



Retardierungs- und Dysmorphiesyndrome

Aarskog-Scott Syndrom

OMIM #305400

Erbgang

X-chromosomal

Information

[Orrico et al, 2010, PMID: 20082460](#)

Untersuchtes Gen:

FGD1

Material

2 – 8 ml (Erwachsene), 1 – 3 ml (Säuglinge/Kleinkinder) EDTA-Blut (o.a., Gewebe nach Rücksprache)

Methode und Dauer der Analyse

2 – 8 Wochen, Sanger Sequenzierung, 2 – 8 Wochen,
Massiv-parallele Sequenzierung, 2 – 8 Wochen, Pränatal 1 – 2 Wochen

Achondroplasie

OMIM #100800

Erbgang

Autosomal dominant

Information

[Pauli et al.,2018, GeneReviews](#)

Untersuchtes Gen:

FGFR3 (c.1138G>A und c.1138G>C; p.Gly380Arg)

Material

2 – 8 ml (Erwachsene), 1 – 3 ml (Säuglinge/Kleinkinder) EDTA-Blut (o.a., Gewebe nach Rücksprache)

Methode und Dauer der Analyse

Sanger Sequenzierung, 2 – 8 Wochen, Pränatal 1 – 2 Wochen

Angelman Syndrom

AS (OMIM #105830)

Erbgang

Autosomal dominant

Information

[Dagli et al., 2017, GeneReviews®](#)

Untersuchte Region:

Methylierungsstatus 15q11.2; *UBE3A*, *UPD15*

Material

2 – 8 ml (Erwachsene), 1 – 3 ml (Säuglinge/Kleinkinder) EDTA-Blut (o.a., Gewebe nach Rücksprache)

Methode und Dauer der Analyse

Methylierung-sensitive MLPA, 2 – 8 Wochen, Sanger Sequenzierung, 2 – 8 Wochen, Massiv-parallele Sequenzierung, 2 – 8 Wochen, Markeranalyse, 2 – 8 Wochen, Pränatal 1 – 2 Wochen

ARX-assoziierte Erkrankungen:

Epileptische Enzephalopathie (OMIM #308350)

Hydranenzephalie (OMIM #300215)

Lissenzephalie (OMIM #300215)
Entwicklungsretardierung (OMIM #300419)
Partington Syndrom (OMIM #309510)
Proud Syndrom (OMIM #300004)

Erbgang

X-chromosomal

Untersuchtes Gen:

ARX

Material

2 – 8 ml (Erwachsene), 1 – 3 ml (Säuglinge/Kleinkinder) EDTA-Blut (o.a., Gewebe nach Rücksprache)

Methode und Dauer der Analyse

Fragmentlängenanalyse, wird derzeit etabliert (2 – 8 Wochen), Sanger Sequenzierung, 2 – 8 Wochen, Pränatal 1 – 2 Wochen, Massiv-parallele Sequenzierung, 2 – 8 Wochen

Beckwith-Wiedemann Syndrom

BWS (OMIM #130650)

Erbgang

Autosomal dominant

Information

[Shuman et al., 2016, GeneReviews](#)

Untersuchte Region:

Methylierungsstatus 11p15; UPD11

Material

2 – 8 ml (Erwachsene), 1 – 3 ml (Säuglinge/Kleinkinder) EDTA-Blut (o.a., Gewebe nach Rücksprache)

Methode und Dauer der Analyse

Methylierung-sensitive MLPA, 2 – 8 Wochen, Sanger Sequenzierung, 2 – 8 Wochen, Massiv-parallele Sequenzierung, 2 – 8 Wochen, Markeranalyse, 2 – 8 Wochen, Pränatal 1-2 Wochen

CHARGE-Syndrom

(Coloboma, Heart defect, Atresia
choanae, Retarded growth, Genital
hypoplasia und Ear anomalies)

OMIM #214800

Erbgang

Autosomal dominant

Information

[Lalani et al., 2012, GeneReviews®](#)

Untersuchtes Gen:

CHD7

Material

2 – 8 ml (Erwachsene), 1 – 3 ml (Säuglinge/Kleinkinder) EDTA-Blut (o.a., Gewebe nach Rücksprache)

Methode und Dauer der Analyse

Sanger Sequenzierung, 2 – 8 Wochen, Pränatal 1 – 2 Wochen, Massiv-parallele Sequenzierung, 2 – 8 Wochen

**Chondrodysplasie –
Achondroplasie - Thanatophore
Dysplasie**

Thanatophore Dysplasie Typ 1 (OMIM #187600)

Thanatophore Dysplasie Typ 2 (OMIM #187601)

Erbgang

Autosomal dominant

Information

[Wenger et al., 2020, GeneReviews®](#)

Untersuchtes Gen:

FGFR3

Material

2 – 8 ml (Erwachsene), 1 – 3 ml (Säuglinge/Kleinkinder) ml EDTA-Blut (o.a., Gewebe nach Rücksprache)

Methode und Dauer der Analyse

Sanger Sequenzierung, 2 – 8 Wochen, Massiv-parallele Sequenzierung, 2 – 8 Wochen, Pränatal 1 – 2 Wochen

Chondrodysplasia punctata X-chromosomal

OMIM #302950

Erbgang

X-chromosomal

Untersuchtes Gen:

ARSE

Material

2 – 8 ml (Erwachsene), 1 – 3 ml (Säuglinge/Kleinkinder) EDTA-Blut (o.a., Gewebe nach Rücksprache)

Methode und Dauer der Analyse

Sanger Sequenzierung, 2 – 8 Wochen, Pränatal 1 – 2 Wochen, Massiv-parallele Sequenzierung, 2 – 8 Wochen

Coffin-Siris-Syndrom

Coffin-Siris-Syndrom 1 (OMIM #135900)

Coffin-Siris-Syndrom 2 (OMIM #614607)

Coffin-Siris-Syndrom 3 (OMIM #614608)

Coffin-Siris-Syndrom 4 (OMIM #614609)

Coffin-Siris-Syndrom 5 (OMIM #616938)

Coffin-Siris-Syndrom 9 (OMIM #615866)

Erbgang

Autosomal dominant

Information

[Schrier Vergano et. al., 2018, GeneReviews®](#)

Untersuchte Gene:

6 Gene: *ARID1A, ARID1B, SMARCA4, SMARCB1, SMARCE1, SOX11*

Material

2 – 8 ml (Erwachsene), 1 – 3 ml (Säuglinge/Kleinkinder) EDTA-Blut (o.a., Gewebe nach Rücksprache)

Methode und Dauer der Analyse

Sanger Sequenzierung, 2 – 8 Wochen, Pränatal 1 – 2 Wochen
Massiv-parallele Sequenzierung, 2 – 8 Wochen

Fragiles X-Syndrom

OMIM #300624

Erbgang

X-chromosomal

Information

[Biancalana et al., 2015, PMID: 25227148](#)

Untersuchtes Gen:

FMR1

Material

2 – 8 ml (Erwachsene), 1 – 3 ml (Säuglinge/Kleinkinder) EDTA-Blut (o.a., Gewebe nach Rücksprache)

Methode und Dauer der Analyse

Fragmentlängenanalyse, 2 – 8 Wochen, SBA, 2 – 8 Wochen, 2 – 8 Wochen, Pränatal 2 – 3 Wochen

Hydrozephalus

OMIM #307000

Erbgang

X-chromosomal

Information[Stumpel et al., 2015, GeneReviews®](#)**Untersuchtes Gen:***L1CAM***Material**

2 – 8 ml (Erwachsene), 1 – 3 ml (Säuglinge/Kleinkinder) EDTA-Blut (o.a., Gewebe nach Rücksprache)

Methode und Dauer der AnalyseSanger Sequenzierung, 2 – 8 Wochen, Pränatal 1 – 2 Wochen,
Massiv-parallele Sequenzierung, 2 – 8 Wochen**Hypochondropasie**

OMIM #146000

Erbgang

Autosomal dominant

Information[Bober et al., 2020, GeneReviews®](#)**Untersuchtes Gen:***FGFR3* (c.1620C>A und c.1620C>G; p.Asn540Lys)**Material**

2 – 8 ml (Erwachsene), 1 – 3 ml (Säuglinge/Kleinkinder) ml EDTA-Blut (o.a., Gewebe nach Rücksprache)

Methode und Dauer der Analyse

Sanger Sequenzierung, 2 – 8 Wochen, Pränatal 1 – 2 Wochen

Kabuki Syndrom (KS)

KS1 (OMIM #147920)

KS2 (OMIM #300867)

Erbgang

X-chromosomal, autosomal dominant

Information[Adam et al., 2019, GeneReviews®](#)**Untersuchte Gene:**2 Gene: *KMT2D* (AD), *KDM6A* (XL)**Material**

2 – 8 ml (Erwachsene), 1 – 3 ml (Säuglinge/Kleinkinder) EDTA-Blut (o.a., Gewebe nach Rücksprache)

Methode und Dauer der AnalyseSanger Sequenzierung, 2 – 8 Wochen, Pränatal 1 – 2 Wochen,
Massiv-parallele Sequenzierung, 2 – 8 Wochen**KBG-Syndrom**

OMIM #148050

Erbgang

Autosomal dominant

Information

[Morel Swols et al, 2018, GeneReviews®](#)

Untersuchtes Gen:

ANKRD11

Material

2 – 8 ml (Erwachsene), 1 – 3 ml (Säuglinge/Kleinkinder) ml EDTA-Blut (o.a., Gewebe nach Rücksprache)

Methode und Dauer der Analyse

Sanger Sequenzierung, 2 – 8 Wochen, Pränatal 1 – 2 Wochen, Massiv-parallele Sequenzierung, 2 – 8 Wochen

Kleinwuchs

Léri-Weill- Dyschondrosteosis (LWD, OMIM #127300)

Idiopathic short stature (ISS, OMIM #300582)

Erbgang

X-chromosomal

Information

[Binder et al., 2018, GeneReviews®](#)

Untersuchtes Gen:

SHOX

Material

2 – 8 ml (Erwachsene), 1 – 3 ml (Säuglinge/Kleinkinder) ml EDTA-Blut (o.a., Gewebe nach Rücksprache)

Methode und Dauer der Analyse

MLPA, 2 – 8 Wochen, Sanger Sequenzierung, 2 – 8 Wochen, Pränatal 1 – 2 Wochen, Massiv-parallele Sequenzierung, 2 – 8 Wochen

Kraniosynostosen Crouzon-Syndrom Pfeiffer-Syndrom Apert Syndrom

Pfeiffer-Syndrom (OMIM #101600)

Apert-Syndrom (OMIM #101200)

Crouzon-Syndrom (OMIM #123500)

Erbgang

Autosomal dominant

Untersuchte Gene:

3 Gene: *FGFR1*, *FGFR2*, *FGFR3*

Material

2 – 8 ml (Erwachsene), 1 – 3 ml (Säuglinge/Kleinkinder) EDTA-Blut (o.a., Gewebe nach Rücksprache)

Methode und Dauer der Analyse

Sanger Sequenzierung, 2 – 8 Wochen, Massiv-parallele Sequenzierung, 2 – 8 Wochen, Pränatal 1 – 2 Wochen

Muenke-Syndrom

OMIM #602849

Erbgang

Autosomal dominant

Information

[Kruszka et al., 2016, GeneReviews®](#)

Untersuchtes Gen:

FGFR3 (p.Pro250Arg)

Material

2 – 8 ml (Erwachsene), 1 – 3 ml (Säuglinge/Kleinkinder) EDTA-Blut (o.a., Gewebe nach Rücksprache)

Methode und Dauer der Analyse

Sanger Sequenzierung, 2 – 8 Wochen, Pränatal 1 – 2 Wochen

Prader-Willi-Syndrom

PWS (OMIM #176270)

Erbgang

Autosomal dominant

Information

[Driscoll et al., 2017, GeneReviews®](#)

Untersuchte Region:

Methylierungsstatus 15q11.2; UPD15

Material

2 – 8 ml (Erwachsene), 1 – 3 ml (Säuglinge/Kleinkinder) EDTA-Blut (o.a., Gewebe nach Rücksprache)

Methode und Dauer der Analyse

Methylierung-sensitive MLPA, 2 – 8 Wochen, Sanger Sequenzierung, 2 – 8 Wochen, Massiv-parallele Sequenzierung, 2 – 8 Wochen, Markeranalyse, 2 – 8 Wochen, Pränatal 1 – 2 Wochen

RETT-Syndrom

OMIM #312750

Erbgang

X-chromosomal

Untersuchtes Gen:

MECP2

Material

2 – 8 ml (Erwachsene), 1 – 3 ml (Säuglinge/Kleinkinder) EDTA-Blut (o.a., Gewebe nach Rücksprache)

Methode und Dauer der Analyse

Sanger Sequenzierung, 2 – 8 Wochen, Massiv-parallele Sequenzierung, 2 – 8 Wochen, Markeranalyse, 2 – 8 Wochen, Pränatal 1 – 2 Wochen

Robinow-Syndrom

Robinow-Syndrom 1, autosomal dominant (OMIM #180700);

Robinow-Syndrom 2, autosomal dominant (OMIM #616331);

Robinow-Syndrom, autosomal rezessiv (OMIM #268310);

Erbgang

Autosomal rezessiv

Information

[Roifman et al., 2019, GeneReviews®](#)

[Bacino et al., 2019, GeneReviews®](#)

Untersuchte Gene:

3 Gene: DVL1, WNT5A, ROR2

Material

2 – 8 ml (Erwachsene), 1 – 3 ml (Säuglinge/Kleinkinder) EDTA-Blut (o.a., Gewebe nach Rücksprache)

Methode und Dauer der Analyse

Sanger Sequenzierung, 2 – 8 Wochen, Pränatal 1 – 2 Wochen, Massiv-parallele Sequenzierung, 2 – 8 Wochen



Saethre-Chotzen-Syndrom

OMIM #101400

Erbgang

Autosomal dominant

Information

[Gallagher et al., 2019, GeneReviews®](#)

Untersuchtes Gen:

TWIST1

Material

2 – 8 ml (Erwachsene), 1 – 3 ml (Säuglinge/Kleinkinder) EDTA-Blut (o.a., Gewebe nach Rücksprache)

Methode und Dauer der Analyse

Sanger Sequenzierung, 2 – 8 Wochen, Pränatal 1 – 2 Wochen,
Massiv-parallele Sequenzierung, 2 – 8 Wochen

Shwachman.-Diamond Syndrom

OMIM #260400

Erbgang

Autosomal rezessiv

Information

[Nelson et al., 2018, GeneReviews®](#)

Untersuchtes Gen:

SBDS

Material

2 – 8 ml (Erwachsene), 1 – 3 ml (Säuglinge/Kleinkinder) EDTA-Blut (o.a., Gewebe nach Rücksprache)

Methode und Dauer der Analyse

Sanger Sequenzierung, 2 – 8 Wochen, Pränatal 1 – 2 Wochen,
Massiv-parallele Sequenzierung, 2 – 8 Wochen

Silver-Russell-Syndrom

SRS (OMIM #180860)

Erbgang

Autosomal dominant

Information

[Howard et al., 2019, GeneReviews®](#)

Untersuchte Region:

Methylierungsstatus 11p15; UPD11

Material

2 – 8 ml (Erwachsene), 1 – 3 ml (Säuglinge/Kleinkinder) ml EDTA-Blut (o.a., Gewebe nach Rücksprache)

Methode und Dauer der Analyse

Methylierung-sensitive MLPA, 2 – 8 Wochen, Sanger Sequenzierung, 2 – 8 Wochen, Massiv-parallele Sequenzierung, 2 – 8 Wochen, Markeranalyse, 2 – 8 Wochen, Pränatal 1 – 2 Wochen

Smith-Lemli-Opitz Syndrom (SLOS)

SLOS (OMIM #270400)

Erbgang

Autosomal rezessiv

Information

[Nowaczyk et al., 2020, GeneReviews®](#)

Untersuchtes Gen:

DHCR7



Material

2 – 8 ml (Erwachsene), 1 – 3 ml (Säuglinge/Kleinkinder) ml EDTA-Blut (o.a., Gewebe nach Rücksprache)

Methode und Dauer der Analyse

Sanger Sequenzierung, 2 – 8 Wochen, Pränatal 1 – 2 Wochen, Massiv-parallele Sequenzierung, 2 – 8 Wochen

Wiedemann-Steiner Syndrom

OMIM #605130

Erbgang

Autosomal dominant

Untersuchtes Gen:

KMT2A

Material

2 – 8 ml (Erwachsene), 1 – 3 ml (Säuglinge/Kleinkinder) EDTA-Blut (o.a., Gewebe nach Rücksprache)

Methode und Dauer der Analyse

Sanger Sequenzierung, 2 – 8 Wochen, Pränatal 1 – 2 Wochen, Massiv-parallele Sequenzierung, 2 – 8 Wochen