

Neonatale Genetik

Spezialisierte Panels & Analysen
für eine umfassende genetische Diagnostik im Neugeborenenalter



Bestellinformation

Material	DNA, EDTA-Blut, Wangenschleimhautabstrich, Blutkarten	
Methode	Next Generation Sequencing (NGS) und CNV Detektion basierend auf bioinformatischen Analysen / MLPA	
Bearbeitungszeit	1 – 2 Wochen	
Kontaktperson	PD Dr. med. Moneef Shoukier shoukier@praenatal-medizin.de	Dr. rer. nat. Christoph Bagowski bagowski@praenatal-medizin.de

Unsere Gen- und Panelliste wird ständig aktualisiert, gemäß den aktuellsten wissenschaftlichen Ergebnissen und Publikationen. Bei Fragen kontaktieren Sie uns bitte. Wir helfen Ihnen gerne weiter.

Unsere Adresse:

Eurofins Humangenetik und Pränatal-Medizin MVZ GmbH

Friends Tower I, Friedenheimer Brücke 19, 80639 München

Telefon +49 89 130744-0

Telefax +49 89 130744-99

Humangenetische Konsile für in stationärer Behandlung befindlichen Patienten in München und Augsburg sind möglich (Terminvereinbarung unter +49 89 130744-0). Die Abrechnung der erbrachten humangenetischen Leistungen erfolgt nach Klärung der Kostenübernahme mit dem zuständigen pädiatrischen Oberarzt. Die vertrauensvolle Zusammenarbeit schätzen wir sehr.

Neonatale Genetik

In der neonatalen Medizin begegnet uns ein großes Spektrum an genetisch bedingten Erkrankungen. Diese reichen von angeborenen strukturellen oder funktionellen Fehlbildungen, über komplexe Syndrome und Stoffwechselstörungen bis hin zu sehr seltenen Erkrankungen.

Somit übernimmt die Neonatologie eine zentrale Rolle bei genetisch bedingten Erkrankungen und der Veranlassung entsprechender humangenetischer Diagnostik. Gerade bei pränatal nicht bekannten Störungen und Neugeborenen in einem kritischen Zustand ohne klare Genese ist eine schnelle Abklärung durch eine genetische Diagnostik besonders wichtig.

Der Fortschritt in der genetischen Diagnostik, insbesondere durch die Entwicklung von Hochdurchsatz-Techniken wie Next-Generation-Sequencing (NGS), ermöglicht eine frühzeitige und sichere Diagnose. Dies ist von entscheidender Bedeutung für betroffene Neugeborene und ihre Angehörigen, da entsprechende Behandlungsstrategien eingeleitet werden können.

Als Teil der Eurofins Humangenetik und Pränatal-Medizin MVZ GmbH setzen wir unser fundiertes Wissen in allen Fachrichtungen der Medizin, insbesondere in der neonatalen und pädiatrischen Genetik, ein. Wir legen den Fokus auf die Diagnostik von vererbten Erkrankungen und familiären Tumoren in allen Lebensphasen der PatientInnen, sowohl bei verhältnismäßig häufigen als auch bei seltenen Erkrankungen. Mit unseren zyto- und molekulargenetischen Analysen unterstützen wir mit höchster Präzision und Zuverlässigkeit bereits zahlreiche interdisziplinäre Kinderintensivstationen, sozialpädiatrische sowie kideronkologische Zentren und schätzen eine enge, kollegiale Zusammenarbeit mit anderen Fachrichtungen.

Whole Exome Sequencing (WES)

Die Whole Exom Analyse (WES), auch als Trio-Analyse bekannt, umfasst sowohl die Standard- als auch die Rapid-Varianten, um eine umfassende genetische Bewertung zu ermöglichen.

Die Summe aller kodierenden Bereiche des Genoms wird als Exom bezeichnet und umfasst bei uns Menschen etwa 23.000 Gene, die sich wiederum aus etwa 50 Millionen Basenpaaren zusammensetzen. Das klinische Exom umfasst 5.230 Gene, bei denen eine Krankheitsassoziation klar nachgewiesen ist. Beim ‚Whole Exome Sequencing‘ (WES) werden alle Exons und damit auch alle kodierenden Abschnitte des Genoms untersucht. Der Fokus liegt hierbei auf den 1–2 % des menschlichen Genoms, in denen etwa 80 % aller bekannten, krankheitsverursachenden Mutationen zu finden sind. Beim WES wird das Exom des Patienten analysiert und es erfolgt, sofern verfügbar, auch eine zeitgleiche Exomanalyse anderer Verwandter, beispielsweise der Eltern (Trio-WES). WES und Trio-WES sind insbesondere bei Patienten mit komplexen und unspezifischen Symptomen zu empfehlen. Durch den Einsatz von WES kann eine zusätzliche Diagnoserate von über 30 % erreicht werden.

Mit der Rapid Whole Exom Analyse bieten wir eine fast-track Variante des Whole Exoms mit einer sehr kurzen Bearbeitungszeit an (ca. 5 Werktage nach Probeneingang). Diese Untersuchung eignet sich vor allem für Neugeborene oder akut erkrankte Kinder mit dem Verdacht auf eine genetische Erkrankung, um schnellst- und bestmögliche Therapieoptionen einleiten zu können (z. B. Enzymersatztherapien bei bestimmten Stoffwechselstörungen).

Whole Exom Analyse (19841 Gene)

Enthaltene Gene <https://de.praenatal-medizin.de/glossary/ngs-whole-exom-und-trio-analysen/>



Material	DNA, EDTA-Blut (auch aus Nabelschnur), ggf. EDTA-Blut der Eltern
Methode	Next Generation Sequencing (NGS) und CNV-Analyse mittels bioinformatischer Verfahren/MLPA
Zeitdauer	10 Arbeitstage

Rapid Whole Exom (19841 Gene)

Enthaltene Gene <https://de.praenatal-medizin.de/glossary/ngs-whole-exom-und-trio-analysen/>



Material	DNA, EDTA-Blut (auch aus Nabelschnur), ggf. EDTA-Blut der Eltern
Methode	Next Generation Sequencing (NGS) und CNV-Analyse mittels bioinformatischer Verfahren/MLPA
Zeitdauer	5 Arbeitstage

Panel für Fehlbildungen und Retardierungssyndrome

Assoziierte Krankheiten	Retardierungssyndrome	Brachydaktylie
	Xeroderma pigmentosa	Achondroplasie
	Sichelzellanämie	Apert Syndrom
	Neurofi bromatose	Osteogenesis imperfecta Typ I
	Marfan Syndrom	und weitere ...
	Mukopolysaccharidosen (MPS)	

Relevante Gene <https://de.praenatal-medizin.de/diagnostik/genetik/ngs-panel-diagnostik/>



Panel für Fetale Akinesie/Arthrogryposis Multiplex Congenita (AMC)

Assoziierte Krankheiten	Spinale Muskelatrophie	Myopathien
	Walker-Warburg Syndrom	Myasthenie
	Multiples Pterygium Syndrom	Hereditäre motorisch-sensible Neuropathien
		und weitere ...

Relevante Gene <https://de.praenatal-medizin.de/glossary/ngs-fetale-akinesie/>



Panel für Epilepsien (591 Gene)

Assoziierte Krankheiten	Frühkindliche epileptische Enzephalopathie Gen (9 Gene)
	Familiäre nächtliche Frontallappenepilepsie (ADNFLE) Gen (3 Gene)
	Benigne familiäre Neugeborenenkrämpfe (BFNS) Gen (2 Gene)
	Generalisierte Epilepsie mit febrilen Anfällen (GEFS) Gen (4 Gene)
	Kreatinmangelsyndrome Gen (3 Gene)
	Rett- und Rett-ähnliches Syndrom Gen (4 Gene)
	Angelman/Angelmanlike Syndrom Gen (5 Gene)
	Dravet Syndrom (Myoklonische Frühenzephalopathie) Gen (4 Gene)
	West Syndrom (Epileptische Enzephalopathie Typ1) Gen (7 Gene)
	Ohtahara Syndrom Gen (2 Gene)

Relevante Gene <https://de.praenatal-medizin.de/glossary/ngs-epilepsien/>



Panel für Gedeihstörung / Z.n. intrauteriner Wachstumsretardierung (IUWR)

Assoziierte Krankheiten	Intrauterine Wachstumsretardierung (IUWR) (zu klein fürs Gestationsalter (SGA))
	Proportionierter Kleinwuchs ohne SGA
Nicht-assoziierte Erkrankungen	Disproportionierter Kleinwuchs (z.b. Skelettdysplasien)

Relevante Gene <https://de.praenatal-medizin.de/glossary/ngs-intrauterine-wachstumsretardierung-iuwr/>



Panel für angeborene Glykosylierungsstörungen – CDG-Syndrome (107 Gene)

Assoziierte Krankheiten Jaeken Syndrom (Glykosylierungsstörung Typ 1A)
Glykosylierungsstörung Typ 1B
Glykosylierungsstörung Typ 1C
Glykosylierungsstörung Typ 1D
Glykosylierungsstörung Typ 1P
und weitere ...

Relevante Gene <https://de.praenatal-medizin.de/glossary/cdg-syndrome/>



Floppy Infant Syndrom/Prader-Willi-Syndrom

Relevante Gene Gen-Panel (58 Gene)
ACTA1, AGRN, ALG2, BIN1, CFL2, CHAT, CHKB, CHRNA1, CHRN1, CHRND, CHRNE, CNTN1, COL6A1, COL6A2, COL6A3, COLQ, CUL4B, DNM2, DOK7, DPAGT1, EGR2, FKBP14, FKRP, FKTN, GAA, GARS, GBE1, GDAP1, GFPT1, IGHMBP2, ITGA7, KBTBD13, LAMA2, LAMP2, LARGE, LMNA, MEGF10, MFN2, MPZ, MTM1, MUSK, NEB, NEFL, PLEC, POMGNT1, POMT1, POMT2, RAPSN, RYR1, SCN4A, SEPN1, SYNE1, TCAP, TNNT1, TPM2, TPM3, TRPV4, TTN und Prader-Willi Syndrom

<https://de.praenatal-medizin.de/glossary/ngs-floppy-infant-syndrom/>



Panel für Interstitielle Lungenerkrankungen im Kindesalter/ diffuse parenchymatische Lungenerkrankungen (12 Gene)

Assoziierte Krankheiten Surfactant Dysfunction type 1
Surfactant Dysfunction type 2
Surfactant Dysfunction type 3
Surfactant Dysfunction type 4
Surfactant Dysfunction type 5
FLNA-assoziierte Lungenerkrankung
Kongenitale alveolar-kapilläre Dysplasie (ACDMPV)
Hirn-Lunge-Schilddrüse Syndrom
Interstitielle Lungen- und Lebererkrankung
Kongenitale zentrale Hypoventilationssyndrome

Relevante Gene *ABCA3, CCHS, CSF2RA, CSF2RB, FLNA, FOXF1, MARS, NKX2-1, OAS1, PHOX2B, SFTPB, SFTPC*

<https://de.praenatal-medizin.de/glossary/interstitielle-lungenerkrankungen-im-kindesalter-diffuse-parenchymatische-lungenerkrankungen/>



Molekulargenetische Klärung auffälliger Befunde des Neugeborenen-Screenings

Assoziierte Krankheiten Phenylketonurie (PKU) und Hyperphenylalaninämie (HPA)
Adrenogenitales Syndrom (AGS)
Hypothyreose
Zystische Fibrose (Mukoviszidose, CF)
MCAD Mangel
Spinale Muskelatrophie (SMA)
Galaktosämie
Biotinidase Mangel
Aminoazidopathien
Ahornsiruperkrankung (MSUD)
Fettsäureoxidations Defekte
Medium Chain Acyl CoA Dehydrogenase Mangel (MCAD)
Long Chain 3 OH Acyl CoA Dehydrogenase Mangel (LCHAD)
Very Long Chain Acyl CoA Dehydrogenase Mangel (VLCAD)
Carnitinzyklus Defekte
Carnitin Palmitoyl Transferase (CPT) I Mangel
Carnitin Palmitoyl Transferase (CPT) II Mangel
Carnitin Acylcarnitin Translocase Mangel
Organoazidurien
Glutarazidurie Typ I (GAI)
Isovalerialacidämie (IVA)

Relevante Gene <https://de.praenatal-medizin.de/glossary/ngs-custom-panel/>



Panel für Cholestase (90 Gene)

Assoziierte Krankheiten	Alagille Syndrom 1 und 2 Progressive familiäre intrahepatische Cholestasen Gallensäure-Synthese-Defekte GRACILE Syndrom
Enthaltene Gene	https://de.praenatal-medizin.de/glossary/ngs-cholestase/
Material	DNA, EDTA-Blut (auch aus Nabelschnur)
Methode	Next Generation Sequencing (NGS) und CNV-Analyse mittels bioinformatischer Verfahren/MLPA
Zeitdauer	10 Arbeitstage (in dringenden Fällen auch als Rapid Exom Analyse)



Bei spezifischen klinischen Fragestellungen bleibt die genetische Panelanalyse ein wichtiges Werkzeug für die Diagnosefindung. Ein Panel ist labortechnisch so konzipiert, dass es alle Gene enthält, die mit einer bestimmten Erkrankung assoziiert sind. Damit kann es effizienter als die WES sein, da die Sequenziertiefe einzelner Gene erhöht und die Interpretation von Varianten vereinfacht wird. Panel können auch virtuell zusammengestellt und auf Basis eines WES-Datensatzes gezielt ausgewertet werden.

Imprinting Erkrankungen

Prader-Willi Syndrom (PWS)

Chromosomale Region	15q11.2-q13
Genlocus	<i>RN3, MAGEL2, NDN, PWRN1, NPAP1</i> und <i>SNURF-SNRPN</i>

Angelman Syndrom (AS)

Chromosomale Region	15q11.2-q13
Genlocus	<i>UBE3A</i>

Beckwith-Wiedemann Syndrom (BWS)

Chromosomale Region	11p15.5
Genlocus	<i>H19, IGF2</i> und <i>CDKN1C</i>

Silver-Russel Syndrom (SRS), Temple Syndrom (TS14), Kagami-Ogata Syndrom (KOS14)

Chromosomale Region	7p12.1, 7q32.2, 11p15.5 und 14q32.2
Genlocus	<i>H19/IGF2</i> <i>GRB10 alt-TSS DMR</i> (auf Chromosom 7p12.1) <i>MEST alt-TSS DMR</i> (auf Chromosom 7q32.2) <i>MEG3/DLK1 IG-DMR</i> (auf Chromosom 14q32) <i>MEG3 TSS DMR</i> (auf Chromosom 14q32)

Eurofins Humangenetik und Pränatal-Medizin MVZ GmbH

Eurofins Humangenetik

Friends Tower I
Friedenheimer Brücke 19
80639 München
Telefon +49 89 130744-0
Telefax +49 89 130744-99
info@praenatal-medizin.de
www.praenatal-medizin.de

Humangenetik in Augsburg

Viktoriastraße 3b
2. Etage im Regus Business Center
Zugang auch von Gleis 1 bei D
86150 Augsburg
Telefon +49 821 7898-5042
Telefax +49 821 7898-5001
info@humangenetik-in-augsburg.de
www.humangenetik-in-augsburg.de

Labor für molekulare Genetik

Lochhamer Straße 29
82152 Planegg
Telefon +49 89 130744-22
molekulargenetik@praenatal-medizin.de

Fachärzte für Humangenetik

Priv.-Doz. Dr. med. Moneef Shoukier
Dr. med. univ. Niklas Hirschberger
Dr. med. Cornelia Daumer-Haas
Daniela Liebrecht
Dr. med. Katja Gahle
Dr. med. Franziska Reschke

Fachärzte für Gynäkologie und Geburtshilfe

Prof. Dr. med. Barbara Schiessl
Dr. med. Anne Janke
Dr. med. Anna Funk
Dr. med. Daniela Bayer

Eurofins Humangenetik und Pränatal-Medizin MVZ GmbH

Geschäftsführer:
Dr. Florian Vogel
Marcus Cholewa (Sprecher der Geschäftsführung)