS)
  - CYP21A2       HSD3B2
  - CYP17A1       CYP11B1
- FSH-Rezeptor-Defizienz, FSHR
- Geschlechtsdeterminierende Region, SRY
- Hypogonadotroper Hypogonadismus ohne Anosmie<sup>+</sup>
  - GnRHR       GnRH       GPR54
  - KISS1       PROP1       LHX3
  - HESX1       DAX1
- Kallmann-Syndrom (s. auch Zytogenetik, FISH) (Hypogonadotroper Hypogonadismus mit Anosmie)
  - KAL1 (KS Typ1)       FGFR1 (KS Typ 2)
  - PROKR2<sup>+</sup> (KS Typ 3)       PROK2 (KS Typ 4)
  - CDH7<sup>+</sup> (KS Typ 5)       FGF8<sup>+</sup> (KS Typ 6)
- Prämatüre Ovarialinsuffizienz
  - FMR1 (FraXC-Prämutation)
  - BMP15<sup>+</sup>       FSHR (FSH-Rezeptor)
- Thrombophilie/Abortneigung
  - Faktor-V-Leiden
  - Faktor II (Prothrombin)
  - MTHFR
  - PAI

## Sonstiges

- Thalassämie- $\alpha$ , HBA1/HBA2 (z.B. für Spenderanalysen)
- Thalassämie- $\beta$ , HBB (z.B. für Spenderanalysen)
- Asservierung (Blut oder DNA)
- Sonstige Anforderung \_\_\_\_\_

Chromosomenanalyse / Zytogenetik / Molekularzytogenetik<sup>‡</sup>

- Konventionelle Chromosomenanalyse aus peripherem Blut
- FISH-Diagnostik bei: Klinefelter-, Turner- Syndrom
- FISH-Diagnostik von Mikrodeletionssyndromen - bitte Fragestellung angeben
- Array-CGH-Analyse, Molekulare Karyotypisierung

Sonstiges:

<sup>‡</sup>Weitere, hier nicht aufgeführte zytogenetische Untersuchungen entnehmen Sie bitte unserem speziellen Anforderungsschein Zytogenetik; ggf. Angaben auf separatem Blatt.

<sup>#</sup>Weitere, hier nicht aufgeführte molekulargenetische Analysen entnehmen Sie bitte unserem ausführlichen Anforderungsformular „Genetische Diagnostik“.

Bei Anforderung von Verwandtschafts- (Abstammungs-) Analysen bitte separaten Anforderungsschein benutzen.

<sup>+</sup>in Zusammenarbeit mit Kooperationspartnern