

| Humangenetische Beratung  |  |
|---|--|
| Leistung  | Bearbeitungszeit                                   |
| Genetische Beratung   | individuelle Terminvergabe                         |
| Konsile in allen Kliniken der SALK  | auf Anfrage  |
| Zytogenetische Analysen   |  |
| Leistung  | Bearbeitungszeit                                   |
| Chromosomenanalyse Postnatal  | 1-4 Wochen   |
| Chromosomenanalyse aus Nabelschnurblut  | 1 Woche  |
| Chromosomenanalyse aus Amnionzellen   | 2 Wochen   |
| Chromosomenanalyse aus Chorionzottenmaterial  | Kurzzeitkultur 1-2 Tage<br>Langzeitkultur 2 Wochen |
| Chromosomenanalyse aus Abortmaterial  | 2-3 Wochen   |
| Chromosomenanalyse aus Fibroblasten   | 2-3 Wochen   |
| Molekularzytogenetischen Anaylsen (FISH)  |  |
| FISH-Diagnostik ( häufige Mikrodeletions-/Duplikations-Syndrome,...)                | 1-3 Wochen   |
| Bestätigung von balancierten Translokationen  | 1-3 Wochen   |
| Pränataler Schnelltest FastFish Cytocell/QF-PCR 13,18,21 und X,Y                    | 2 Tage   |
| Molekulare Karyotypisierung (inkl. Befundung)                                       | 1-6 Wochen   |
| Molekulargenetische Analysen  |  |
| Leistung  | Bearbeitungszeit                                   |
| Angelman Syndrom (MS-MLPA)  | 2-3 Wochen   |
| Asservierung von DNA  | 1 Woche  |
| Azoospermie / Oligozoospermie (AZF)   | 2-3 Wochen   |
| Beckwith-Wiedemann Syndrom (MS-MLPA)  | 2-3 Wochen   |
| Charcot-Marie-Tooth 1A (CMT1/HNPP)  | 2-3 Wochen   |
| Cystische Fibrose(CFTRGen) 50 Mutationen/Sequenzierung                              | 1-4 Wochen   |
| Einzelgenanalysen bzw. Ausschluss/Nachweis von familiären Mutationen *              | 1-4 Wochen   |
| EXOM-Analysen *   | Auf Anfrage  |
| Fragiles X-Syndrom (FMR1-Gen)   | 1-3 Wochen   |
| Huntington Krankheit prädiktiv/ symptomatisch (HD-Gen)                              | 1-3 Wochen   |
| Häufige Mikrodeletions-/Duplikations-Syndrome,...) mittels MLPA                     | 1-3 Wochen   |
| Muskeldystrophie Duchenne Becker (DMD-Gen) *  | 2-3 Wochen   |
| Myotone Dystrophie Typ I (DMPK)   | 1-3 Wochen   |
| Next Generation Sequencing (Panelanalysen NextSeq Illumina/Twist Human Core Exome * | 4-6 Wochen   |
| Nicht syndromale Hörstörungen (GJB2 usw. ggf Panelanalyse) *                        | 2-6 Wochen   |
| Prader Willi Syndrom (MS-MLPA)  | 2-3 Wochen   |



|   |             |
|---|-------------|
| Prämature Ovarialinsuffizienz ( <i>FMR1</i> -Gen,FXPOI)   | 1-3 Wochen  |
| Pseudohypoparathyreoidismus Typ1b (MS-MLPA)   | 2-3 Wochen  |
| Rett Syndrom ( <i>MECP2</i> -Gen)   | 2-3 Wochen  |
| SHOX-Analyse (SHOX)   | 2-3 Wochen  |
| Silver-Russell Syndrom (MS-MLPA)  | 2-3 Wochen  |
| Spinale Muskelatrophie (SMN1;SMN2) Typ I-III  | 1-3 Wochen  |
| FRAX assoziiertes Tremor/Ataxie Syndrom ( <i>FMR1</i> -Gen,FXTAS)                                       | 1-3 Wochen  |
| Tumorprädispositionssyndrome (Familiäres Brust und Ovariakarzinom; erblicher Darmkrebs/Lynch-Syndrom) * | 2-8 Wochen  |
| X-Inaktivierung (am Androgenrezeptor)   | auf Anfrage |

-mit \* markierte Untersuchungen werden ganz oder teilweise in mit uns kooperierenden Laboratorien untersucht

Mitgeltende Dokumente **[HB-100050] Präanalytik-Handbuch**

