

GENETISCHE DIAGNOSTIK

- Abetalipoproteinämie
(MTTP)
- Adipositas, monogene
(KSR2, LEP, LEPR, MC3R, MC4R, MRAP2, NTRK2, PCSK1, POMC, SH2B1, SIM1)
- Adrenogenitales Syndrom / AGS
(Stufe 1: CYP21A2 / Stufe 2: CYP11B1, CYP11B2, CYP17A1, HSD3B2)
- Ahornsirupkrankheit
(BCKDHA, BCKDHB, DBT)
- Alkohol-Intoleranz
(ADH1B, ALDH2)
- Alpha-1-Antitrypsin-Mangel
(SERPINA1)
- Apolipoprotein A-I-Defizienz
(APOA1)
- Apolipoprotein A-V-Defizienz
(APOA5)
- Apolipoprotein B / ApoB-Defizienz
(APOB, c.10580G>A)
- Apolipoprotein C-II-Defizienz
(APOC2)
- Biotinidasemangel
(BTD)
- Carnitinzyklusdefekte
(CPT1A, CPT2, SLC25A20)
- CDG-Syndrome
(43 Gene)
- Chylomikronämie-Syndrom
(APOA5, APOC2, GPIHBP1, LMF1, LPL)
- Crigler-Najjar-Syndrom
(UGT1A1)
- Cystische Fibrose / CF - Mukoviszidose
(CFTR)
- DPD-Defizienz / Thymin-Uracilurie
(DPYD)
- Dysbetalipoproteinämie / Typ III-Hyperlipidämie
(APOE E2 / E3 / E4)
- Favismus / Glucose-6-Phosphat-Dehydrogenase-Defizienz
(G6PD)
- Fish Eye Disease
(LCAT)
- Fruktose-1,6-Bisphosphatase-Defizienz
(FBP1)
- Fruktose-Intoleranz
(ALDOB)
- Galaktosämie
(GALT)
- Gemischte Hyperlipoproteinämie
(APOA1, APOE, LIPC)
- Glutarazidurie Typ 1
(GCDH)
- Hämochromatose
(Stufe 1: HFE-C282Y / -H63D Genotypisierung, Stufe 2: BMP6, HAMP, HFE, HJV, SLC40A1, TFR2)

- Harnstoffzyklus-Defekte
(ARG1, ASL, ASS1, CPS1, NAGS, OTC, SLC25A13, SLC25A15)
- HDL-Mangel-Syndrom / Hypoalphalipoproteinämie
(ABCA1, APOA1, LCAT)
- Hepatische Lipase-Mangel
(LIPC)
- Hypercholesterinämie, familiär / FH
(APOB, LDLR, LDLRAP1, PCSK9)
- Hyperlipidämie, nicht näher klassifizierbar
(12 Gene)
- Hyperoxalurie
(AGXT, GRHPR, HOGA1)
- Hypertriglyzeridämie, primäre
(APOA5, APOC2, GPIHBP1, LMF1, LPL)
- Hypobetalipoproteinämie, familiär
(ANGPTL3, APOB, MTP, PCSK9)
- Hypocholesterinämie
(APOB, PCSK9, ANGPTL3, MTP, SAR1B)
- Hypophosphatämie
(CLCN5, DMP1, ENPP1, FAM20C, FGF23, PHEX, SLC34A1, SLC34A3, SLC9A3R1)
- Hypophosphatasie
(ALPL)
- Isovalerianazidämie
(IVD)
- Laktasemangel, kongenitaler
(LCT)
- Lactoseintoleranz hereditär, adult-onset Form
(LCT, c.-13910C>T)
- LCAT-Defizienz
(LCAT)
- LCHAD-Mangel / Langketten-3-Hydroxyacyl-CoA-Dehydrogenase-Defizienz
(HADHA, HADHB)
- Lebersche Optikusneuropathie / Leber-Optikusatrophy / LHON
(mtDNA)
- Lipodystrophie, familiäre partielle, Typ2
(LMNA, PPARG)
- Lipoproteinlipase- / LPL- Defizienz
(LPL)
- MAD-Mangel / Multiple-Acyl-CoA-Dehydrogenase-Defizienz / Glutarazidurie Typ IIA, IIB, IIC
(ETFA, ETFB, ETFDH)
- Maligne Hyperthermie
(CACNA1S, RYR1)
- MCAD-Mangel
(ACADM)
- Methylmalonazidurie
(MMUT)
- Mevalonatkinase-Defizienz
(MVK)
- Mitochondriale Enzephalomyopathie mit Laktatazidose und schlaganfallähnlichen Episoden / MELAS-Syndrom
(mtDNA)
- Mitochondriopathie (allgemein)
- Myoklonusepilepsie mit 'ragged-red-fibers' / MERRF-Syndrom
(mtDNA)
- Maturity-Onset Diabetes of the Young / MODY
(14 Gene)

- Morbus Fabry
(GLA)
- Morbus Gaucher
(GBA)
- Morbus Krabbe
(GALC, PSAP)
- Morbus Meulengracht / Gilbert-Syndrom
(UGT1A1 (c.-54_-53dupTA, UGT1A1*28-Allel))
- Morbus Niemann-Pick
(NPC1, NPC2, SMPD1)
- Morbus Pompe
(GAA)
- Morbus Wilson
(ATP7B)
- mtDNA-Defekt (allgemein)
- MTHFR-Mangel
(MTHFR-C677T, -A1298C Genotypisierung)
- Mukopolysaccharidosen
(ARSB, GALNS, GLB1, GNS, GUSB, HGSNAT, HYAL1, IDS, IDUA, NAGLU, SGSH)
- Pädiatrische Neurotransmitterstörungen
(12 Gene)
- Phenylketonurie / Hyperphenylalaninämie
(PAH)
- Porphyrie, akute
(ALAD, CPOX, HMBS, PPOX)
- Porphyrie, nicht akute
(ALAS2, FECH, UROD, UROS)
- Propionazidämie
(PCCA, PCCB)
- Sideroblastische Anämie, X-gebunden
(ALAS2)
- Smith-Lemli-Opitz-Syndrom
(DHCR7)
- Störungen der Fettsäure-Oxidation
(ACADM, HADHA, HADHB, ACADVL, ETFA, ETFB, ETFDH)
- Störungen des Cobalaminstoffwechsels
(AMN, CUBN, MMAA, MMAB, MMUT)
- Tangier Krankheit
(ABCA1)
- Tay-Sachs-Krankheit
(HGM2A, HEXA, HEXB)
- Tyrosinämie Typ I
(FAH)
- VLCAD-Mangel (Sehr-Langketten-Acyl-CoA-Dehydrogenase Defizienz)
(ACADVL)

LABORDIAGNOSTIK

Unser Basislabor in Martinsried bietet Ihnen ergänzend ein umfassendes Portfolio an weiterer Labordiagnostik an.

Eine komplette Liste aller im Labor anforderbaren Analysen finden Sie unter www.medicover-diagnostics.de



Scannen Sie den QR-Code, um zu unserem digitalen Untersuchungsauftrag zu gelangen.

TRÄGERGESELLSCHAFTEN

[1] Genetik Berlin-Lichtenberg GmbH

Trägersellschaft der Medicover
Humangenetik Berlin-Lichtenberg MVZ
und der Medicover Humangenetik
Berlin-Friedrichsfelde MVZ

[2] MVZ Humangenetik Köln GmbH

Trägersellschaft des MVZ
Humangenetik Köln

[3] MVZ Martinsried GmbH

Trägersellschaft des MVZ Martinsried

ADRESSE FÜR PROBENZUSENDUNG

BITTE WÄHLEN SIE EINEN DER DREI UNTEN STEHENDEN LABORSTANDORTE FÜR DIE PROBENZUSENDUNG AUS:

MVZ Berlin-Lichtenberg^[1]

Plauer Str. 163-165, Haus N
13053 Berlin
GERMANY

Tel.: +49 30 92090727

Fax: +49 30 92090741

www.medicover-diagnostics.de

info@medicover-diagnostics.de

MVZ Humangenetik Köln^[2]

Josef-Haubrich-Hof 3-5
50676 Köln
GERMANY

Tel.: +49 221 888478-20

Fax: +49 221 888478-19

www.medicover-diagnostics.de

info@medicover-diagnostics.de

MVZ Martinsried^[3]

Lochhamer Str. 29
82152 Martinsried
GERMANY

Tel.: +49 89 895578-0

Fax: +49 89 895578-780

www.medicover-diagnostics.de

info@medicover-diagnostics.de

GENETISCHE FACHARZTPRAXEN

UNSERE STANDORTE FÜR GENETISCHE BERATUNG:

Augsburg^[3]

Armenhausgasse 18
86150 Augsburg
Terminvereinbarung Tel.: +49 821 5145-01

Berlin-Friedrichsfelde^[1]

Rosenfelder Straße 15-16
10315 Berlin
Terminvereinbarung Tel.: +49 30 5779871-2

Berlin-Lichtenberg^[1]

Rosenfelder Straße 15-16
10315 Berlin
Terminvereinbarung Tel.: +49 30 5779871-2

Berlin-Westend^[1]

Spandauer Damm 130
14050 Berlin
Terminvereinbarung Tel.: +49 30 3035566-6

Hannover^[1]

Podbielskistr. 122
30177 Hannover
Terminvereinbarung Tel.: +49 511 96540-0

Kempten (Zweigstelle Martinsried)^[3]

Robert-Weixler-Str. 50
87439 Kempten
Terminvereinbarung Tel.: +49 89 895578-0

Köln^[2]

Josef-Haubrich-Hof 3-5
50676 Köln
Terminvereinbarung Tel.: +49 221 888478-0

Martinsried^[3]

Lochhamer Str. 29
82152 Martinsried
Terminvereinbarung Tel.: +49 89 895578-0

UNSERE PARTNERPRAXEN:

Berlin-Mitte

Hausvogteiplatz 3-4 2. OG
10117 Berlin-Mitte
Terminvereinbarung Tel.: +49 30 2063300-0

München-Ost

Orleansplatz 3
81667 München
Terminvereinbarung Tel.: +49 89 458556-12

Potsdam

Friedrich-Ebert-Straße 33
14469 Potsdam
Terminvereinbarung Tel.: +49 30 585838-430