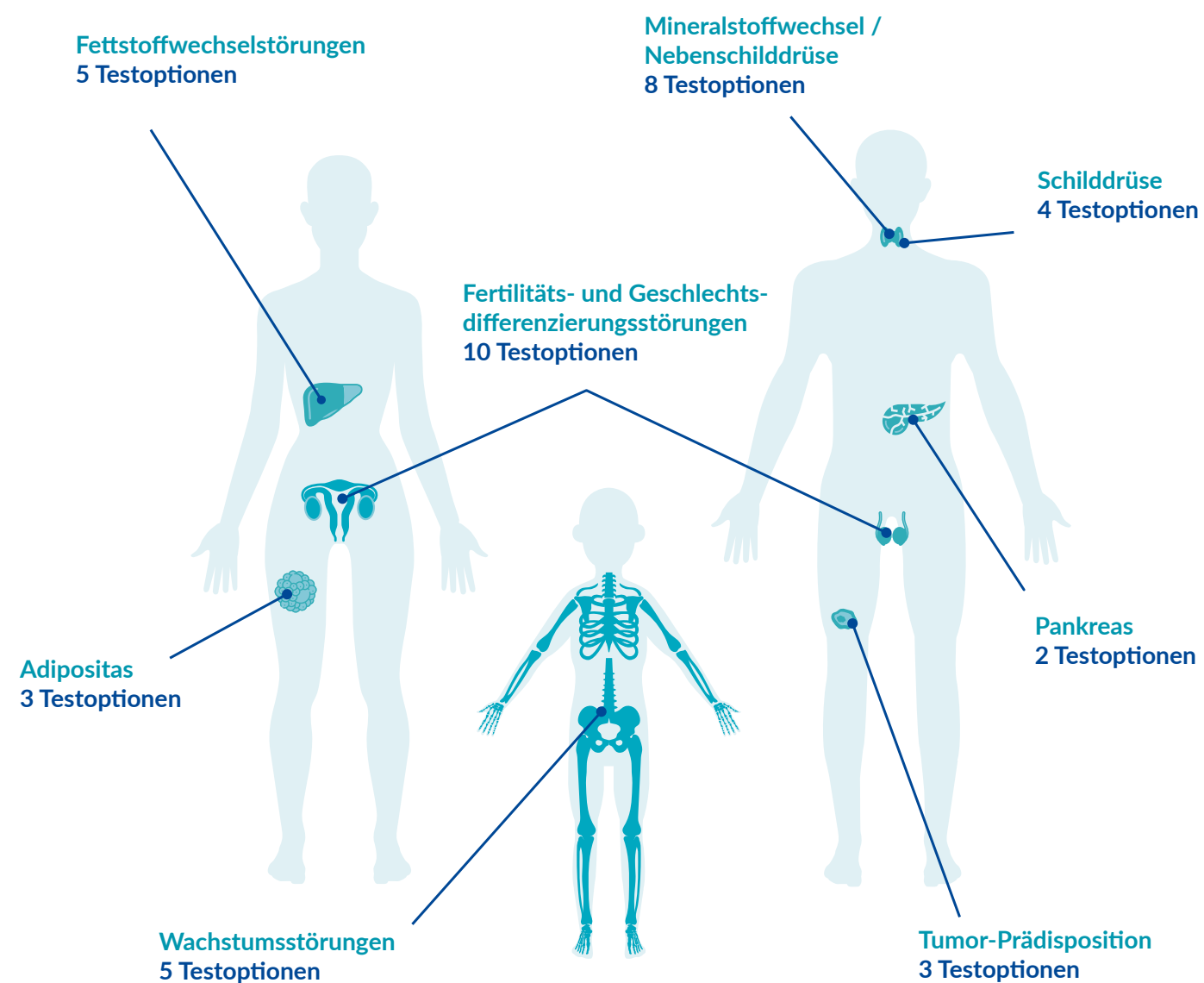


Unser Portfolio umfasst die genetische Diagnostik einer Vielzahl monogener endokrinologischer Erkrankungen, bei denen hochmoderne molekulargenetische und zytogenomische Analysen zum Einsatz kommen.

DIAGNOSTIK ÜBERBLICK



Die **FACHÜBERGREIFENDE DIAGNOSTIK** in der Endokrinologie verbindet klassische Labordiagnostik mit genetischen Analysen, um endokrine Störungen bei Patienten aufzudecken. Blutbild, Hormonprofil und die Untersuchung spezifischer Biomarker sind hinweisend auf bestimmte endokrinologische Erkrankungen. Genetische Diagnostik dient der Verifizierung der Verdachtsdiagnose. In der Zusammenschau der Laborbefunde und dem genetischen Ergebnis kann die Differentialdiagnose gestellt werden und eine zeitnahe Behandlung der Patienten erfolgen.

KOSTEN

Die Kosten für die humangenetischen Leistungen nach Kapitel 11 des EBM (Humangenetik) werden aktuell bei der Ermittlung des praxisindividuellen Fallwertes und somit bei der Ermittlung des Wirtschaftlichkeitsbonus der überweisenden Ärzte nicht berücksichtigt.

ÜBER UNS

In unseren Laboren in Berlin, Köln und München bieten wir Ihnen maßgeschneiderte Diagnostik aus einer Hand. In unserem akkreditierten Stammhaus in Martinsried bei München decken wir alle großen diagnostischen Fachgebiete unter einem Dach ab: von Humangenetik über Laboratoriumsmedizin, Transfusionsmedizin, Mikrobiologie/Virologie, sowie Pathologie reicht die multidisziplinäre Expertise unseres Instituts. So können wir Ihnen direkt bei vielen Fragestellungen mit unseren erfahrenen Fachärzt:innen und Wissenschaftler:innen beratend zur Seite stehen.

Durch unsere zahlreichen Facharztpraxen bieten wir Ihnen deutschlandweit Zugang zu genetischer Beratung, sei es persönlich in unseren Facharztpraxen in Augsburg, Berlin, Hannover, Kempten, Köln, Martinsried, München sowie Potsdam oder ortsunabhängig und ganz bequem über unser telemedizinisches Angebot.

UNSERE BERATUNGSSTANDORTE

8 STANDORTE

9 PRAXEN

>20 ÄRZT:INNEN

HANNOVER

KÖLN

BERLIN  
POTSDAM

AUGSBURG  
KEMPTEN  
MARTINSRIED  
MÜNCHEN

KONTAKT

Medicover Genetics GmbH  
Tel: +49 89 895578-0  
Fax: +49 89 895578-780  
www.medicover-diagnostics.de  
info@medicover-diagnostics.de



Scannen Sie den QR-Code, um u.a. zu unseren aktuellen Untersuchungsaufträgen aus dem Bereich der Endokrinologie zu gelangen.

Endokrinologie

www.medicover-diagnostics.de

öffentlich | MC\_GEN\_09/24\_Plyer\_Endokrinologie\_V1



## GENETISCHE DIAGNOSTIK ENDOKRINOLOGISCHER ERKRANKUNGEN

### ADIPOSITAS

Testoptionen	
<b>Adipositas, monogene</b>	Paneldiagnostik
<b>Bardet-Biedl-Syndrom / BBS</b>	Paneldiagnostik
<b>Prader-Willi-Syndrom / PWS</b>	ms-MLPA

### FERTILITÄTS- UND GESCHLECHTSDIFFERENZIERUNGSSTÖRUNGEN

Testoptionen	
<b>Adrenogenitales Syndrom (AGS)</b>	Stufe I: CYP21A2 Stufe II: Paneldiagnostik Paneldiagnostik (Polyzystisches Ovarsyndrom)
<b>Azoospermie, nicht obstruktive</b>	Stufe I: Chromosomenanalyse Stufe II: AZF- Mikrodeletionsanalyse Stufe III: Paneldiagnostik
<b>Azoospermie, obstruktive</b>	Stufe I: Chromosomenanalyse Stufe II: CFTR Varianten Stufe III: CFTR-Komplettssequenzierung und Del./Dupl.-Diagnostik Stufe IV: ADGRG2 Stufe V: Paneldiagnostik
<b>Geschlechtsdifferenzierungsstörungen</b>	Paneldiagnostik
<b>Hypogonadotroper Hypogonadismus, Kallmann-Syndrom</b>	Stufe I: Chromosomenanalyse Stufe II: Paneldiagnostik
<b>Klinefelter-Syndrom</b>	Chromosomenanalyse
<b>Ovarialdysgenese</b>	Stufe I: Chromosomenanalyse Stufe II: Paneldiagnostik
<b>Prämatüre Ovarialinsuffizienz</b>	Stufe I: Chromosomenanalyse Stufe Ib: Molekulare Karyotypisierung (Array CGH) Stufe II: FMR1-Prämutation Stufe III: Paneldiagnostik
<b>Störungen der Gonadenfunktion</b>	Einzelgendiagnostik AR CAG-Repeats im Androgenrezeptor (Männer) FSH-Rezeptor-Defizienz (FSHR) (Frauen)
<b>Ullrich-Turner-Syndrom</b>	Chromosomenanalyse, FISH-Analyse

#### WHOLE EXOM SEQUENZIERUNG (WES)

Neben der Paneldiagnostik besteht auch die Möglichkeit einer Whole Exom Sequenzierung, bei der alle proteincodierenden Bereiche der DNA (alle Exons; entspricht ca. 1-2 % des Genoms) untersucht werden.

### FETTSTOFFWECHSELSTÖRUNGEN

Testoptionen	
<b>Hyperlipidämie, nicht näher klassifizierbar</b>	Paneldiagnostik
<b>Hypercholesterinämie, familiär</b>	Paneldiagnostik
<b>Gemischte Hyperlipoproteinämie</b>	Paneldiagnostik
<b>Hypoalphalipoproteinämie / HDL-Mangel-Syndrom, primäres</b>	Paneldiagnostik
<b>Hypobetalipoproteinämie, familiär</b>	Paneldiagnostik
<b>Hypertriglyzeridämien, primäre</b>	Paneldiagnostik

### MINERALSTOFFWECHSEL / NEBENSCHILDDRÜSE

Testoptionen	
<b>APECED</b>	Einzelgendiagnostik AIRE
<b>Gitelman-Syndrom</b>	Einzelgendiagnostik SLC12A3
<b>Hyperparathyreoidismus, neonatal</b>	Paneldiagnostik
<b>Hyperparathyreoidismus-Kiefertumor-Syndrom</b>	Einzelgendiagnostik CDC73
<b>Hypokalziurische Hyperkalzämie, familiär (FHH)</b>	Paneldiagnostik
<b>Hypoparathyreoidismus</b>	Paneldiagnostik
<b>Osteoporose</b>	Paneldiagnostik
<b>Pseudohypoparathyreoidismus</b>	Einzelgendiagnostik GNAS

### PANKREAS

Testoptionen	
<b>MODY-Diabetes</b>	Paneldiagnostik
<b>Pankreatitis, chronisch</b>	Paneldiagnostik

### SELTENE SYNDROME

Testoptionen	
<b>Alström-Syndrom</b>	Einzelgendiagnostik ALMS
<b>Wolfram-Syndrom</b>	Paneldiagnostik

### SCHILDDRÜSE

Testoptionen	
<b>Multiple endokrine Neoplasie Typ 1 / MEN1</b>	Einzelgendiagnostik MEN
<b>Multiple endokrine Neoplasie Typ 2A und B / MEN2</b>	Einzelgendiagnostik RET
<b>Multiple endokrine Neoplasie Typ 4 / MEN4</b>	Einzelgendiagnostik CDKN1B
<b>Pendred-Syndrom</b>	Einzelgendiagnostik SLC26A4

### TUMOR-PRÄDISPOSITION

Testoptionen	
<b>Hypophysenadenom</b>	Einzelgendiagnostik AIP
<b>Paragangliom-Phäochromozytom-Syndrom</b>	Paneldiagnostik
<b>von Hippel-Lindau-Syndrom / VHL</b>	Einzelgendiagnostik VHL

### WACHSTUMSSTÖRUNGEN

Testoptionen	
<b>Großwuchssyndrome</b>	Paneldiagnostik
<b>Hypochondroplasie / HCH</b>	Einzelgendiagnostik FGFR3
<b>Hypophosphatämie</b>	Paneldiagnostik
<b>Hypophosphatasie</b>	Einzelgendiagnostik ALPL
<b>Léri-Weill Dyschondrosteose LWD Langer mesomele Dysplasie LMD Idiopathischer Kleinwuchs ISS</b>	Einzelgendiagnostik SHOX

Medicover Genetics ist ein Netzwerk von medizinischen Einrichtungen in Deutschland und seit seiner Gründung im Jahr 1998 führender Anbieter im Gebiet der genetischen Beratung und Diagnostik

Unser Team von Ärzt:innen und wissenschaftlichen Mitarbeiter:innen kann auf mehr als 25 Jahre klinische Expertise im Bereich der genetischen Diagnostik zurückblicken, unser Qualitätsversprechen für leitliniengerechte und aussagekräftige Befunde

Unser Angebot basiert auf der Grundlage deutscher und internationaler Leitlinien und ist stets aktuell

Medicover Genetics verwendet modernste diagnostische Methoden und gewährleistet so kurze Durchlaufzeiten und rationale Diagnostik

Unser Unternehmen ist von mehreren zertifizierten Stellen geprüft. Unser Engagement für Qualität wird durch ISO 15189 Akkreditierung durch die DAkkS sowie die EFI-Zertifizierung für das MVZ Martinsried anerkannt