

Leistungsverzeichnis

Medicover Humangenetik - Berlin-Lichtenberg MVZ

Adresse Labor:

Plauener Str. 163-165 Haus 13
13053 Berlin

Tel. 030 920907 27

Fax 030 920907 41

E-Mail: anmeldung@medicover-genetics.de

Stand 12.02.2024

Erkrankung/Syndrom	Gene/genomische Position	OMIM-G	OMIM-P	Turnaround Time (TAT)	
Molekulargenetik					
AGS-Diagnostik	CYP21A2, CYP11B1, CYP17A1, HSD3B2, POR	613815, 610613, 609300, 613890, 124015	201910, 202010, 202110, 201810, 201750	21-42 Tage	
Alpha-Thalassämie	HBA1, HBA2	141800, 141850	604131	21-28 Tage	
Beta-Thalassämie Sichelzellanämie	HBB	141900	613985, 603903	21-28 Tage	
Chorea Huntington	HTT	613004	143100	14 Tage	
Ataxien, Spinocerebelläre autosomal-dominante				21 Tage	
SCA	Typ 1	ATXN 1	601556	164400	21 Tage
	Typ 2	ATXN 2	601517	183090	21 Tage
	Typ 3	ATXN 3	607047	109150	21 Tage
	Typ 6	CACNA1A	601011	183086	21 Tage
	Typ 7	ATXN 7	607640	164500	21 Tage
	Typ 17	TBP	600075	607136	21 Tage
Duchenne/Becker Muskeldystrophie	DMD	300337	310200, 300376	14 Tage	
Fragiles X Syndrom, Fragiles X Tremor/Ataxie-Syndrom	FMR1	309550	300624, 300623	14 Tage	
Prämatüre Ovarial Insuffizienz (POF)	FMR1	309550	311360	14 Tage	
Congenitale Bilaterale Aplasie des Vas deferens (CBAVD):	CFTR	602421	277180	14-21 Tage	
Cystische Fibrose	CFTR	602421	219700	14-21 Tage	
Azoospermiefaktor (AZF): Mikrodeletion Y-Chromosom	AZF-Region			14 Tage	
Fertilitätsstörung Mann-Panel	10 Gene	-	-	21-42 Tage	
Fertilitätsstörung Frau-Panel	16 Gene	-	-	21-42 Tage	
Familiäres Mittelmeerfieber	MEFV	608107	249100, 134610	21 Tage	
Kleinwuchs	SHOX	312865	300582	14-21 Tage	
Angelman Syndrom	UBE3A, 15q11.2-q13	601623,	105830	14 Tage	
Prader-Willi Syndrom	SNRPN, 15q11.2-q13	182279	176270	14 Tage	
Spinale Muskelatrophie, Klasse I-IV	SMN1 und SMN2	600354, 601627	253300, 253400, 253540, 271150	14 Tage	
Silver-Russel Syndrom	11p15.5 MLPA, UPD7	-	180860	14 Tage	
Beckwith-Wiedemann-Syndrom	11p15.5 MLPA	-	130650	14 Tage	
DiGeorge Syndrom	22q11.21 MLPA	162054	188400	14 Tage	
Medicover Carrier-Screening	113 Gene	-	-	28-42 Tage	

Erkrankung/Syndrom	Gene/genomische Position	OMIM-G	OMIM-P	Turnaround Time (TAT)
Zytogenetik				
Pränataldiagnostik				
Fruchtwasser Schnell-FISH (13,21)	Chromosomen 13,21			1-2 Tage
Fruchtwasser Schnell-FISH (13,18,21)	Chromosomen 13,18,21			1-2 Tage
Fruchtwasser Schnell-FISH (13,18,21,X,Y)	Chromosomen 13,18,21,X,Y			1-2 Tage
Karyotypisierung Fruchtwasser	Alle Chromosomen			14 Tage
Karyotypisierung Chorionzotten	Alle Chromosomen			14 Tage
Karyotypisierung Fetalblut	Alle Chromosomen			14 Tage
pränatale Microarray Analyse (Array-CGH 180k)	Genom			14 Tage
Postnataldiagnostik				
Karyotypisierung	Alle Chromosomen			14 Tage
postnatale Microarray Analyse (Array-CGH 180k)	Genom			unauffällig: 21 Tage auffällig mit Validierung: 42 Tage
Karyotypisierung Abortgewebe	Alle Chromosomen			21 Tage
Abortgewebe Microarray (Array-CGH 180k)	Genom			unauffällig: 21 Tage auffällig mit Validierung: 42 Tage
Optische Genomkartierung	Genom			42 Tage
Entwicklungsstörungen FISH-Analysen				
Indikationsspezifische FISH-Sonden				14 Tage
Tumorgenetik-Hämatologie Diagnostik				
Karyotypisierung hämatologischer Tumore	Alle Chromosomen			
Indikationsspezifische FISH-Panel				
Andrologie				
Spermien-DNA-Fragmentations-Test	Halosperm®-Test			14 Tage