

 Medizinische Genetik	QM-Dokument	Version 1
	Übersicht Auswertung Diagnostik	Stand: 03.06.2026
		Seite 1 von 1

Unsere Analyse genetischer Datensätze erfolgt auf mehreren Ebenen, um die größtmögliche diagnostische Präzision zu gewährleisten:

1. Phänotyp-basierte Analyse (HPO)

Wir nutzen die Human Phenotype Ontology (HPO, <https://hpo.jax.org/>), um die genetischen Daten unser Patient*innen in Bezug auf die spezifischen phänotypischen Merkmale zu interpretieren. Dies ermöglicht eine gezielte Identifikation von Genvarianten, die mit den beobachteten klinischen Symptomen in Zusammenhang stehen, und unterstützt so eine präzise Diagnosestellung.

2. Morbid Genes Panel

Für eine umfassendere Analyse setzen wir auf Morbid Genes Panel (virtuelles Panel, <https://morbidgenes.uni-leipzig.de/>), welches alle Gene umfasst, die mit bekannten erblichen Erkrankungen assoziiert sind. Dieses Panel bietet eine effiziente Möglichkeit, seltene oder komplexe Erkrankungen systematisch zu untersuchen und potenziell krankheitsrelevante Varianten schnell zu identifizieren.

3. Analyse einzelner Gene

Bei spezifischen Fragestellungen kann auch die gezielte Untersuchung einzelner Gene erfolgen. Diese Herangehensweise eignet sich besonders, wenn ein bestimmtes Krankheitsbild, z.B. Hypercholesterinämie, oder eine bekannte familiäre Variante im Fokus steht und erlaubt eine besonders detaillierte und individuelle Auswertung.

4. Spezifische Fragestellung

Bei einigen Fragestellung (z.B. Reproduktionsgenetik, Familiärer Brust- und Eierstockkrebs und ähnlich) konzentriert sich die Auswertung auf ein bestimmtes virtuelles Gen-Panel. Die Genlisten werden kontinuierlich nach wissenschaftlichen Standards aktualisiert (z.B. Male Infertility Gene Curation Expert Panel, Chair: Prof. Dr. Frank Tüttelmann, Stallmeyer et al., 2024, <https://doi.org/10.1111/andr.13728>).

Familiärer Brust- und Eierstockkrebs (Konsensusempfehlungen Deutsches Konsortium für familiären Brust- und Eierstockkrebs): *ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, PALB2, PTEN, RAD51C, RAD51D, SMARCA4, STK11, TP53*

Reproduktionsgenetik, z.B. unklare Azoospermie: *ADAD2, ADGRG2, AR, C14ORF39, CFTR, DDX3Y, DMC1, DMRT1, FANCM, FKBP6, GCNA, GPAT2, HENMT1, HFM1, INSL3, KASH5, KCTD19, M1AP, MCM8, MCM9, MCMDC2, MEI1, MEIOB, MLH3, MOV10L1, MSH4, MSH5, NR5A1, PIWIL2, PLD6, PNLDC1, RAD21L1, RXFP2, SHOC1, SPO11, SPOCD1, STAG3, STRA8, SYCE1, TDRD6, TDRD9, TDRD12, TERB1, TERB2, TEX11, TEX14, TEX15, ZMYND15, ZSWIM7*

Durch die Kombination dieser Methoden gewährleisten wir eine flexible, phänotyporientierte und hochpräzise genetische Analyse. Falls Interesse zu einer bestimmten Genuntersuchung besteht, geben wir Ihnen gern eine Rückmeldung.

QM_MG_Übersicht Auswertung Diagnostik		Version 1
erstellt: ISc, 03.06.2026	geprüft: MV, 03.06.2026	freigegeben: ISc, 03.06.2026