



Regensburg, 28.06.2017

## Erweiterung und Aktualisierung unseres Diagnostik-Leistungsspektrums

### 1. Diagnose Retinitis pigmentosa (RP)

Unter Berücksichtigung der neuesten Erkenntnisse aus der Literatur und öffentlich zugänglichen Datenbanken wurde unser Genpanel von 83 auf 91 aktuell bekannte Krankheitsgene erweitert.

### 2. Diagnose Zapfen- (ZD) / Zapfen-Stäbchen-Dystrophie (ZSD)

Unter Berücksichtigung der neuesten Erkenntnisse aus der Literatur und öffentlich zugänglichen Datenbanken wurde unser Genpanel von 34 auf 35 aktuell bekannte Krankheitsgene erweitert.

### 3. Diagnose Familiäre exsudative Vitreoretinopathie (FEVR)

Wir bieten nun eine Genpanel-Diagnostik mittels NGS für Patienten mit der Verdachtsdiagnose *FEVR* an. Das Panel umfasst 7 Gene, bei denen Mutationen verschiedene Formen von FEVR hervorrufen. Die Größe des Panels liegt unter 25 kb und kann **ohne** vorherige Genehmigung durch die Krankenkassen angefordert werden.

### 4. Diagnose Optikusatrophie

Wir bieten nun eine Genpanel-Diagnostik mittels NGS für Patienten mit der Verdachtsdiagnose *hereditäre Optikusatrophie* an. Das Panel umfasst 13 Gene, bei denen Mutationen verschiedene Formen von Optikusatrophie (z. T. mit extra-okulären Symptomen) hervorrufen. Die Größe des Panels liegt unter 25 kb und kann **ohne** vorherige Genehmigung durch die Krankenkassen angefordert werden.

### 5. Diagnose Kolonkarzinom mit Polyposis

Wir bieten nun eine Genpanel-Diagnostik mittels NGS für Patienten mit der Verdachtsdiagnose *Kolonkarzinom mit Polyposis* an. Das Panel umfasst 9 Gene, bei denen Mutationen zur Entstehung von Kolonkarzinom prädisponieren. Die Größe des Panels liegt unter 25 kb und kann **ohne** vorherige Genehmigung durch die Krankenkassen angefordert werden.

### 6. Diagnose Xeroderma pigmentosum

Wir bieten nun eine Genpanel-Diagnostik mittels NGS für Patienten mit der Verdachtsdiagnose *Xeroderma pigmentosum* an. Das Panel umfasst 9 Gene, bei denen Mutationen verschiedene Formen von Xeroderma pigmentosum (Komplementationsgruppen A-G und XP-Variante) hervorrufen. Die Größe des Panels liegt unter 25 kb und kann **ohne** vorherige Genehmigung durch die Krankenkassen angefordert werden.