

## Deutsche Akkreditierungsstelle GmbH

**Beliehene gemäß § 8 Absatz 1 AkkStelleG i.V.m. § 1 Absatz 1 AkkStelleGBV**  
Unterzeichnerin der Multilateralen Abkommen  
von EA, ILAC und IAF zur gegenseitigen Anerkennung

# Akkreditierung



Die Deutsche Akkreditierungsstelle GmbH bestätigt hiermit, dass das medizinische  
Laboratorium

**Bioscientia Institut für Medizinische Diagnostik GmbH**  
**Bioscientia MVZ Ingelheim**  
**Konrad-Adenauer-Straße 17, 55218 Ingelheim**

die Kompetenz nach DIN EN ISO 15189:2014 besitzt, Untersuchungen im folgenden Bereich  
durchzuführen:

### **Medizinische Laboratoriumsdiagnostik**

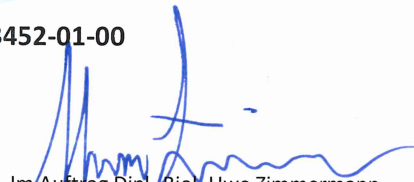
#### **Untersuchungsgebiete:**

Klinische Chemie  
Immunologie  
Humangenetik (Zytogenetik, Molekulare Humangenetik)  
Mikrobiologie  
Virologie  
Transfusionsmedizin

Die Akkreditierungsurkunde gilt nur in Verbindung mit dem Bescheid vom 01.11.2021 mit der  
Akkreditierungsnummer D-ML-13452-01. Sie besteht aus diesem Deckblatt, der Rückseite des  
Deckblatts und der folgenden Anlage mit insgesamt 127 Seiten.

Registrierungsnummer der Urkunde: **D-ML-13452-01-00**

Frankfurt am Main, 10.01.2022



Im Auftrag Dipl.-Biol. Uwe Zimmermann  
Abteilungsleiter

*Die Urkunde samt Urkundenanlage gibt den Stand zum Zeitpunkt des Ausstellungsdatums wieder. Der jeweils aktuelle Stand des  
Geltungsbereiches der Akkreditierung ist der Datenbank akkreditierter Stellen der Deutschen Akkreditierungsstelle GmbH (DAkks) zu  
entnehmen. <https://www.dakks.de/content/datenbank-akkreditierter-stellen>*

# Deutsche Akkreditierungsstelle GmbH

Standort Berlin  
Spittelmarkt 10  
10117 Berlin

Standort Frankfurt am Main  
Europa-Allee 52  
60327 Frankfurt am Main

Standort Braunschweig  
Bundesallee 100  
38116 Braunschweig

Die auszugsweise Veröffentlichung der Akkreditierungsurkunde bedarf der vorherigen schriftlichen Zustimmung der Deutsche Akkreditierungsstelle GmbH (DAkKS). Ausgenommen davon ist die separate Weiterverbreitung des Deckblattes durch die umseitig genannte Konformitätsbewertungsstelle in unveränderter Form.

Es darf nicht der Anschein erweckt werden, dass sich die Akkreditierung auch auf Bereiche erstreckt, die über den durch die DAkKS bestätigten Akkreditierungsbereich hinausgehen.

Die Akkreditierung erfolgte gemäß des Gesetzes über die Akkreditierungsstelle (AkkStelleG) sowie der Verordnung (EG) Nr. 765/2008 des Europäischen Parlaments und des Rates über die Vorschriften für die Akkreditierung und Marktüberwachung im Zusammenhang mit der Vermarktung von Produkten.

Die DAkKS ist Unterzeichnerin der Multilateralen Abkommen zur gegenseitigen Anerkennung der European co-operation for Accreditation (EA), des International Accreditation Forum (IAF) und der International Laboratory Accreditation Cooperation (ILAC). Die Unterzeichner dieser Abkommen erkennen ihre Akkreditierungen gegenseitig an.

Der aktuelle Stand der Mitgliedschaft kann folgenden Webseiten entnommen werden:

EA: [www.european-accreditation.org](http://www.european-accreditation.org)

ILAC: [www.ilac.org](http://www.ilac.org)

IAF: [www.iaf.nu](http://www.iaf.nu)

# Deutsche Akkreditierungsstelle GmbH

## Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13452-01-00 nach DIN EN ISO 15189:2014

**Gültig ab: 01.11.2021**

Ausstellungsdatum: 10.01.2022

Urkundeninhaber:

**Bioscientia Institut für Medizinische Diagnostik GmbH  
Bioscientia MVZ Ingelheim  
Konrad-Adenauer-Straße 17, 55218 Ingelheim**

Untersuchungen im Bereich:

**Medizinische Laboratoriumsdiagnostik**

**Untersuchungsgebiete:**

Klinische Chemie

Immunologie

Humangenetik (Zytogenetik, Molekulare Humangenetik)

Mikrobiologie

Virologie

Transfusionsmedizin

Innerhalb der mit \* gekennzeichneten Untersuchungsbereiche ist dem Laboratorium, ohne dass es einer vorherigen Information und Zustimmung der Deutschen Akkreditierungsstelle GmbH bedarf, die freie Auswahl von genormten oder ihnen gleichzusetzenden Untersuchungsverfahren gestattet. Innerhalb der mit \*\* gekennzeichneten Untersuchungsbereiche ist dem Laboratorium, ohne dass es einer vorherigen Information und Zustimmung der Deutschen Akkreditierungsstelle GmbH bedarf, die Modifizierung sowie Weiter- und Neuentwicklung von Untersuchungsverfahren gestattet.

Die aufgeführten Untersuchungsverfahren sind beispielhaft. Das Laboratorium verfügt über eine aktuelle Liste aller Untersuchungsverfahren im flexiblen Akkreditierungsbereich.

*Die Anforderungen an das Managementsystem in der DIN EN ISO 15189 sind in einer für Medizinische Laboratorien relevanten Sprache verfasst und stehen insgesamt in Übereinstimmung mit den Prinzipien der DIN EN ISO 9001.*

*Die Urkunde samt Urkundenanlage gibt den Stand zum Zeitpunkt des Ausstellungsdatums wieder. Der jeweils aktuelle Stand des Geltungsbereiches der Akkreditierung ist der Datenbank akkreditierter Stellen der Deutschen Akkreditierungsstelle GmbH (DAkKS) zu entnehmen. <https://www.dakks.de/content/datenbank-akkreditierter-stellen>*

## Untersuchungsgebiet: Klinische Chemie

### Untersuchungsart:

#### Agglutinationsteste

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Hämoglobin (immunologisch)	Stuhl	Partikelagglutinationstest (Latex)

### Untersuchungsart:

#### Chromatographie (Flüssigkeitschromatographie LC-MS/MS)\*\*

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
2C-B	Urin	LC-MS/MS
2C-I	Urin	LC-MS/MS
3-Hydroxybromazepam	Urin	LC-MS/MS
6-Acetylcodein	Urin	LC-MS/MS
6-MAM (6-Monoacetylmorphin)	Urin	LC-MS/MS
7-Aminoclonazepam	Urin	LC-MS/MS
7-Aminoflunitrazepam	Urin	LC-MS/MS
7-Aminonitrazepam	Urin	LC-MS/MS
9-OH-Risperidon/Paliperidon	Serum, EDTA-Plasma	LC-MS/MS
10-OH-Carbazepin	Serum, EDTA-Plasma	LC-MS/MS
Alpha-Hydroxyalprazolam	Urin	LC-MS/MS
Alpha-Hydroxymidazolam	Urin	LC-MS/MS
Alpha-Hydroxytriazolam	Urin	LC-MS/MS
Alprazolam	Urin	LC-MS/MS
Aminosäuren	EDTA-Plasma	LC-MS/MS
Amiodaron	Serum, EDTA-Plasma	LC-MS/MS
Amisulprid	Serum, EDTA-Plasma	LC-MS/MS
Amitriptylin	Serum, EDTA-Plasma	LC-MS/MS
Amphetamin	Urin	LC-MS/MS
Amphetamine-Bestätigung	Urin	LC-MS/MS
Aripiprazol	Serum, EDTA-Plasma	LC-MS/MS
Benzodiazepine	Serum, EDTA-Plasma	LC-MS/MS
Benzodiazepine-Bestätigung	Urin	LC-MS/MS
Benzoylcegonin	Urin	LC-MS/MS
BDB	Urin	LC-MS/MS
Booster-Bestätigung	Urin	LC-MS/MS
Brivaracetam	Serum, EDTA-Plasma	LC-MS/MS
Bromazepam	Urin	LC-MS/MS
Buprenorphin	Urin	LC-MS/MS
Brotizolam	Urin	LC-MS/MS
Butylon	Urin	LC-MS/MS
Cannabinoide-Bestätigung	Urin	LC-MS/MS
Cathinon	Urin	LC-MS/MS
Chlordiazepoxid	Urin	LC-MS/MS
Chlorprothixen	Serum, EDTA-Plasma	LC-MS/MS
Ciclosporin	EDTA-Blut	LC-MS/MS
Citalopram	Serum, EDTA-Plasma	LC-MS/MS
Clobazam	Urin	LC-MS/MS
Clomipramin	Serum, EDTA-Plasma	LC-MS/MS

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Clonazepam	Urin	LC-MS/MS
Clozapin	Serum, EDTA-Plasma	LC-MS/MS
Cocaethylen	Urin	LC-MS/MS
Cocain	Urin	LC-MS/MS
Cocain-Bestätigung	Urin	LC-MS/MS
Codein	Urin	LC-MS/MS
Coffein	Serum, EDTA-Plasma	LC-MS/MS
Dehydroaripiprazol	Serum	LC-MS/MS
Demoxepam	Urin	LC-MS/MS
Desalkylflurazepam	Urin	LC-MS/MS
Desethylamiodaron	Serum, EDTA-Plasma	LC-MS/MS
Desipramin	Serum, EDTA-Plasma	LC-MS/MS
Desmethylclomipramin	Serum, EDTA-Plasma	LC-MS/MS
Desmethylclozapin	Serum, EDTA-Plasma	LC-MS/MS
Desmethyldoxepin	Serum, EDTA-Plasma	LC-MS/MS
Desmethyflunitrazepam	Urin	LC-MS/MS
Desmethyilmirtazapin	Serum, EDTA-Plasma	LC-MS/MS
Diazepam	Urin	LC-MS/MS
Dihydrocodein	Urin	LC-MS/MS
Doxepin	Serum, EDTA-Plasma	LC-MS/MS
Duloxetin	Serum	LC-MS/MS
EDDP	Urin	LC-MS/MS
Escitalopram	Serum, EDTA-Plasma	LC-MS/MS
Estazolam	Urin	LC-MS/MS
Ethosuximid	Serum, EDTA-Plasma	LC-MS/MS
Ethylglucuronid	Urin, Serum	LC-MS/MS
Ethylsulfat	Urin	LC-MS/MS
Everolimus	EDTA-Blut	LC-MS/MS
Fentanyl	Urin	LC-MS/MS
Felbamat	Serum, EDTA-Plasma	LC-MS/MS
Flecainid	Serum, EDTA-Plasma	LC-MS/MS
Fluconazol	Serum, EDTA-Plasma	LC-MS/MS
Flunitrazepam	Urin	LC-MS/MS
Fluoxetin	Serum, EDTA-Plasma	LC-MS/MS
Flupentixol	Serum, EDTA-Plasma	LC-MS/MS
Flurazepam	Urin	LC-MS/MS
Fluvoxamin	Serum, EDTA-Plasma	LC-MS/MS
Gabapentin	Serum, EDTA-Plasma, Urin	LC-MS/MS
Haloperidol	Serum, EDTA-Plasma	LC-MS/MS
Homocystein	NaF-Plasma	LC-MS/MS
Hydrocodon	Urin	LC-MS/MS
Hydromorphon	Urin	LC-MS/MS
Imipramin	Serum, EDTA-Plasma	LC-MS/MS
Itraconazol	Serum, EDTA-Plasma	LC-MS/MS
Ketamin	Urin	LC-MS/MS
Lacosamid	Serum, EDTA-Plasma	LC-MS/MS
Lamotrigin	Serum, EDTA-Plasma	LC-MS/MS
Levetiracetam	Serum, EDTA-Plasma	LC-MS/MS
Levomepromazin	Serum, EDTA-Plasma	LC-MS/MS

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Lorazepam	Urin	LC-MS/MS
Lormetazepam	Urin	LC-MS/MS
LSD	Urin	LC-MS/MS
Maprotilin	Serum, EDTA-Plasma	LC-MS/MS
MBDB	Urin	LC-MS/MS
MDA	Urin	LC-MS/MS
MDEA	Urin	LC-MS/MS
MDMA	Urin	LC-MS/MS
MDPV	Urin	LC-MS/MS
Meconin	Urin	LC-MS/MS
Medazepam	Urin	LC-MS/MS
Meperidin	Urin	LC-MS/MS
Mephedron	Urin	LC-MS/MS
Mescaline	Urin	LC-MS/MS
Methadon	Urin	LC-MS/MS
Metanephrine/Normetanephrine	EDTA-Plasma	LC-MS/MS
Methamphetamin	Urin	LC-MS/MS
Methaqualon	Urin	LC-MS/MS
Methylmalonsäure	Serum, Urin	LC-MS/MS
Methylon	Urin	LC-MS/MS
Midazolam	Urin	LC-MS/MS
Mirtazapin	Serum, EDTA-Plasma	LC-MS/MS
Morphin	Urin	LC-MS/MS
Mycophenolsäure	Serum, EDTA-Plasma	LC-MS/MS
Naltrexon	Urin	LC-MS/MS
Naloxon	Urin	LC-MS/MS
N-Desmethylnesuximid	Serum, EDTA-Plasma	LC-MS/MS
N-Desmethyloanzapin	Serum	LC-MS/MS
Nitrazepam	Urin	LC-MS/MS
Norbuprenorphin	Urin	LC-MS/MS
Norclobazam	Urin	LC-MS/MS
Norcocain	Urin	LC-MS/MS
Norcodein	Urin	LC-MS/MS
Nordiazepam	Urin	LC-MS/MS
Norfentanyl	Urin	LC-MS/MS
Norfluoxetin	Serum, EDTA-Plasma	LC-MS/MS
Norketamin	Urin	LC-MS/MS
Normeperidin	Urin	LC-MS/MS
Norquetiapin	Serum	LC-MS/MS
Nortapentadol	Urin	LC-MS/MS
Nortilidin	Urin	LC-MS/MS
Nortriptylin	Serum, EDTA-Plasma	LC-MS/MS
O-Desmethyltramadol	Urin	LC-MS/MS
O-Desmethyl-Venlafaxin	Serum, EDTA-Plasma	LC-MS/MS
Olanzapin	Serum, EDTA-Plasma	LC-MS/MS
Opiate-Bestätigung	Urin	LC-MS/MS
Opioid-Bestätigung	Urin	LC-MS/MS
Oxazepam	Urin	LC-MS/MS
Oxcarbazepin	Serum, EDTA-Plasma	LC-MS/MS

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Oxycodon	Urin	LC-MS/MS
Oxymorphon	Urin	LC-MS/MS
Papaverin	Urin	LC-MS/MS
Paroxetin	Serum, EDTA-Plasma	LC-MS/MS
PCP	Urin	LC-MS/MS
Perampanel	Serum, EDTA-Plasma	LC-MS/MS
Perazin	Serum, EDTA-Plasma	LC-MS/MS
Pipamperon	Serum, EDTA-Plasma	LC-MS/MS
PMA	Urin	LC-MS/MS
Posaconazol	Serum, EDTA-Plasma	LC-MS/MS
Prazepam	Urin	LC-MS/MS
Pregabalin	Serum, EDTA-Plasma	LC-MS/MS
Pregabalin	Urin	LC-MS/MS
Primidon	Serum, EDTA-Plasma	LC-MS/MS
Promethazin	Serum, EDTA-Plasma	LC-MS/MS
Promethazin	Urin	LC-MS/MS
Propafenon	Serum, EDTA-Plasma	LC-MS/MS
Propoxyphen	Urin	LC-MS/MS
Psychedelika-Bestätigung	Urin	LC-MS/MS
Quetiapin	Serum, EDTA-Plasma, Urin	LC-MS/MS
Risperidon	Serum, EDTA-Plasma	LC-MS/MS
Ritalinsäure	Urin	LC-MS/MS
Rufinamid	Serum, EDTA-Plasma	LC-MS/MS
Sertralin	Serum, EDTA-Plasma	LC-MS/MS
Sirolimus	EDTA-Blut	LC-MS/MS
Sufentanil	Urin	LC-MS/MS
Sultiam	Serum, EDTA-Plasma	LC-MS/MS
Synthetische Cannabinoide	Urin, Serum	LC-MS/MS
Tabakalkaloide	Urin	LC-MS/MS
Tacrolimus	EDTA-Blut	LC-MS/MS
Tapentadol	Urin	LC-MS/MS
Temazepam	Urin	LC-MS/MS
THC-COOH	Urin	LC-MS/MS
Thebain	Urin	LC-MS/MS
Tilidin	Urin	LC-MS/MS
Topiramat	Serum, EDTA-Plasma	LC-MS/MS
Toxikologische Suchanalyse	Urin, Serum	LC-MS/MS
Tramadol	Urin	LC-MS/MS
Triazolam	Urin	LC-MS/MS
Trimipramin	Serum, EDTA-Plasma	LC-MS/MS
Trizyklische Antidepressiva (TCA Suchanalyse)	Serum	LC-MS/MS
Trizyklische Antidepressiva (TCA Suchanalyse)	Urin	LC-MS/MS
Venlafaxin	Serum, EDTA-Plasma	LC-MS/MS
Vigabatrin	Serum, EDTA-Plasma	LC-MS/MS
Voriconazol	Serum, EDTA-Plasma	LC-MS/MS
Zaleplon	Urin	LC-MS/MS
Z-Hypnotika-Bestätigung	Urin	LC-MS/MS

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Ziprasidon	Serum, EDTA-Plasma	LC-MS/MS
Zolpidem	Urin	LC-MS/MS
Zonisamid	Serum, EDTA-Plasma	LC-MS/MS
Zopiclon	Urin	LC-MS/MS

**Untersuchungsart:  
Chromatographie (Gaschromatographie (GC))\*\***

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Organische Säuren	Urin	GC-MS
Ultralangkettige Fettsäuren	Serum	GC-MS

**Untersuchungsart:  
Chromatographie (Hochleistungsflüssigkeitschromatographie (HPLC))\*\***

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
5-Hydroxy-Indolessigsäure	Urin	HPLC-ECD
Adrenalin	Urin, EDTA-Plasma	HPLC-ECD
Dopamin	Urin, EDTA-Plasma	HPLC-ECD
Homovanillinsäure	Urin	HPLC-ECD
Katecholamine	Urin, EDTA-Plasma	HPLC-ECD
Metanephrin	Urin	HPLC-ECD
Noradrenalin	Urin, EDTA-Plasma	HPLC-ECD
Normetanephrin	Urin	HPLC-ECD
Serotonin	EDTA-Blut	HPLC-ECD
Vanillinmandelsäure	Urin	HPLC-ECD
Coproporphyrin 1	Urin	HPLC-FD
Coproporphyrin 3	Urin	HPLC-FD
Deoxypyridinolin	Urin	HPLC-FD
Heptacarboxyporphyrin	Urin	HPLC-FD
Hexacarboxyporphyrin	Urin	HPLC-FD
Pentacarboxyporphyrin	Urin	HPLC-FD
Porphyrine, gesamt	Urin	HPLC-FD
Pyridinolin	Urin	HPLC-FD
Uroporphyrin	Urin	HPLC-FD
Vitamin B 1	EDTA-Blut	HPLC-FD
Vitamin B 2	EDTA-Blut	HPLC-FD
Vitamin B 6	EDTA-Plasma, Serum	HPLC-FD
Vitamin K1	Serum, EDTA-Plasma	HPLC-FD
Aminosäuren	Urin, Liquor	HPLC-UV/VIS
Beta-Carotin	Serum, EDTA-Plasma	HPLC-UV/VIS
CDT (Carbohydrate-Deficient-Transferrin)	Serum	HPLC-UV/VIS
Coenzym Q10	Serum, EDTA-Plasma	HPLC-UV/VIS
HbA	Heparinblut, EDTA-Blut	HPLC-UV/VIS
HbA2	Heparinblut, EDTA-Blut	HPLC-UV/VIS
HbF	Heparinblut, EDTA-Blut	HPLC-UV/VIS
Hippursäure/Methylhippursäure	Urin	HPLC-UV/VIS
Vitamin A	Serum, EDTA-Plasma	HPLC-UV/VIS
Vitamin C	Lithium-Heparin-Plasma	HPLC-UV/VIS



Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Vitamin E	Serum, EDTA-Plasma	HPLC-UV/VIS

**Untersuchungsart:  
Durchflusszytometrie (inkl. Partikeleigenschaftsbestimmungen)\***

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Großes Blutbild	EDTA-Blut	Partikelzählung, optisch-elektronisch Partikelgrößenbestimmung, elektronisch Bestimmung zytochemisch-zytometrischer Merkmale
Kleines Blutbild	EDTA-Blut	Partikelzählung, optisch-elektronisch Partikelgrößenbestimmung, elektronisch Bestimmung zytochemisch-zytometrischer Merkmale
Retikulozyten	EDTA-Blut	Partikelzählung, optisch-elektronisch Partikelgrößenbestimmung, elektronisch Bestimmung zytochemisch-zytometrischer Merkmale
Thrombozyten	EDTA-, Citrat-Blut	Partikelzählung, optisch-elektronisch Partikelgrößenbestimmung, elektronisch Bestimmung zytochemisch-zytometrischer Merkmale
Zellzahl	Körperflüssigkeiten wie Ascites, Dialysat, Liquor, Punktat, Synovia	Partikelzählung, optisch-elektronisch Partikelgrößenbestimmung, elektronisch Bestimmung zytochemisch-zytometrischer Merkmale

**Untersuchungsart:  
Elektrochemische Untersuchungen\***

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Calcium (ionisiert)	Serum	ionenselektive Elektroden
Carboxyhämoglobin (COHb)	Heparinblut, EDTA-Blut, Citrat-Blut, Kapillarblut	ionenselektive Elektroden
Chlorid	Serum, Heparin-Plasma	ionenselektive Elektroden
Chlorid	Urin	ionenselektive Elektroden
Kalium	Urin	ionenselektive Elektroden
Kalium	Serum	ionenselektive Elektroden
Methämoglobin	Heparinblut, EDTA-Blut, Citrat-Blut, Kapillarblut	ionenselektive Elektroden
Natrium	Urin	ionenselektive Elektroden
Natrium	Serum, Heparin-Plasma	ionenselektive Elektroden

**Untersuchungsart:  
Elektrophorese\***

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Eiwisselektrophorese	Serum	Kapillarelektrophorese
Alkalische Phosphatase-Isoenzyme	Serum	Agarose-Elektrophorese
CK-Isoenzyme	Serum	Agarose-Elektrophorese
HB-Differenzierung im alkalischen Milieu	EDTA-Blut, Heparinblut	Agarose Elektrophorese
HB-Differenzierung im sauren Milieu	EDTA-Blut, Heparinblut	Agarose-Elektrophorese
LDH-Isoenzyme	Serum	Agarose-Elektrophorese
Mucopolysaccharide	Urin	Agarose-Elektrophorese

**Untersuchungsart:  
Koagulometrie\***

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
APC-Resistenz	Citratplasma	optisches Detektionsverfahren
Fibrinogen	Citratplasma	optisches Detektionsverfahren
Lupus Antikoagulans (Lupus	Citratplasma	optisches Detektionsverfahren
Quick	Citratplasma	optisches Detektionsverfahren
Quick	Citratplasma	mechanisches Detektionsverfahren
Thromboplastinzeit (aPTT)	Citratplasma	mechanisches Detektionsverfahren
Thrombinzeit	Citratplasma	optisches Detektionsverfahren
Thromboplastinzeit (aPTT)	Citratplasma	optisches Detektionsverfahren

**Untersuchungsart:  
Ligandenassays\***

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
17-Hydroxy(OH)-Progesteron	Serum	RIA
Adiponectin	Serum	ELISA
Adrenocorticotropes Hormon	EDTA-Plasma	CLIA
Aldosteron	Serum, EDTA-Plasma	CLIA
Alpha-Fetoprotein (AFP)	Serum	ECLIA
Alpha-Fetoprotein (AFP)	Fruchtwasser	CLIA
Amphetamine	Urin	CEDIA
Androstaniol Glucuronid	Serum	RIA
Androstendion	Serum	ECLIA
Anti-Müller-Hormon	Serum, Heparin-Plasma	ECLIA
Benzodiazepine	Urin	CEDIA
Benzoylcegonin	Urin	CEDIA
Beta-2-Mikroglobulin	Serum, Urin, EDTA-, Citrat-, Heparin-Plasma	CLIA
Beta-Amyloid 1-40	Liquor	ELISA
Beta-Amyloid 1-42	Liquor	ELISA
Beta-CrossLaps (CTX)	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma	ECLIA
Beta-hCG, freies	Serum	ECLIA
Biotin	Serum	ELISA
Buprenorphin	Urin	CEDIA
CA 125	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma	ECLIA
CA 15-3	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma	ECLIA
CA 19-9	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma	ECLIA
CA 50	Serum, EDTA-Plasma, Heparin-Plasma	RIA
CA 72-4	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma	ECLIA
Calcitonin	Serum, Heparin-Plasma	CLIA
Calcium-Kanal-Protein-Ak (P/Q-Typ)	Serum, EDTA-Plasma, Heparin-Plasma	RIA
Cannabinoide	Urin	CEDIA
Carbamazepin	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma	KIMS
CEA	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma	ECLIA
Chromogranin A	Serum	TRACE
Ciclosporin A	EDTA-Blut	ECLIA
Copeptin Pro-AVP	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma	TRACE
Cortisol	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma	ECLIA
Cortisol	Urin	CLIA
C-Peptid	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma	ECLIA
CYFRA 21-1	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma	ECLIA
Dehydroepiandrosteron-Sulfat	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma	ECLIA
Diaminoxidase	Serum	REA
Digitoxin	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma	ECLIA
Digoxin	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma	ECLIA
Drogenscreening	Urin	CEDIA
EDDP	Urin	CEDIA
Erythropoetin (EPO)	Serum, Heparin-Plasma	CLIA
Ethylglucuronid	Urin	ELISA

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13452-01-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Ferritin	Serum, EDTA-, Citrat-, Heparin-Plasma	ECLIA
Follikelstimulierendes Hormon (FSH)	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma	ECLIA
Folsäure	Serum, Heparin-Plasma	ECLIA
Folsäure in Erythrozyten	EDTA-Blut, Heparinblut	ECLIA
Gastrin	Serum	CLIA
Gentamicin	Serum , EDTA-, Heparin-Plasma	KIMS
Hämoglobin (immunologisch)	Faeces	ELISA
Hämoglobin-Haptogl.-Komplex (immunol.)	Faeces	ELISA
hCG/ $\beta$ -hCG	Serum, EDTA-, Citrat-, Heparin-Plasma, Urin	ECLIA
Holotranscobalamin (HoloTC)	Serum	ECLIA
IGF-1 (Somatomedin C)	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma	CLIA
IGFBP-3	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma	CLIA
Inhibin A (Dimer)	Serum	ELISA
Inhibin B	Serum	ELISA
Insulin	Serum, EDTA-, Citrat-, Heparin-Plasma	ECLIA
Interleukin-2-Rezeptor, löslicher	Serum	CLIA
Leptin	Serum	RIA
LSD	Urin	CEDIA
Luteinisierendes Hormon (LH)	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma	ECLIA
M2-PK	Faeces	ELISA
Methotrexat	Serum	ELISA
Neopterin	Serum	ELISA
Neuronenspezifische Enolase (NSE)	Serum, Liquor	TRACE
NT-pro BNP	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma	ECLIA
Opiate	Urin	CEDIA
Ostase	Serum	CLIA
Osteocalcin	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma	TRACE
Östradiol	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma	ECLIA
Östriol, freies	Serum	RIA
Östron	Serum	RIA
Pankreas-Elastase	Serum	ELISA
PAPP-A	Serum	ECLIA
Parathormon, intakt (PTH)	EDTA-Plasma, Serum	ECLIA
Parathormon-related Protein	EDTA-Plasma	RIA
Phencyclidin	Urin	CEDIA
Phenobarbital	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma	KIMS
Phenytoin (Diphenylhydantoin)	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma	KIMS
Phospho-Tau	Liquor	ELISA
Plazenta-AP	Serum	ELISA
PIGF	Serum	ECLIA
Procalcitonin (PCT)	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma	ECLIA
Progesteron	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma	ECLIA
Proinsulin, intaktes	Serum, EDTA-Plasma	ELISA

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13452-01-00

Prokollagen-III-Peptid	Serum, EDTA-Plasma	RIA
------------------------	--------------------	-----

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Prolactin	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma	ECLIA
Protein S-100	Serum, Liquor	ECLIA
PSA, freies	Serum, EDTA-, Citrat-, Heparin-Plasma	ECLIA
PSA, gesamt	Serum, EDTA-, Citrat-, Heparin-Plasma	ECLIA
PSA-komplexiertes (cPSA)	Serum	CLIA
Renin	EDTA-Plasma	CLIA
Sexual-Hormon-bindendes Globulin (SHBG)	Serum, Heparin-Plasma	ECLIA
sFlt-1	Serum	ECLIA
Squamous cell carcinoma (SCC)-Ag	Serum	ECLIA
Tacrolimus	EDTA-Blut	ECLIA
Tau-Protein	Liquor	ELISA
Testosteron	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma	CLIA
Testosteron, freies	Serum	ELISA
Theophyllin	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma	KIMS
Thymidinkinase (TK)	Serum, EDTA-Plasma	CLIA
Thyreoglobulin	Serum	TRACE
Thyreoglobulin-Ak	Serum, EDTA-Plasma	ECLIA
Thyroxin, freies (FT4)	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma	ECLIA
Tissue Polypeptide Antigen (TPA)	Serum	CLIA
Tissue polypeptide specific antigen	Serum	RIA
Trijodthyronin, freies (FT3)	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma	ECLIA
Troponin T	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma	ECLIA
TSH basal	Serum, EDTA-, Citrat-, Heparin-Plasma	ECLIA
TSH Rezeptor Ak (TRAK)	Serum	ECLIA
Valproinsäure	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma	EIA
Vancomycin	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma	KIMS
Vitamin B 12 (Cyanocobalamin)	Serum	ECLIA
Vitamin D 25 (25-Hydroxy-Cholecalciferol)	Serum	CLIA
Vitamin D1.25	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma	CLIA
Wachstumshormon (HGH)	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma	CLIA

**Untersuchungsart:  
Mikroskopie\***

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Differentialblutbild	EDTA-Blut, Ausstriche	Hellfeldmikroskopie mit Anfärbung
Leukozyten (Kammerzählung)	EDTA-Blut, Punktat, Liquor	Hellfeldmikroskopie ohne Anfärbung
Synovialanalyse	Punktat	Hellfeldmikroskopie ohne Anfärbung
Urinsediment	Urin	Hellfeldmikroskopie ohne Anfärbung

**Untersuchungsart:  
Osmometrie\***

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Osmolalität	Serum, Urin	Kryoskopie

**Untersuchungsart:  
Spektrometrie (UV-/VIS-Photometrie)\*\***

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Alkalische Phosphatase	Serum, Heparin-Plasma	Photometrie
Alpha-Amylase	Serum, Heparin-Plasma, Urin	Photometrie
Alpha-Amylase, Pankreas	Serum, Heparin-Plasma	Photometrie
Ammoniak	EDTA-Plasma	Photometrie
Amylase	Urin	Photometrie
Angiotensin-Converting-Enzyme (ACE)	Serum	Photometrie
Anti-Faktor Xa Aktivität (Rivaroxaban)	Citratplasma	Photometrie
Anti-Faktor Xa (Fondaparinux / Arixtra)	Citratplasma	Photometrie
Anti-Faktor Xa (LMW-Heparin)	Citratplasma	Photometrie
Antithrombin	Citratplasma	Photometrie
Bilirubin, direkt	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma	Photometrie
Bilirubin, gesamt	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma	Photometrie
Blutkörperchensenkungsgeschwindigkeit	EDTA-Blut	Photometrie
Bromid	Serum	Photometrie
C1-Esterase-Inhibitor (Aktivität)	Citratplasma	Photometrie
Calcium	Serum, Heparin-Plasma	Photometrie
Calcium	Urin	Photometrie
Cholesterin, gesamt	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma	Photometrie
Cholinesterase (Pseudocholinesterase)	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma	Photometrie
Cholinesterase in Erythrozyten	EDTA-Blut, Heparin-Blut	Photometrie
CK	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma	Photometrie
CK-MB	Serum, EDTA-Plasma	Photometrie
Creatinin	Urin	Photometrie
Creatinin, enzymatisch	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma, Urin	Photometrie
Eisen	Serum, Heparin-Plasma	Photometrie
Eiweiß, gesamt	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma	Photometrie
Ethanol	Serum, Urin, EDTA-Plasma	Photometrie
Fettsäuren, frei	EDTA-Plasma, Serum	Photometrie
Fructosamin	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma	Photometrie
Gallensäuren, gesamt	Serum	Photometrie
Gamma-Hydroxybuttersäure	Urin	Photometrie
GGT	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma	Photometrie
GLDH	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma	Photometrie

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Glucose	NaF-Citrat-Plasma, Serum, EDTA-, Heparin-Plasma, Hämolytat, Urin	Photometrie
Glucose	Liquor, Urin	Photometrie
GOT	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma	Photometrie
GPT	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma	Photometrie
Hämoglobin, frei	Heparin-Plasma, Serum	Photometrie
Harnsäure	Serum, Heparin-Plasma	Photometrie
Harnsäure	Urin	Photometrie
Harnstoff	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma	Photometrie
Harnstoff	Urin	Photometrie
Harnstoff-N	Urin	Photometrie
HBDH	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma	Photometrie
HDL-Cholesterin	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma	Photometrie
Lactat	NaF-Plasma, EDTA-Plasma, Liquor	Photometrie
LDH	Serum, Heparin-Plasma	Photometrie
LDL-Cholesterin	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma	Photometrie
Lipase	Serum, Heparin-Plasma	Photometrie
Lipoprotein (a)	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma	Photometrie
Lipoprotein-assoziierte Phospholipase A2 (Lp-PLA2)	Serum	Photometrie
Lithium	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma	Photometrie
Magnesium	Serum, Heparin-Plasma	Photometrie
Magnesium	Urin	Photometrie
Mikroalbumin	Urin	Photometrie
N-Acetyl-Glucosaminidase	Urin	Photometrie
Oxalat	Urin	Photometrie
Phosphat, anorganisch	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma	Photometrie
Phosphat, anorganisch	Urin	Photometrie
Protein C-Aktivität	Citratplasma	Photometrie
Saure Phosphatase, gesamt	Serum	Photometrie
Tobramycin	Serum, EDTA-, Citrat-, Heparin-Plasma	Photometrie
Triglyceride	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma	Photometrie
Urinstatus	Urin	Photometrie

### Untersuchungsart:

#### Spektrometrie (Nephelometrie)\*

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Albumin	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma, Liquor, Urin	Nephelometrie
Alpha 1-Mikroglobulin	Urin	Nephelometrie
Alpha-1-Antitrypsin	Serum, Citrat-, Heparin-Plasma	Nephelometrie
Apolipoprotein A-1	Serum	Nephelometrie
Apolipoprotein B	Serum	Nephelometrie
Coeruloplasmin	Serum, Heparin-Plasma	Nephelometrie
Cystatin C	Serum, Heparin-Plasma	Nephelometrie
Haptoglobin	Serum, Heparin-, EDTA-Plasma	Nephelometrie



Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Myoglobin	Serum, Heparin-, EDTA-Plasma, Urin	Nephelometrie
Proteinurie-Diagnostik	Urin	Nephelometrie
Serum-Amyloid-A (SAA)	Serum, Heparin-Plasma	Nephelometrie
Transferrin	Serum, Heparin-, EDTA-Plasma	Nephelometrie

**Untersuchungsart:  
Spektrometrie (Turbidimetrie)\***

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
CRP	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma	Turbidimetrie
CRP high sensitive	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma	Turbidimetrie
D-Dimer	Citratplasma	Turbidimetrie
Eiweiß	Urin, Liquor	Turbidimetrie
freies Protein S-Antigen	Citratplasma	Turbidimetrie
HbA1C	EDTA-Blut	Turbidimetrie
Streptokokken, Streptolysin-O-Antikörper (ASL)	Serum	Turbidimetrie
Transferrin	Serum, Heparin-Plasma	Turbidimetrie
Transferrin Rezeptor, lösl. (sTfR)	Serum, Heparin-Plasma	Turbidimetrie
VWF:Ag (Faktor VIII-assoziiertes Ag)	Citratplasma	Turbidimetrie
VWF Ac (Aktivität)	Citratplasma	Turbidimetrie

**Untersuchungsart:  
Spektrometrie (Atomabsorptionsspektrometrie (AAS)\*\*)**

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Kupfer	Serum, EDTA-Plasma, Heparin-Plasma	AAS
Quecksilber	EDTA-Blut, Heparinblut, Urin	AAS
Selen	EDTA-Plasma, Heparinplasma, Serum	AAS
Zink	Serum, EDTA-Plasma, Heparinplasma	AAS

**Untersuchungsart:  
Spektrometrie (Induktiv gekoppelte Plasma-Massenspektrometrie (ICP-MS)\*\*)**

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Arsen	Urin, EDTA-, Heparin-Blut	ICP-MS
Blei	Urin, EDTA-Blut, Heparinblut	ICP-MS
Cadmium	Urin, EDTA-, Heparin-Blut	ICP-MS
Chrom	EDTA-, Heparin-Plasma, Urin	ICP-MS
Jod	Urin, Serum	ICP-MS
Kobalt	Serum, Urin, EDTA-, Heparin-Blut	ICP-MS
Kupfer	Urin	ICP-MS

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Mangan	EDTA-, Heparin-Plasma, Urin, Serum, Heparinblut, EDTA-Blut	ICP-MS
Molybdän	Urin	ICP-MS
Nickel	Urin, EDTA-Blut, Heparinblut Heparin-, EDTA-Plasma	ICP-MS
Selen	Urin, EDTA-Blut, Heparinblut	ICP-MS
Thallium	Serum, Urin	ICP-MS
Zink	Urin	ICP-MS

## Untersuchungsgebiet: Immunologie

### Untersuchungsart:

#### Durchflusszytometrie\*\*

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Lymphozytendifferenzierung	EDTA-Blut	zytochemisch-zytometrische Zellklassifizierung
Zelluläre Allergiediagnostik (FlowCAST)	EDTA-Blut	zytochemisch-zytometrische Zellklassifizierung
Lymphozytendifferenzierung und Aktivierungsmarker	Vollblut (EDTA)	Immunphänotypisierung von hämatopoetischen Zellen
Bestimmung des Anteils TCR- $\gamma\delta$ -positiver T-Zellen im peripheren Blut	Vollblut (EDTA, Heparin, Citrat)	Immunphänotypisierung von hämatopoetischen Zellen
Bestimmung der Leichtketten-Expression auf B-Zellen oder Plasmazellen	Vollblut (EDTA, Heparin, Citrat), Knochenmark, Punktate	Immunphänotypisierung von hämatopoetischen Zellen
Immunphänotypisierung bei Non-Hodgkin-Lymphomen	Vollblut (EDTA, Heparin, Citrat), Knochenmark, Punktate, Ergüsse	Immunphänotypisierung von hämatopoetischen Zellen
Immunphänotypisierung bei chronisch-myeloischen Erkrankungen	Vollblut (EDTA, Heparin, Citrat), Knochenmark	Immunphänotypisierung von hämatopoetischen Zellen
Immunphänotypisierung bei MDS und akuten Leukämien	Vollblut (EDTA, Heparin, Citrat), Knochenmark, Ergüsse	Immunphänotypisierung von hämatopoetischen Zellen
Immunphänotypisierung bei PNH	EDTA-Blut, Heparin-Blut	Immunphänotypisierung von hämatopoetischen Zellen

### Untersuchungsart:

#### Elektrophorese\*

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Paraprotein, monoklonale Gammopathie	Serum, Urin	Immunfixationselektrophorese
Oligoklonale Banden	Serum, Liquor	Isoelektrische Fokussierung
Proteine im Urin	Urin	Zonenelektrophorese (SDS)

**Untersuchungsart:  
Ligandenassays\***

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Acetylcholin-Rezeptor-Ak	Serum, EDTA-Plasma	RIA
Cycl. citrulliniertes Peptid-Ak (CCP-Ak)	Serum	ECLIA
Eosinophiles cationisches Protein (ECP)	Serum	CLIA
C1q (C1C-C1q)-Ak	Serum	ELISA
Beta-2-Glycoprotein-Ak	Serum, EDTA-, Citrat-, Heparin-Plasma	ELISA
Cardiolipin-Ak	Serum, EDTA-, Citrat-, Heparin-Plasma	ELISA
Doppelstrang-DNA (dsDNA)-Ak (IgG)	Serum	ELISA
Einzelstrang-DNA (ssDNA)-Ak	Serum	ELISA
Gangliosid-Ak	Serum	ELISA
Glutamat-Decarboxylase (GAD65)-	Serum	ELISA
Histone-Ak (IgG)	Serum	ELISA
IA2-Ak	Serum	ELISA
Immunglobulin E	Serum, EDTA-, Citrat-, Heparin-Plasma	ECLIA
Intrinsic-Faktor-Ak	Serum, EDTA-, Citrat-, Heparin-Plasma	ELISA
Insulin-Ak gegen Humaninsulin (IgG)	Serum	RIA
MCV-Ak	Serum	ELISA
Mikrosomale Schilddrüsen-Ak (MAK, TPO-Ak)	Serum, EDTA-, Citrat-, Heparin-Plasma	ECLIA
Mitochondriale-Ak, Subtyp 1 (IgG)	Serum, EDTA-, Citrat-, Heparin-Plasma	ELISA
Mitochondriale-Ak, Subtyp 1 (IgM)	Serum, EDTA-, Citrat-, Heparin-Plasma	ELISA
Mitochondriale-Ak, Subtyp 2	Serum	ELISA
Muskelspezif. Rezeptor-Tyrosinkinase-Ak	Serum	Radioimmunpräzipitation
Myeloperoxidase (MPO)-Ak (IgG)	Serum	ELISA
Parietalzellen-Ak	Serum	ELISA
PF4-Heparin-Ak	Serum	Lateral-Flow-Assay
PMSCL-Ak	Serum	ELISA
Proteinase 3-Ak (IgG)	Serum	ELISA
Saccharomyces cerevisiae-Ak	Serum	ELISA
SLA/LP-Ak	Serum	ELISA
Thrombozyten-Ak, frei und gebunden	Serum, EDTA-Blut	ELISA
Basalmembran-Ak (glomerulär)	Serum, EDTA-, Citrat-, Heparin-Plasma	FEIA
Gliadin DP-IgA und IgG-Ak	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma	FEIA

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Jo-1-Ak	Serum, EDTA-, Citrat-, Heparin-Plasma	FEIA
Scl-70-Ak	Serum, EDTA-, Citrat-, Heparin-Plasma	FEIA
Sm-Ak	Serum, EDTA-, Citrat-, Heparin-Plasma	FEIA
SSA (Ro)-Ak	Serum, EDTA-, Citrat-, Heparin-Plasma	FEIA
SSB (La)-Ak	Serum, EDTA-, Citrat-, Heparin-Plasma	FEIA
Transglutaminase (Endomysium)-IgA-, IgG-Ak	Serum, EDTA-, Citrat-Plasma	FEIA
U1-snRNP-Ak	Serum, EDTA-, Citrat-, Heparin-Plasma	FEIA
Allergenspezifische IgE Ak	Serum, EDTA-, Citrat-, Heparin-Plasma	EAST (Enzym-Allergo-Sorbent-Test)
Mitochondriale-Ak, Subtyp 4	Serum	Immunoblot
Mitochondriale-Ak, Subtyp 9	Serum	Immunoblot
Zentromer-Ak (IgG)	Serum	ELISA
Zinktransporter-8-Ak (ZnT8)	Serum	ELISA

**Untersuchungsart:**

**Mikroskopie\***

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
ANCA (Granulozytenzytoplasma-Ak)	Serum	IFT
Antinukleäre-Ak (inkl. Subtypen)	Serum	IFT
Aquaporin 4-Ak	Serum, Liquor	IFT
Basalmembran-Ak (tubulär)	Serum	IFT
DPPX-Ak (Anti-Dipeptidyl aminopeptidase-like protein 6)	Serum	IFT
Endomysium-Ak	Serum	IFT
Gallengangscanaliculi-Ak	Serum	IFT
Gallengangsepithelien-Ak	Serum	IFT
Glatte Muskulatur-Ak (ASMA)	Serum	IFT
Glutamat-Rezeptor (TypNMDA)-Ak	Serum, Liquor	IFT
VGKC-Komplex (Typ CASPR2/Lgi1)-	Serum, Liquor	IFT
Herzmuskel-Ak	Serum	IFT
Inselzell-Ak (ICA)	Serum	IFT
Lebermembran-Ak (LMA)	Serum	IFT
Leber-Nieren-Mikrosomen (LKM)-Ak	Serum	IFT
Leberspezifisches Protein-Ak (LSP)	Serum	IFT
Mitochondriale-Ak (AMA)	Serum	IFT
MOG-Ak (Myelin-Oligodendrozyten-Glykoprotein)	Serum	IFT
Nebennierenrinden-Ak	Serum	IFT
Neuronale Auto-Ak	Serum, Liquor	IFT

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Phospholipase-A <sub>2</sub> -Rezeptor (PLA <sub>2</sub> R)-Ak	Serum	IFT
Skelettmuskel-Ak	Serum	IFT
Spermatozoen-Ak	Serum	IFT
Thrombospondin type-1 domain-containing protein 7A-Ak (THSD7A)	Serum	IFT

**Untersuchungsart:  
Spektrometrie (UV-/VIS-Photometrie)\***

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Komplement-Gesamtaktivität (CH50)	Serum	Photometrie

**Untersuchungsart:  
Spektrometrie (Nephelometrie)\***

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
C1-Esterase-Inhibitor (Proteinbestimmung)	Serum, Citrat-Plasma	Nephelometrie
C3-Komplement-Komponente	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma	Nephelometrie
C4-Komplement-Komponente	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma	Nephelometrie
Immunglobulin A	Serum, Liquor	Nephelometrie
Immunglobulin D	Serum	Nephelometrie
Immunglobulin G	Serum, Liquor	Nephelometrie
Immunglobulin G-Subklassen	Serum	Nephelometrie
Immunglobulin M	Serum, Liquor	Nephelometrie

**Untersuchungsart:  
Spektrometrie (Turbidimetrie)\***

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Immunglobulin A (IgA)	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma	Turbidimetrie
Immunglobulin G (IgG)	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma	Turbidimetrie
Immunglobulin M (IgM)	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma	Turbidimetrie
Rheumafaktor (RF)	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma	Turbidimetrie

## Untersuchungsgebiet: Humangenetik (Zytogenetik)

### Untersuchungsart:

### Chromosomenanalyse \*\*

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Karyotypisierung zur Pränataldiagnostik	Chorionzotten/Plazentagewebe	Direktpräparation Zellkultur
Karyotypisierung zur Pränataldiagnostik	Fruchtwasser	In situ Methode
Karyotypisierung zur Pränataldiagnostik	Nabelschnurblut	Zellkultur
Karyotypisierung zur Pränataldiagnostik	Abortmaterial: Fascia lata, Achillessehne, Chorionzotten, Nabelschnur	Zellkultur
Karyotypisierung zur Postnataldiagnostik	Heparinblut	Zellkultur
Karyotypisierung Fibroblasten	Haut (Fibroblasten)	Zellkultur
Karyotypisierung zur Leukämiediagnostik	Knochenmark, Leukämieblut	Zellkultur
Metaphase-FISH, Tumor-FISH	Blut, Fruchtwasser, Chorionzotten, Nabelschnurblut, Knochenmark, Leukämieblut	Chromosomenpainting mit spezifischen Sonden
Interphase-FISH zur Aneuploidiediagnostik der Chromosomen 13, 18, 21, X, Y	Fruchtwasser, Chorionzotten, Blut, Nabelschnurblut	FISH-Analyse
Molekularzytogenetische Analyse zur Detektion von Imbalancen (Zugewinnen und Verlusten von genomischen Material) im gesamten Genom	Blut, Fruchtwasser, Chorionzotten, Nabelschnurblut	Vergleichende Genom-Hybridisierung an Oligonukleotid-Arrays

## Untersuchungsgebiet: Humangenetik (Molekulare Humangenetik)

### Untersuchungsart:

### Molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)\*\*

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Nachweis des BCR/ABL-Fusionsprodukts, qualitativ und quantitativ (chronisch myeloische Leukämie)	EDTA-Blut, Knochenmark	qualitativ: größenspezifische DNA-Fragmentanalyse in Gelmatrix; quantitativ: RT-PCR
Angiotensin I Converting Enzym (ACE)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	größenspezifische DNA-Fragmentanalyse in Gelmatrix
ADPKD (Kopplungsanalyse für die unter Sequenzierung aufgeführten Gene)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	Mikro /Mini Satellitenanalyse (Fragmentanalyse)
ARPKD (Kopplungsanalyse für die unter Sequenzierung aufgeführten Gene)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	Mikro /Mini Satellitenanalyse (Fragmentanalyse)
Bardet-Biedl-Syndrom (Kopplungsanalyse für die unter Sequenzierung aufgeführten Gene)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	Mikro /Mini Satellitenanalyse (Fragmentanalyse)
Leber congenitale Amaurose (Kopplungsanalyse für die unter Sequenzierung aufgeführten Gene)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	Mikro /Mini Satellitenanalyse (Fragmentanalyse)
Mukoviszidose (CFTR, häufigste Mutationen Elucigene)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	größenspezifische DNA-Fragmentanalyse in Gelmatrix (Fragmentanalyse)
Fragiles X-Syndrom (FMR1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	Mikro /Mini Satellitenanalyse (Fragmentanalyse)
Kennedy Syndrom (AR)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	Mikro /Mini Satellitenanalyse (Fragmentanalyse)
Jeune-Syndrom (Kopplungsanalyse für die unter Sequenzierung aufgeführten Gene)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	Mikro /Mini Satellitenanalyse (Fragmentanalyse)
Joubert-Syndrom (Kopplungsanalyse für die unter Sequenzierung aufgeführten Gene)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	Mikro /Mini Satellitenanalyse (Fragmentanalyse)
Meckel-Gruber-Syndrom (Kopplungsanalyse für die unter Sequenzierung aufgeführten Gene)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	Mikro /Mini Satellitenanalyse (Fragmentanalyse)
Nephronophthise (Kopplungsanalyse für die unter Sequenzierung aufgeführten Gene)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	Mikro /Mini Satellitenanalyse (Fragmentanalyse)

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13452-01-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Mikrosatellitenanalyse (mütterliche Kontamination der fötalen Probe)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	Mikro /Mini Satellitenanalyse (Fragmentanalyse)
Ondine-Syndrom (PHOX2B)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	größenspezifische DNA-Fragmentanalyse in Gelmatrix
Polyzystische Nierenerkrankung, autosomal-dominant (Typ 1), Polyzystische Nierenerkrankung, autosomal-dominant (Typ 2), autosomal-rezessiv (Kopplungsanalyse für die unter Sequenzierung aufgeführten Gene)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	Mikro /Mini Satellitenanalyse (Fragmentanalyse)
Spinocerebelläre Ataxie Typ1, Typ2, Typ3, Typ6, Typ7, Typ17	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	größenspezifische DNA-Fragmentanalyse Repeat
Uniparentale Disomie der Chromosomen:2, 4, 6, 7, 11, 13, 14, 15, 16	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	Mikro /Mini Satellitenanalyse (Fragmentanalyse)
Usher (Kopplungsanalyse für die unter Sequenzierung aufgeführten Gene)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	Mikro /Mini Satellitenanalyse (Fragmentanalyse)
X-Inaktivierung	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	Mikro /Mini Satellitenanalyse (Fragmentanalyse)
Faktor V-Genmutation	EDTA-Blut	Real-time PCR
Hämochromatose Genanalyse	EDTA-Blut	Real-time PCR
HLA-B27	EDTA-Blut	Real-time PCR
Myeloproliferative Erkrankungen (JAK2 Exon 14)	EDTA-Blut	Real-time PCR
PML-RARA, quantitative	EDTA-Blut	Real-time PCR
Prothrombin (Faktor II)-Genmutation	EDTA-Blut	Real-time PCR
HLA-Typisierung	EDTA-Blut	SSO-PCR
3M-Syndrom (CUL7)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
ABL1-Mutationen in der ABL-Kinase Domäne	EDTA-Blut, EDTA-Knochenmark	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
ABCD-Syndrom (EDNRB)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Achondrogenese Typ 2 (COL2A1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)



Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13452-01-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Achondroplasie (FGFR3)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Acrocallosales Syndrom (GLI3, KIF7)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Adipositas (LEP, LEPR, MC4R, POMC)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
ADMCKD, Typ1 (MUC1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Adrenoleukodystrophie, X-chromosomal (ABCD1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
ADPKD (PKD1, PKD2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
ADPKD (GANAB)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Adrenogenitales Syndrom (CYP21A2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Anonychie (RSPO4)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Apparenter Mineralcorticoid Excess (HSD11B2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
ARPKD (PKHD1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Akrogerie (COL3A1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Aktionsmyoklonus - Nierenversagen (SCARB2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
akute myeloische Leukämie (NPM1 quantitativ)	EDTA-Blut, EDTA-Knochenmark, cDNA	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Alagille-Syndrom (JAG1, NOTCH2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13452-01-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Albinismus, okulärer (GPR143)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Albinismus, okulokutaner (OCA2, SLC45A2, TYR, TYRP1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Albright-Osteodystrophie (GNAS)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
alpha-1-Antitrypsin-Mangel (SERPINA1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Alpha-Galaktosidase-A-Mangel (GLA)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Alpha-Thalassämie (HBA1, HBA2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Alport-Syndrom (COL4A3, COL4A4, COL4A5)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Alström-Syndrom (ALMS1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Androgeninsensitivitäts-Syndrom (AR)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Angelman Syndrom (SNRPN)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Angelman Syndrom (UBE3A)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Aniridie (PAX6)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Aortenaneurysma, familiäres (FBN1, TGFB1, TGFB2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Apert-Syndrom (FGFR2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Apolipoprotein B (APOB)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13452-01-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Apolipoprotein E (APOE)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Aphakie , Kongenitale primäre (FOXE3)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Apparenter Mineralocorticoid-Überschuss (HSD11B2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Arterial-Tortuosity-Syndrom (SLC2A10)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Arthrogrypose - renale Dysfunktion - Cholestase (VPS33B)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Arts-Syndrom (PRPS1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Ashkenazi Jewish Panel	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Atelosteogenesis Typ 1 (FLNB)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
auditorische Neuropathie (DFNB59, DIAPH3, HARS2, OTOF)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Autosomal-rezessive nicht syndromale Hörstörungen (ACTG1, TMPRSS3)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Axenfeld-Rieger-Syndrom (FOXC1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Baraitser-Winter-Syndrom (ACTB, ACTG1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Bardet-Biedl-Syndrom (BBS1, BBS2, BBS6, BBS9, BBS10, BBS12, BBS13, BBS14, BBS17, BBS18, BBS19)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Bartter-Syndrom (CASR, KCNJ1, SLC12A1, CLCNKB)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13452-01-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Bartter-Syndrom, Infantiles mit Schwerhörigkeit (BSND)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
BCR/ABL-Fusionsprodukts, qualitativ und quantitativ (chronisch myeloische Leukämie)	EDTA-Blut, Knochenmark	RT-PCR, Real-Time PCR, Nested RT-PCR, gröÙenspezifische DNA-Fragmentanalyse im Agarosegel
Beckwith-Wiedemann-Syndrom (CDKN1C)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Beckwith-Wiedemann-Syndrom (NLRP2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Beta-Thalassämie (HBB)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Biotinidase-Mangel (BTD)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Biotin-responsive Basalganglienstörung (SLC19A3)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Blepharophimose (FOXL2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Boomerang-Dysplasie (FLNB)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
BOR-Syndrom (EYA1, SIX1, SIX5)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Börjeson-Forssam-Lehmann-Syndrom (PHF6)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Brachydaktylie Typ C (CDMP1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Bruck-Syndrom 2 (PLOD2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Buschke-Ollendorff-Syndrom (LEMD3)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Brugada-Syndrom (SCN5A)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)

**Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13452-01-00**

<b>Analyt (Messgröße)</b>	<b>Untersuchungsmaterial (Matrix)</b>	<b>Untersuchungstechnik</b>
Brust-/Eierstockkrebs, familiärer (ATM, PALB2, RAD51C)	EDTA-Blut, DNA	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Brust-/Eierstockkrebs, familiärer (STK11)	EDTA-Blut, DNA	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
CADASIL (NOTCH3)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Caffey-Syndrom (COL1A1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Carnitin-Palmitoyl-Transferase-Mangel, Typ 2 (CPT2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Ceroidlipofuscinose, neuronal (CLN6, MFSD8, CLN8)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Charcot-Marie-Tooth (MPZ, EGR2, PMP22, MFN2, SHPB1, GDAP1, PRX, GJB1, DNMT2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
CHARGE - Syndrom (CHD7)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Chloride Diarrhea, congenital (SLC26A3)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Chorioideremie (CHM)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
CHST3-assoziierte Skelettdysplasie (CHST3)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
CINCA Syndrom (CIAS1/NLRP3)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Cleidocraniale Dysplasie (RUNX2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Cockayne-Syndrom (ERCC6, ERCC8)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Cohen-Syndrom (VPS13B)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13452-01-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Chorea, familiäre gutartige (NKX2-1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Crigler-Najjar-Syndrom, Typ 1, Typ 2 (UGT1A1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Cowden-Syndrom Typ 5 (PIK3CA)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Cowden-Syndrom Typ 6 (AKT1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Crisponi-Syndrom (CRLF1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Crouzon-Syndrom (FGFR3)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Cystinose (CTNS)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Cystinurie (SLC3A1, SLC7A9)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Cystische Fibrose (CFTR)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Dent-Krankheit (CLCN5, OCRL)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Denys-Drash-Syndrom (WT1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Desbuquois-Syndrom (CANT1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Desminopathien (DES)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Diabetes insipidus centralis (AVP)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Diabetes insipidus renalis (AQP2, AVPR2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13452-01-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Diabetes mellitus, neonataler (GATA6)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Diabetes mellitus, neonatal permanent (ABCC8, INS, KCNJ11)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Diabetes mellitus, permanenter neonataler (GCK)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Diabetes mellitus, neonatal transient (ZFP57)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Dystonia, Dopa responsive (GCH1, TH)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Doynsche Honigwabendystrophie (EFEMP1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Dyschromatosis (ADAR)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Dysplasie, akromesomele, Typ Hunter-Thompson (CDMP1/GDF5)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Dysplasie, akromesomele, Typ Maroteaux (NPR2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Ehlers-Danlos-Syndrom, progeroider Typ (B3GALT6)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Ehlers-Danlos-Syndrom (COL5A1, COL5A2, PLOD1, COL1A1, COL1A2, TNXB, CHST14, COL3A1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
ektodermale Dysplasie (EDA, EDAR, EDARADD)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Ellis-Van-Crevelde-Syndrom (EVC, EVC2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Enzephalopathie (SLC25A22)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Enzephalopathie durch GLUT1-Defekt (SLC2A1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13452-01-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Enzephalopathie, lethale neonatale, spastisch-epileptische (BRAT1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Epidermolysis Bullosa (COL7A1, LAMA3, LAMB3, LAMC2, KRT14, KRT15)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Episodische Ataxie Typ 2 (CACNA1A)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Extraokuläre Muskelfibrose (KIF21A, PHOX2A)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
familiäre adenomatöse Polyposis coli (APC)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
familiäre Dysautonomie (IKBKAP)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Familiäre Hypomagnesiämie Typ 3 (CLDN16, CLDN19)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
familiäres Mittelmeerfieber (MEFV)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Fanconi-Bickel-Syndrom (SLC2A2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Feingold-Syndrom (MYCN)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Frasier-Syndrom (WT1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Fruktoseintoleranz, hereditär (ALDOB)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Fumarazidurie (FH)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Fundus albipunctatus (RDH5)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Galaktosämie (GALT)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)



Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13452-01-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Galaktosialidose, juveniler Typ (CTSA)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Geistige Retardierung, X-chromosomale (OPHN1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Geschlechtsdifferenzierung (SRY)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Gitelman-Syndrom (SLC12A3)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Glomerulosklerose, fokal-segmentale (ACTN4, TRPC6, CD2AP, APO1, INF2, PAX2, TTC21B)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Gonadendysgenese (NR0B1), kongenitale Nierenhypoplasie	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Glukokortikoid-Defizienz (MC2R, MRAP)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Glucose-6-Phosphat-Dehydrogenase-Defizienz (G6PD)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Glykogenspeicherkrankheit Typ 11 (SLC2A2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Glykosylierungs-Defekt, kongenitaler Typ 2 (ALG9)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Greig-Syndrom (GLI3)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Gusher-Syndrom (POU3F4)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Hämolytisch-urämisches-Syndrom, atypisches (CFH, MCP, CFI, CFB, C3, THBD, DGKe, CFHR5)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
HDR-Syndrom (GATA3)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13452-01-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
hereditäre Neuropathie mit Neigung zu Drucklähmungen (PMP22)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Hermansky-Pudlak-Syndrom 8 (HSPB1, HSPB5, HSPB6, HPS8)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Hirschsprung-Krankheit (EDN3, EDNRB)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Holt-Oram-Syndrom (TBX5)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Hornhautdystrophie (DCN, SLC4A11)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Hornhautdystrophie (SLC4A11)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Hydrocephalus, X-linked (L1CAM)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Hypercholesterinämie (LDLR, LDLRAP1, PCSK9, ApoB)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Hyper-IgD-Syndrom (MVK)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Hyperinsulinismus, kongenital (ABCC8, HADH, KCNJ11)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Hyperinsulinismus-Hyperammonämie-Syndrom (GLUD1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Hyperkaliämische periodische Paralyse (SCN4A)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Hyperkalzämie, familiäre hypokalziurische (APS2S1, CASR, GNA11)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Hyperkalzämie, infantile (CYP24A1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Hyperlipoproteinämie Typ 3 (ApoE)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13452-01-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Hyperoxalurie (AGXT, GRHPR, HOGA)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Hypoaldosteronismus, familiär (CYP11B2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Hypochondrogenese (COL2A1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Hypochondroplasia (FGFR3)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Hypokaliämische periodische Paralyse (CACNA1S, SCN4A)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Hypokalzämie (CASR)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Hypomagnesiämie, familiär (CLDN16, CLDN19)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
hypophosphatämische Rachitis (FGF23, PHEX)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Hypophysenhormon-Defizienz, kombinierte (HESX1, LHX3, LHX4, PROP1, POU1F1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Hypourikämie, hereditäre renale (SLC22A12, SLC2A9)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Insulin-like- Wachstumsfaktor-1-Mangel (IGF1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Imerslund-Gräsbeck-Syndrom (CUBN, ANM)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
IPEX-Syndrom (FOXP3)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Irinotecan-Therapie (UGT1A1, Promotor)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Jackson-Weiss-Syndrom (FGFR2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13452-01-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Jeune-Syndrom (DYNC2H1, IFT80, TTC21B, IFT144)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Joubert-Syndrom (ATXN19, EXOC8, INPP5E, OFD1, TTC21B, KIF7, TCTN1, TMEM237, CEP41, TMEM138, C5ORF42, TCTN3, ZNF423, TMEM216, TMEM231, CSPP1, PDE6D, AHI1, NPHP1, CEP290, TMEM67, RPRIP1L, ARL13B, CC2D2A, POC1B, TCTN2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
juvenile myelomonozytische Leukämie (KRAS, PTPN11)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Kabuki-Syndrom (KDM6A, KMT2D)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Kallmann-Syndrom (CHD7, FGF8, FGFR1, KAL1, PROK2, PROKR2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
kampomele Dysplasie (SOX9)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Kardiomyopathie, Dilative (MYBPC3, MYH7, SCN5A, TNNT2, LMNA)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Kardiomyopathie, Hypertrophe (CAV3)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Katarakt (CHMP4B, CRYBB1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
kleidokraniale Dysostose (RUNX2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Kniest-Dysplasie (COL2A1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Knochendysplasie, osteosklerotische, letale Form (FAM20C)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Knobloch-Syndrom (COL18A1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13452-01-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Knorpel-Haar-Hypoplasie (RMRP)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Kolonkarzinom, hereditäres nicht polypöses, HNPCC (MLH1, MSH2, MSH6, PMS2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
kongenitale Laktase-Defizienz (LCT)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Lafora-Epilepsie (EPM2A, EPM2B)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Lactose-Intoleranz (LCTGEN)	EDTA-Blut	Real-time PCR
Legius-Syndrom (SPRED1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Laron-Syndrom (GHR)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Larsen-Syndrom (FLNB)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Leberscher hereditärer Optikusneuropathie (LHON)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Lebersche congenitale Amaurose (AIPL1, CEP290, CRB1, CRX, GUCY2D, IMPDH1, KCNJ13, LCA5, LRAT, NMNAT1, RD3, RDH12, RPE65, RPGRIP1, SPATA7, TULP1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Achromatopsie (CNGA3, CNGB3, GNAT2, PDE6C)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
LEOPARD-Syndrom (PTPN11)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Leri-Weill-Syndrom (SHOX)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Lesch-Nyhan-Syndrom (HPRT1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Leukozytenadhäsionsdefekt Typ 2 (SLC35C1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13452-01-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Li-Fraumeni-Syndrom (TP53)	EDTA-Blut, DNA	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Liddle-Syndrom (SCNN1B, SCNN1G)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Loeys-Dietz-Syndrom (TGFB1, TGFB2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Long QT-Syndrom (CAV3, KCNE1, KCNH2, KCNJ2, KCNQ1, SCN4B, SCN5A)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Lowe-Syndrom (ORCL)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Lymphödem (FLT4)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Mainzer-Saldino-Syndrom (IFT140)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Makuladythropie (BEST1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Marfan-Syndrom (FBN1)	EDTA-Blut, DNA	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Marinesco-Sjögren-Syndrom (SIL1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser-Syndrom (LHX1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial,	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Megazystis-Mikrokolon-Intestinale Hypoperistaltik-Syndrom (ACTG2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Meckel-Gruber-Syndrom (MKS1, TMEM216, TMEM67, CEP290, RPGRIP1L, CC2D2A, NPHP3, TCTN2, B9D1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Melnick-Needles-Syndrom (FLNA)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Metaphysäre Chondrodysplasie (Schmid-Typ, COL10A1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Menkes Krankheit (ATP7A)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Methämoglobinämie, Typ 1 und 2 (CYB5R3)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
MTHFR-Mangel (MTHFR, Komplettssequenzierung)	EDTA-Blut, DNA	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Methylmalonazidurie-Homocystinurie (MMACHC)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Meulengracht-Syndrom (UGT1A1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Migräne, familiär (SCN1A)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Mikrophthalmie - Gliedmaßenanomalien (SMOC1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Mikrophthalmie (MFRP, OTX2, SOX2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Mikrozephalie (RBBP8)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
MODY (HNF4A, GCK, HNF1A, PDX1, HNF1B)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Morbus Crohn (CARD15-Polymorphismus)	EDTA-Blut, DNA	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Morbus Wilson (ATP7B)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
MTHFR-Mangel (MTHFR, C677T)	EDTA-Blut, DNA	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Muenke-Syndrom (FGFR3)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Müller-Gang-Persistenzsyndrom (AMH, AMHR2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Muskeldystrophie Becker, Muskeldystrophie Duchenne (DMD, Einzlexon-Sequenzierung)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13452-01-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Muskeldystrophie, Gliedergürtel (MYOT, LMNA, CAV3, CAPN3, DYSF, SGCG, FKRP)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
MYH9-zugehörige Erkrankungen (MYH9)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Myotonia congenita (CLCN1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Nachtblindheit, kongenitale stationäre (CABP4, CACNA1F, GNAT1, GRM6, LRIT3, NYX, PDE6B, RHO, SLC24A1, TRPM1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Nageldystrophie, kongenitale (FZD6)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Nagel-Patella-Syndrom (LMX1B)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
NDH-Syndrom (GLIS3)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Neoplasie, multiple endokrine Typ 2A und 2B (RET)	EDTA-Blut, DNA	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Neoplasie, multiple endokrine, Typ 1 (MEN1)	EDTA-Blut, DNA	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Nephronophthise (FAN1, MRE11A, NPHP1, TMEM67, TTC21B, WDR19, ZNF423, CEP164, ANKS6, INVS, NPHP3, IQCB1, CEP290, RPGRIP1L, NEK8)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Nephronophthise-like Nephropathie (NPHPL1/XPNPEP3)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Nephropathie, familiär, juvenile hyperurikämische (UMOD)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Niemann-Pick-Krankheit Typ C2 (NPC2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Nephropathie, juvenile (SEC61A1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)



Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13452-01-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Nephrotisches-Syndrom (LMX1B, NPHP1, EMP2, NPHP2, PLCE1, WT1, LAMB2, PTPRO, DGKE, ARHGDI, ADCK4, SMARCAL1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Netherton-Syndrom (SPINK5)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Neurodegeneration mit Eisenspeicherung im Gehirn (PANK2, PLA2G6)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Neurofibromatose Typ1 (NF1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Neurofibromatose Typ2 (NF2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Neuropathie, autonome hereditäre sensorische (SCN9A, NTRK1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Neuropathie, periphere (ABHD12)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Nephropathie, juvenile (REN)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Neutropenie (ELANE)	EDTA-Blut, DNA	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
nicht-alkoholische Steatohepatitis (PNPLA3)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Niemann-Pick-Krankheit Typ C (NPC1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Niemann-Pick-Krankheit Typ A/B (SMPD1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Nierenzellkarzinom, papillär (MET)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Noonan-Syndrom (KRAS, RAF1, PTPN11, SOS1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Norrie-Syndrom (NDP)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13452-01-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Nystagmus (FRMD7, GPR143)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Okihiro-Syndrom (SALL4)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Ondine-Syndrom (PHOX2B)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Optikusatrophie, autosomal dominante (OPA1, OPA3, TMEM126A)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Orofaziodigitales Syndrom (OFD1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Osteoarthropathie, hypertrophe primäre (HPGD, HPGD)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Osteogenesis imperfecta (COL1A1, COL1A2, IFITM5, PLOD2, SERPINF1, FKBP10, SP7, CRTAP, LEPRE1, PPIB)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Osteosklerose - Entwicklungsverzögerung - Kraniosynostose (LRP5)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Pantothenat-Kinase-assoziierte Neurodegeneration (PKAN)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Plasminogen-Aktivator-Inhibitor-1-Mangel (PAI1,4G/5G)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Pankreatitis, hereditär (PRSS1, SPINK1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Paramyotonia congenita, von Eulenberg (SCN4A)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Pelizaeus-Merzbacher-Krankheit (PLP1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Pendred-Syndrom (FOXI1, SLC26A4)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13452-01-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Perlman-Syndrom (DIS3L2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Persistent hyperplastic primary vitreous (ATOH7)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Perrault-Syndrom (HSD17B4, HARS2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Peutz-Jeghers-Syndrom (STK11)	EDTA-Blut, DNA	PCR und DNA-Sequenzierung
Peters-Anomalie (CYP1B1, MYOC, PAX6, PITX2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Pfeiffer-Syndrom (FGFR1, FGFR2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Phäochromozytom (SDHC)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Piebaldismus (SNAI2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Pierson-Syndrom (LAMB2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Polyzystische Lebererkrankung (PRKCSH, SEC63)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
polyzystische Lebererkrankung (GANAB)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Pontocerebelläre Hypoplasie Typ1 (VRK1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Prader-Willi-Syndrom (SNRPN)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Progressive familiäre intrahepatische Cholestase (ABCB11, ABCB4, ATP8B1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Pseudoachondroplasie (COMP)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13452-01-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Pseudohypaldosteronismus Typ 2 (WNK1, WNK4)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Pseudohypoparathyreoidismus 1a (GNAS)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Peters-Anomalie (CYP1B1, MYOC, PAX6, PITX2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Pyruvat-Dehydrogenase-E3-Mangel (DLD)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
RCAD, renales Zysten- und Diabetes-Syndrom (HNF1 $\beta$ /TCF2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Renal-Coloboma-Syndrom (PAX2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Renale Glukosurie (SLC5A2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Renal-tubuläre-Azidose (ATP6V0A4, ATP6V1B1, CA2, SLC4A1, SLC4A4)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Renal-tubuläre-Dysgenese (ACE, AGT, AGTR1, REN)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Retinitis pigmentosa (ABCA4, CERKL, CRB1, CRX, IMPDH1, MERTK, PROM1, PRPF31, PRPF8, RDS, RGR, RHO, ROM1, RP1, RP1L1, RP2, EYS, RP65, RPGR, TOPORS, TULP1, USH2A, USH3A)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Retinoblastom (RB1)	EDTA-Blut, DNA	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Retinoschisis (RS1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Rett-Syndrom (MECP2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Rett-like Syndrom (CDKL5, FOXP1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13452-01-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Roberts-Syndrom (ESCO2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Robinow-Syndrom (ROR2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Robinow-Syndrom (WNT5A)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Sanjad-Sakati-Syndrom (TBCE)	EDTA-Blut, EDTA-Knochenmark, cDNA	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Schilddrüsenhormonresistenz (THRB)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
nicht-syndromaler sensorineuraler Schwerhörigkeit (CDH23, CISD2, COCH, DFNB59, ESPN, GJB2, GJB3, GJB6, GPSM2, KCNE1, KCNQ1, KCNQ4, LOXH1, MT-RNR1, MYH14, MYO3A, MYO6, MYO7A, OTOA, OTOF, PCDH15, POU3F4, SERPINB6,TECTA, TRIOBP, WFS1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Senior-Løken-Syndrom (NPHP1, NPHP3, NPHP4, IQCB1, CEP290, SDCCA8)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Sensenbrenner-Syndrom (IFT122, IFT43, WDR19, WDR35)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
septo-optische Dysplasie (HESX1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
SESAME-Syndrom (KCNJ10)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Shwachman-Diamond-Syndrom (SBDS)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Sichelzellenanämie (HBB)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Smith-Lemli-Opitz-Syndrom (DHCR7)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13452-01-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Sotos-Syndrom (NFIX, NSD1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Spastische Paraplegie (SPG3A, SPG4, SPG11, BSCL2, REEP1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Spondyloepiphysäre Dysplasie (TRAPPC2, COL2A1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Spondylocostale Dysostose (MESP2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Spondyloepiphyseal dysplasia tarda (PCYT1A)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Shprintzen-Goldberg syndrome (SKI)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
SRY-Gen-Diagnostik	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Stargardt-ähnliche Makuladystrophie (IMPG1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Stargardt-Krankheit (ABCA4, ELOVL4, PROM1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Stickler-Syndrom (COL2A1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Surfactant-Protein-Defizienz (ABCA3, SFTPB)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Symphalangismus, proximaler (CDMP1/GDF5)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Symphalangismus, proximaler (CDMP1/GDF5)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Taubheit, unilateral (KITLG)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Tay-Sachs-Krankheit (HEXA)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13452-01-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Temtamy-Syndrom (C12ORF57)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Thanatophore Dysplasie (FGFR3)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Thrombotisch-thrombozytopenische Purpura (ADAMTS13)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Thrombozythämie, essentielle (CALR, Exon 9; JAK2, Exon 12)	EDTA-Blut, DNA	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Torsionsdystonie (DYT1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	Mikro /Mini Satellitenanalyse (Fragmentanalyse)
Townes-Brocks-Syndrom (SALL1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
TRAPS (TNFRSF1A)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Treacher-Collins-Syndrom (TCOF1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Treacher-Collins-Syndrom (POLR1C)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Treacher-Collins-Syndrom (POLR1D)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Triple-A-Syndrom (AAAS)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Trommelschlegelfinger (HPGD)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
tuberöse Sklerose (TSC1, TSC2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Tumor-Prädispositionssyndrom (BAP1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Ulna-Mamma-Syndrom (TBX3)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13452-01-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Usher-Syndrom (CDH23, GPR98, MYO7A, PCDH15, USH1G, USH2A, USH3A)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Vitamin-D abhängige Rachitis (CYP27B1, VDR)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Vitamin D-abhängige Rachitis, Typ 1B (CYP2R1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Von Hippel-Lindau-Syndrom (VHL)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Waardenburg-Syndrom (SOX10, PYS3, MITF, SCAI2, EDN3, EDNRB)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Wachstumshormonmangel (GH1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Walker-Warburg-Syndrom (POMT1, POMT2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Weaver-Syndrom (EZH2, NSD1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Wiedemann-Steiner-Syndrom (KMT2A/MLL1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
WAGR-Syndrom (ELP4, PAX6, TRIM44, WT1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Wilms-Tumor (REST)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Wolfram-Syndrom (ERIS, WFS1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Xanthinurie (XDH)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Zapfen-Stäbchen-Dystrophie (ABCA4, CACNA1F, CRX, GUCY2D, KCNV2, PROM1, PRPH2, RPGRIP1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Zapfen-Stäbchen-Dystrophie (CTNNA1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)



Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13452-01-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Zellweger-Syndrom (PEX1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
Ziliendyskinesie, primäre (DNAH5, DNAI1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)
ABCD-Syndrom (EDNRB)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA
Achondrogenese Typ 2 (COL2A1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA
Acrocallosales Syndrom (KIF7)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA
Adipositas (MC4R, POMC, LEP, LEPR)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA
ADPKD (PKD1, PKD2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA
Adrenogenitales Syndrom (CYP21A2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA
Akrogerie (COL3A1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA
Alagille-Syndrom (JAG1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA
Albinismus, okulärer (GPR143, PITX2, FOXC1, TWIST)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA
Alpha-Galaktosidase-A-Mangel (GLA)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA
Alpha-Thalassämie (HBA1, HBA2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA
Alport-Syndrom (COL4A4 COL4A5)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA
Androgeninsensitivitäts-Syndrom (AR)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13452-01-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Aniridie / WAGR (PAX6, WT1, SOX2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA
Aortenaneurysma, familiäres (FBN1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA
Aortenaneurysma, familiäres (TGFB1, TGFB2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA
ARPKD (PKHD1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA
Bartter-Syndrom (CASR)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA
Bartter-Syndrom, klassisches (CLCNKB)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA
Beckwith-Wiedemann-Syndrom	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA
Beta-Thalassämie (HBB)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA
BOR-Syndrom (EYA1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA
Brust-/Eierstockkrebs, familiärer (BRCA1, BRCA2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA
Brust-/Eierstockkrebs, familiärer (ATM)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA
CADASIL (NOTCH3)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA
Caffey-Syndrom (COL1A1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA
Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 1A (PMP22, MLPA)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA
CHARGE-Syndrom (CHD7)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA

**Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13452-01-00**

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Chlorid-Diarrhoe, kongenital (SLC26A3)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA
Chorioideremie (CHM)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA
Cleidocraniale Dysplasie (RUNX2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA
Cohen-Syndrom (VPS13B)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA
Cystische Fibrose (CFTR)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA
Cystinose (CTNS)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA
Cystinurie (SLC3A1, SLC7A9)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA
Diabetes mellitus, transients neonataler (6q24, UPD6, PLAGL1, ZC2HC1B, ZFP57, INS, KCNJ11)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA
Dopa-responsive Dystonie (GCH1, TH)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA
Ehlers-Danlos-Syndrom Typ 6 (PLOD1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA
Ehlers-Danlos-Syndrom, hypermobiler Typ (TNXB)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA
Ehlers-Danlos-Syndrom, vaskulärer Typ (COL3A1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA
ektodermale Dysplasie, anhidrotische X-chromosomale (EDA)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA
ektodermale Dysplasie, hypohidrotische, autosomal-rezessive (EDAR)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA
ektodermale Dysplasie, hypohidrotische, autosomal-rezessive (EDARADD)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13452-01-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
ektodermale Dysplasie, hypohidrotische, X-chromosomale (EDA)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA
ektodermale Dysplasie, hypohidrotische (EDAR, EDARADD)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA
Enzephalopathie durch GLUT1-Defekt (SLC2A1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA
familiäre adenomatöse Polyposis coli (APC)	EDTA-Blut, DNA	MLPA
familiäres Mittelmeerfieber (MEFV)	EDTA-Blut, DNA	MLPA
Feingold-Syndrom 1 (MYCN)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA
Geschlechtsdifferenzierung (SRY)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA
Gitelman-Syndrom (SLC12A3)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA
Glykogenspeicherkrankheit Typ 2 (GAA)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA
Greig-Syndrom (GLI3)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA
HDR-Syndrom (GATA3)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA
hereditäre Neuropathie mit Neigung zu Drucklähmungen (PMP22)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA
Hirschsprung Syndrom (EDNRB, NRTN, MLPA)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA
Holt-Oram-Syndrom (TBX5)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA
Hypercholesterinämie (LDLR)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13452-01-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Hyperinsulinismus, kongenitaler (ABCC8)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA
Hyperkalzämie, familiäre hypokalziurische (CASR)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA
Hyperoxaluria, primäre (AGXT)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA
Hyperoxaluria, primäre (GRHPR)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA
Hypochondrogenese (COL2A1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA
Hypokalzämie (CASR)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA
hypophosphatämische Rachitis, autosomal-dominant (FGF23)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA
hypophosphatämische Rachitis, X-chromosomal-dominant (PHEX)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA
Hypophysenhormon-Defizienz, kombinierte (POU1F1, PROP1, LHX3, LHX4, HESX1, GHRHR, GH1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA
Insulin-like- Wachstumsfaktor-1-Mangel (IGF1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA
Joubert-Syndrom (JBTS4/NPHP1, MLPA)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA
Kabuki-Syndrom (KDM6A)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA
Kabuki-Syndrom (MLL2/KMT2D)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA
Kallmann-Syndrom (CHD7)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA
Kallmann-Syndrom (KAL1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13452-01-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Kardiomyopathie (MYBPC3, MLPA)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA
kleidokraniale Dysostose (RUNX2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA
Kniest Dysplasie (COL2A1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA
Kolonkarzinom, hereditäres nicht polypöses, HNPCC (MLH1, MSH2)	EDTA-Blut, DNA	MLPA
Kolonkarzinom, hereditäres nicht polypöses, HNPCC (PMS2)	EDTA-Blut, DNA	MLPA
Lafora-Krankheit (EPM2A, EPM2B)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA
Long-QT-Syndrom (SCN5A, MLPA)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA
Laron Syndrom (GHR)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA
Leber congenitale Amaurose (CRX)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA
Legius-Syndrom (SPRED1)	EDTA-Blut, DNA	MLPA
SHOX-Defizienz (SHOX)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA
Li-Fraumeni-Syndrom (TP53)	EDTA-Blut, DNA	MLPA
Loeys-Dietz-Syndrom (TGFB1, TGFB2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA
Long QT-Syndrom (KCNQ1, KCNH2, KCNE1, KCNE2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA
Marfan-Syndrom (FBN1)	EDTA-Blut, DNA	MLPA
Mikrodeletionssyndrom (TSC2,PKD1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA
MODY (HNF1A, GCK, HNF4A und HNF1B/TCF2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13452-01-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Morbus Wilson (ATP7B1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA
Muskeldystrophie, kongenitale (LAMA2, MLPA)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA
Muskeldystrophie Duchenne / Becker (DMD)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA
MYH9-zugehörige Erkrankungen (MYH9)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA
Myotonia congenita Typ Becker/Thomsen (CLCN1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA
Nagel-Patella-Syndrom (LMX1B)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA
Neoplasie, multiple endokrine, Typ 1 (MEN1)	EDTA-Blut, DNA	MLPA
Nephronophthise (NPHP1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA
Neurodegeneration mit Eisenspeicherung im Gehirn (PANK2 + PLA2G6)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA
Neurofibromatose Typ 1 (NF1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA
Neurofibromatose Typ 2 (NF2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA
Nystagmus (FRMD7)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA
Optikusatrophie (OPA1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA
Osteogenesis imperfecta, autosomal-dominant (COL1A1, COL1A2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA
Parkinson-Krankheit	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13452-01-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Pelizaeus-Merzbacher-Krankheit (PLP1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA
Pendred-Syndrom (SLC26A4)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA
Piebaldismus (SNAI2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA
Progressive familiäre intrahepatische Cholestase (ABCB4)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA
Pseudohypoparathyreoidismus 1a (GNAS)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA
RCAD, renales Zysten- und Diabetes-Syndrom (HNF1B/TCF2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA
Retinitis pigmentosa (ABCA4)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA
Retinitis pigmentosa (CRX)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA
Retinitis pigmentosa (RP25/EYS)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA
Retinoblastom (RB1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA
Rett-Syndrom (MECP2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA
Rett-Syndrom, atypisches (CDKL5)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA
Rett-Syndrom, atypisches (FOXP1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA
Schwere Myoklonische Epilepsie des Kindesalters (SCN1A)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA
Schwerhörigkeit, nicht-syndromale sensorineurale (GJB2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA



**Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13452-01-00**

<b>Analyt (Messgröße)</b>	<b>Untersuchungsmaterial (Matrix)</b>	<b>Untersuchungstechnik</b>
Schwerhörigkeit, nicht-syndromale sensorineurale (GJB3)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA
Schwerhörigkeit, nicht-syndromale sensorineurale (PCDH15)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA
Senior-Løken-Syndrom (SLSN1/NPHP1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA
Silver-Russell-Syndrom	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA
Sotos-Syndrom (NSD1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA
spastische Paraplegie Typ 3 (SPG3A)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA
spastische Paraplegie Typ 4 (SPG4)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA
spinale Muskelatrophie (SMN1, MLPA)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA
spondyloepiphysäre Dysplasie, kongenitaler Typ (COL2A1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA
Stargardt-Krankheit (ABCA4)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA
Stickler-Syndrom (COL11A1, MLPA)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA
Stickler-Syndrom Typ 1 (COL2A1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA
Treacher-Collins-Syndrom (TCOF1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA
tuberöse Sklerose (TSC1, TSC2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA
Tumor-Prädispositionssyndrom (BAP1)	EDTA-Blut, DNA	MLPA

**Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13452-01-00**

<b>Analyt (Messgröße)</b>	<b>Untersuchungsmaterial (Matrix)</b>	<b>Untersuchungstechnik</b>
Usher Syndrom (PCDH15)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA
Uniparentale Disomie 14 (MLPA)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA
Uniparentale Disomie 7 (MLPA)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA
Usher Syndrom (USH2A)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA
von Hippel-Lindau Syndrom (VHL)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA
Waardenburg Syndrom (PAX3, MITF, SOX10)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA
Waardenburg Syndrom Typ II (SNAI2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA
Wachstumshormonmangel (GH1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA
Weaver-Syndrom (NSD1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA
Weill-Marchesani-Syndrom (FBN1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA
Wilms-Tumor (WT1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA
Zapfen-Stäbchen-Dystrophie (ABCA4)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA
Zapfen-Stäbchen-Dystrophie (RDS/PRPH2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA
Achromatopsie (CNGA3, CNGB3, GNAT2, PDE6C, PDE6H)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13452-01-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Atypische chronische myeloische Leukämie (ASXL1, CALR, CBL, CSF3R, ETNK1, EZH2, JAK2, KIT, KRAS, MPL, NRAS, SETBP1, U2AF1)	EDTA-Blut, EDTA-Knochenmark	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD (Bestimmung der Mutationslast, niedrige Nachweisgrenze), MiSeq, HiSeq
Alzheimer Demenz und Frontotemporale Demenz (APP, CHCHD10, CHMP2B, FUS, GRN, MAPT, NOTCH3, PSEN1, PSEN2, SQSTM1, TARDBP, TBK1, TUBA4A, UBQLN2, VCP)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Autosomal-dominante nicht syndromale Schwerhörigkeit (ACTG1, CCDC50, CEACAM16, COCH, COL11A2, CRYM, DFNA5, DIABLO, DIAPH1, ESPN, EYA4, GJB2, GJB3, GJB6, GRHL2, HOMER2, KCNQ4, KITLG, MIR96, MYH14, MYH9, MYO6, MYO7A, OSBPL2, P2RX2, POU4F3, PTPRQ, SIX1, SLC17A8, TBC1D24, TECTA, TJP2, TMC1, TNC, WFS1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Acrocallosales Syndrom (GLI3, KIF7)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Aicardi-Goutieres Syndrom (ADAR, IFIH1, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, SAMHD1, TREX1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Autosomal-dominante Polyzystische Nierenerkrankung (DNAJB11, GANAB, LRP5, PKD1, PKD2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
auditorische Neuropathie (DFNB59, DIAPH3, OTOF)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Syndromale Adipositas (ALMS1, APC2, ARL6, BBIP1, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, C8orf37, CCDC28B, CEP164, CEP290, GNAS, IFT172, IFT27, IFT74, KDM6A, KMT2D, LZTFL1, MAGEL2, MEGF8, MKKS, MKS1, NFIX, NSD1, PHF6, PTEN, RAB23, SDCCAG8, TMEM67, TRIM32, TTC8, VPS13B, WDPCP)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13452-01-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Adipositas (ALMS1, BBS1, BBS10, LEP, LEPR, MC3R, MC4R, MKS1, PCSK1, POMC)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Ahornsirupkrankheit (BCKDHA, BCKDHB, DBT, DLD)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
akutes Leberversagen (ALDOB,BCS1L,C10orf2,DGUOK,DLD, FARS2,GALT,GBA,GFM1,HMGCL,IAR S,LARS,LIPA,MPV17,MRPS16,NBAS, NPC1,NPC2,POLG,SCO1,SMPD1,SUC LG1,TRMU,TSFM,TYMP)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Albinismus (C10orf11, GPR143, MC1R, MITF, OCA2, PAX6, SLC24A5, SLC38A8, SLC45A2, TYR, TYRP1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Alagille-Syndrom (JAG1, NOTCH2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Mainzer-Saldino-Syndrom (DYNC2H1, IFT140, IFT172, WDR35)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Waardenburg-Syndrom (EDN3, EDNRB, KIT, KITLG, MITF, PAX3, SMOC1, SNAI2, SOX10)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Paroxysmale Dyskinesie (ADCY5, KCNMA1, PNKD, PRRT2, SCN8A, SLC2A1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Parkinson Krankheit (ATP13A2, CHCHD2, DNAJC13, DNAJC6, EIF4G1, FBXO7, GIGYF2, LRRK2, PARK2, PARK7, PINK1, PODXL, SLC18A2, SLC6A3, SNCA, TAF1, VPS13C, VPS35)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Anämie, angeborene dyserythropoetische (CDAN1, SEC23B)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Alström-Syndrom (ALMS1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13452-01-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Lebersche hereditäre Optikusneuropathie (MT-ND1,MT-ND4,MT-ND6)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Polyzystische Lebererkrankung (ALG8,GANAB,LRP5,PKHD1,PRKCSH, SEC61B,SEC63)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Gliedergürtelmuskeldystrophien (ALG2,ANO5,CAPN3,CAV3,DES,DMD ,DNAJB6,DOK7,DYSF,FKRP,FKTN,GA A,GMPPB,LMNA,MYOT,PLEC,POMG NT1,POMT1,POMT2,SGCA,SGCB,SG CD,SGCG,TCAP,TNPO3,TRAPPC11,TR IM32,TTN)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Phaeochromozytome Paragangliome (FH, GDNF, KIF1B, MAX, MEN1, NF1, RET, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, TMEM127, TSC1, TSC2, VHL)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Walker-Warburg-Syndrom (B3GALNT2, B4GAT1, COL4A1, FKRP, FKTN, GMPPB, ISPD, LARGE, POMGNT1, POMGNT2, POMK, POMT1, POMT2, TMEM5)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Pulmonale Hypertonie (ACVRL1, BMPR1B, BMPR2, CAV1, EIF2AK4, ENG, KCNK3, SMAD4, SMAD9, TBX4)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Lymphozyten-Leukämie, große granuläre (STAT3, STAT5B)	EDTA-Blut, EDTA-Knochenmark	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD (Bestimmung der Mutationslast, niedrige Nachweisgrenze), MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Autosomal-rezessive Polyzystische Nierenerkrankung (DZIP1L, PKD1, PKHD1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Progressive familiäre intrahepatische Cholestase (ABCB11, ABCB4, ABCC2, ATP8B1, DCDC2, MPV17, MYO5B, NR1H4, TJP2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq

**Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13452-01-00**

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Arthrogrypose (ACTA1, ADGRG6, ALG3, BIN1, CFL2, CHRNA1, CHRND, CHRNG, CHST14, CNTN1, COL6A2, CRLF1, CRLF1, DHCR24, DOK7, DPAGT1, ECEL1, EGR2, ERBB3, ERCC1, ERCC2, ERCC5, ERCC6, EXOSC3, FBN2, FHL1, FKTN, GBA, GBE1, GLE1, IBA57, MEGF10, MPZ, MTM1, MYBPC1, MYH2, MYH3, MYH8, NEB, PIP5K1C, PLOD2, PMM2, RAPSN, RIPK4, SCARF2, SEPN1, SEPSECS, TK2, TNNT1, TNNT1, TNNT3, TPM2, TPM3, TRPV4, TSEN2, TSEN34, TSEN54, VIPAS39, VPS33B, VRK1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Alport-Syndrom (COL4A3, COL4A4, COL4A5, MYH9)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
alveoläre pulmonale Mikrolithiasis (SLC34A2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Angelman Syndrom (ADSL, ATRX, CDKL5, EHMT1, FOXG1, MECP2, MEF2C, SLC9A6, TCF4, UBE3A, ZEB2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Leukoenzephalopathie (ADAR, AIMP1, ARSA, ASPA, CSF1R, DARS2, EIF2B1, EIF2B2, EIF2B3, EIF2B4, EIF2B5, FAM126A, GALC, GFAP, GJC2, HEPACAM, HSPD1, L2HGDH, MLC1, NOTCH3, PLP1, POLR3A, POLR3B, PSAP, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, RNASET2, SAMHD1, SUMF1, TREX1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Neutropenie, schwere kongenitale (ELANE, G6PC3, HAX1, WAS, JAGN1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Neutropenie, somatische Mutationen (CSF3R, TP53)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Neoplasie, Multiple Endokrine (CDKN1B, MEN1, RET)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13452-01-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Liddle-Syndrom (SCNN1A, SCNN1B, SCNN1G)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Neurofibromatose (NF1, NF2, SMARCB1, SPRED1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Lymphom, lymphoplasmazytisches (CXCR4, MYD88)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Stargardt-Krankheit (ABCA4, ELOVL4, IMPG1, IMPG2, PROM1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Norrie-Syndrom (NDP)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Leukoenzephalopathie (ADAR, AIMP1, ARSA, ASPA, CSF1R, DARS2, EIF2B1, EIF2B2, EIF2B3, EIF2B4, EIF2B5, FAM126A, GALC, GFAP, GJC2, HEPACAM, HSPD1, L2HGDH, MLC1, NOTCH3, PLP1, POLR3A, POLR3B, PSAP, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, RNASET2, SAMHD1, SUMF1, TREX1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Neutropenie, schwere kongenitale (ELANE, G6PC3, HAX1, WAS, JAGN1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Neutropenie, somatische Mutationen (CSF3R, TP53)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Neoplasie, Multiple Endokrine (CDKN1B, MEN1, RET)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Liddle-Syndrom (SCNN1A, SCNN1B, SCNN1G)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Neurofibromatose (NF1, NF2, SMARCB1, SPRED1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Lymphom, lymphoplasmazytisches (CXCR4, MYD88)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13452-01-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Stargardt-Krankheit (ABCA4, ELOVL4, IMPG1, IMPG2, PROM1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Norrie-Syndrom (NDP)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Primären Aldosteronismus (ARMC5, CACNA1D, CACNA1H, CTNNB1, CYP11B1, CYP11B2, HSD11B2, KCNJ5, NR3C2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Progressive myoklonische Epilepsie (AFG3L2, ASAH1, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CSTB, CTSD, CTSF, DNAJC5, EPM2A, FOLR1, GLDC, GOSR2, GRN, HEXA, HEXB, KCNC1, KCTD7, MFSD8, MT-TK, MT-TL1, NEU1, NHLRC1, NPC1, NPC2, POLG, PPT1, PRICKLE1, PRICKLE2, SCARB2, SERPINI1, SGCE, TPP1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Bauchspeicheldrüsenkrebs (APC, A TM, BRCA1, BRCA2, CDKN2A, CFTR, MEN1, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, PALLD, PRSS1, SPINK1, STK11, TP53)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Müller-Gang-Persistenzsyndrom (AMH, AMHR2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Pendred-Syndrom (FOXI1, KCNJ10, SLC26A4)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Lissenzephalie (ACTB, ACTG1, ADGRG1, ARFGF2, ARX, B3GALNT2, B4GAT1, COL4A1, CPT2, DCX, EMX2, EOMES, FGFR3, FH, FKR, F KTN, FLNA, GMPPB, IER3IP1, ISPD, LA MA2, LAMB1, LAMC3, LARGE, MED12, PAFAH1B1, PAX6, PEX7, PIK3CA, PIK3R2, POMGNT1, POMGNT2, POMK, POMT1, POMT2, PQBP1, RAB18, RAB 3GAP1, RAB3GAP2, RELN, RTTN, SNAP 29, SRPX2, TMEM5, TUBA1A, TUBA8, T UBB2B, TUBB3, VDAC1, WDR62)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq



Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Leigh-Syndrom (AARS2, ACAD9, ADCK3, BCS1L, C10orf2, COQ2, COQ6, COQ9, COX10, COX15, DGUOK, EARS2, ECHS1, ETHE1, FBXL4, FOXRED1, GFM1, LIAS, LIPT1, LRPPRC, MPV17, MTFMT, NDUFA1, NDUFA10, NDUFA12, NDUFA2, NDUFA9, NDUFAF2, NDUFAF5, NDUFAF6, NDUFS2, NDUFS3, NDUFS4, NDUFS7, NDUFS8, NDUFV1, PDHA1, PDSS1, PDSS2, PET100, POLG, RMND1, RRM2B, SCO1, SCO2, SDHA, SERAC1, SLC19A3, SUCLA2, SUCLG1, SURF1, TACO1, TK2, TMEM70, TRIT1, TRMU, TSFM, UQCRB)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Aortenaneurysma (ACTA2, COL11A1, COL12A1, FBN1, FBN2, FLNA, FLNB, MYH11, MYLK, PRKG1, SLC2A10, SMAD3, TGFB2, TGFB1, TGFB2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Aortopathie / Aortenaneurysma (ACTA2, ADAMTS10, CBS, COL1A1, COL1A2, COL3A1, COL5A1, COL5A2, EFEMP2, ELN, FBN1, FBN2, FLNA, FLNB, MFAP5, MYH11, MYLK, NOTCH1, PLOD1, PRKG1, SKI, SLC2A10, SMAD3, SMAD4, TGFB2, TGFB1, TGFB2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Porphyrie (ALAD, ALAS2, CPOX, FECH, HMBS, PPOX, UROD, UROS)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
ARC-Syndrom (VIPAS39, VPS33B)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq

**Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13452-01-00**

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Neonataler Diabetes mellitus (ABCC8, AGPAT2, BSCL2, CISD2, EIF2AK3, EIF2S3, FOXP3, GATA4, GATA6, GCK, GLIS3, HNF1A, HNF1B, HNF4A, IER3IP1, IL2RA, INS, KCNJ11, KLF11, LRBA, MNX1, MT-TL1, NEUROD1, NEUROG3, NKX2-2, PAX6, PDX1, PLAGL1, PTF1A, RFX6, SLC19A2, SLC29A3, SLC2A2, STAT3, WFS1, ZFP57)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Nephroblastom (ASXL1, BLM, BRCA2, BUB1B, CDKN1C, CTR9, DICER1, DIS3L2, GPC3, GPC4, NLRP2, PALB2, REST, TP53, TRIM37, WT1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Ataxie (ABCB, ABHD12, ADCK3, ADGRG1, AFG3L2, ALG6, ANO10, APTX, ATCAY, ATM, ATN1, ATP7B, ATXN1, ATXN10, ATXN2, ATXN3, ATXN7, BEAN1, BTB, C10orf2, CA8, CACNA1A, CAMTA1, CHMP1A, CP, CYP27A1, DARS2, DLAT, DNAJC19, DNMT1, EEF2, EXOSC3, FGF14, FLVCR1, FXN, GALC, GCLC, GRM1, ITPR1, KCNA1, KCNC3, KCND3, KCNJ10, MRE11A, MTPAP, NEU1, NOP56, NPC1, NPC2, OPHN1, OTUD4, PDHX, PDYN, PHYH, PIK3R5, PLA2G6, PLEKHG4, PMM2, POLG, PPP2R2B, PRKCG, RARS2, RNF170, RNF216, RUBCN, SACS, SETX, SIL1, SLC17A5, SLC1A3, SNX14, SPR, SPTBN2, SYNE1, SYT14, TBP, TDP1, TGM6, TMEM216, TMEM67, TSEN2, TSEN34, TSEN54, TTBK2, TTPA, VLDLR, VRK1, WFS1, WWOX, ZNF592)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Ataxie (autosomal-dominant) (AFG3L2, BEAN1, FGF14, ITPR1, KCNC3, PDYN, POLG, SPTBN2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Lebersche congenitale Amaurose (ACBD5, ADAMTS18, AIPL1, ALMS1, BBS2, BBS4, CABP4, CCT2, CEP290, CRB1, CRX, DHX38, DTHD1, GDF6, GUCY2D, IFT140, IMPDH1, IQCB1, KCNJ13, LCA5, LRAT, MERTK, MPDZ, MYO7A, NMNAT1, OTX2, POC1B, RD3, RDH12, RPE65, RPGRIP1, SPATA7, TULP1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Marfan-Syndrom (ADAMTSL4, FBN1, FBN2, MED12, SKI, TGFBR1, TGFBR2, UPF3B, ZDHHC9)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Neurodegeneration mit Eisenspeicherung im Gehirn (ATP13A2, C19orf12, COASY, CP, DCAF17, FA2H, FTL, GTPBP2, PANK2, PLA2G6, RAB39B, SCP2, WDR45)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Ataxie (autosomal-rezessiv) (ANO10, APTX, ATM, C10orf2, SETX, SIL1, TTPA)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Ashkenazi panel (ASPA, BLM, CFTR, FANCC, GBA, HEXA, IKBKAP, MCOLN1, SMPD1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Autosomal-dominante Retinitis pigmentosa (BEST1, CA4, CAPN5, CRX, CTNNA1, GUCA1B, HK1, IMPDH1, ITM2B, KIF5A, KLHL7, MIR204, NR2E3, NRL, OR2W3, PRPF3, PRPF31, PRPF4, PRPF6, PRPF8, PRPH2, RDH12, RHO, ROM1, RP1, RPE65, SEMA4A, SNRNP200, SPP2, TEAD1, TOPORS)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Autosomal-rezessive Retinitis pigmentosa (ABCA4, ABHD12, ACACB, ADGRA3, ADIPOR1, AGBL5, ARL2BP, ARL6, ASRGL1, BBS2, BBS4, BEST1, C2orf71, C8orf37, CC2D2A, CDH16, CERKL, CLRN1, CNGA1, CNGB1, CRB1, CYP4V2, DHDDS, DHX38, DNAJC17, EMC1, EYS, FAM161A, FLVCR1, GNPTG, GNS, GRID2, HGSNAT, IDH3B, IFT140, IFT172, IMPG1, IMPG2, KIAA1549, KIZ, LAMA1, LRAT, MAK, MERTK, MFSD8, MPDZ, MTPP, MVK, NEK2, NEUROD1, NR2E3, NRL, PDE6A, PDE6B, PDE6G, PLA2G5, PNPLA6, PRCD, PROM1, PRPF31, PRPH2, RBP3, RBP4, RDH11, RDH12, RDH5, RGR, RHBDD2, RHO, RLBP1, RP1, RPE65, RPGRIP1, SAG, SCAPER, SLC7A14, SPATA7, TRNT1, TTC8, TTPA, TUB, TULP1, USH1C, USH2A, WDR19, ZNF408, ZNF513)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Bardet-Biedl-Syndrom (ALMS1, ARL6, BBIP1, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, C8orf37, CEP164, CEP19, CEP290, IFT172, IFT27, IFT74, LZTFL1, MKKS, MKS1, SDCCAG8, TRIM32, TTC8, WDPCP)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Blastom, pleuropulmonales (DICER1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
bikuspide Aortenklappe, familiäre Form (GATA5, NKX2-5, NOTCH1, SMAD6)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Benigne Neugeborenenkrämpfe (KCNQ2, KCNQ3, PRRT2, SCN2A)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Basalganglien-Kalzifizierung (PDGFB, PDGFRB, SLC20A2, XPR1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Birt-Hogg-Dube-Syndrom (FLCN)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Branchio-oto-renales Syndrom (EYA1, SIX1, SIX5)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Bartter-Syndrom (AP2S1, BSND, CASR, CFTR, CLCNKA, CLCNKB, CLDN10, CTNS, GNA11,	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Bloom-Syndrom (BLM)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
benigne rezurrenente intrahepatische Cholestase (ABCB11, ATP8B1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
BOR (EYA1, SIX1, SIX5)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Imerslund-Gräsbeck-Syndrom (CUBN, ANM)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Brugada-Syndrom (ABCC9, CACNA1C, CACNA2D1, CACNB2, FGF12, GPD1L, HCN4, KCND2, KCND3, KCNE3, KCNE5, KCNH2, KCNJ8, PKP2, RANGRF, SCN10A, SCN1B, SCN2B, SCN3B, SCN5A, SEMA3A, SLMAP, TRPM4)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Erblicher Brust-und Eierstockkrebs (BRCA1, BRCA2, CHEK2, PALB2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Brust-/Eierstockkrebs, familiärer (BRCA1, BRCA2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Burkitt Lymphom (ARID1A, CCND3, CCT6B, CREBBP, GNA13, ID3, MYC, PIK3R1, SMARCA4, TCF3, TP53)	EDTA-Blut, EDTA-Knochenmark, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13452-01-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
CAKUT (ACE, AGT, AGTR1, ANOS1, BICC1, BMP4, CDC5L, CHD1L, DSTYK, EYA1, FANCB, FRAS1, FREM1, FREM2, GATA3, GDNF, GLIS3, GREB1L, HNF1B, ITGA8, LHX1, LIFR, NRIP1, PAX2, PAX8, PBX1, REN, RET, ROBO2, SALL1, SALL4, SIX1, SIX2, SIX5, SLIT2, SOX17, TBC1D1, TBX18, TRAP1, TUBAL3, UPK2, UPK3A, WNT4, WWTR1, CRKL)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Chylomikronämie (APOA5, APOC2, GPIHBP1, LMF1, LPL)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
CHARGE-Syndrom (CHD7)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Charcot-Marie-Tooth-Krankheit (AARS, AMACR, ARHGEF10, BAG3, BSCL2, COX10, DHTKD1, DNAJB2, DNM2, DYNC1H1, EGR2, FBLN5, FGD4, FIG4, GAN, GARS, GDAP1, GJB1, HARS, HINT1, HK1, HSPB1, HSPB8, INF2, KARS, KIF1B, LITAF, LMNA, LRSAM1, MED25, MFN2, MPZ, MT-1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Mitochondriale Hepatopathie (BCS1L, C10orf2, CPT1A, CYC1, DGUOK, GFM1, HADHA, HADHB, LYRM4, MPC1, MPV17, MRPL3, NARS2, NBAS, PARS2, PNPLA2, POLG, SCO1, SERAC1, SLC22A5, SUCLG1, TRMU, TSFM)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
cholestatische Hepatopathie (ABCB11, ABCB4, ABCD3, ABCG5, ABCG8, AKR1D1, AMACR, ATP7B, ATP8B1, CFTR, CYP27A1, CYP7A1, CYP7B1, DCDC2, HSD3B7, MYO5B, SERPINA1, UTP4, VIL1, VIPAS39, VPS33B)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13452-01-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Chondrodysplasia punctata (AGPS, ANOS1, ARSE, EBP, GNPAT, LBR, MGP, NSDHL, PEX5, PEX7)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Cystinurie (SLC3A1, SLC7A9)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Cockayne-Syndrom (ERCC3, ERCC4, ERCC5, ERCC6, ERCC8)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Chediak-Higashi-Syndrom (LYST)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Cobalamin Defizienz (ABCD4, ACSF3, AMN, CBS, CD320, CUBN, GIF, HCFC1, LMBRD1, MCEE, MLYCD, MMAA, MMAB, MMACHC, MMADHC, MTHFD1, MTR, MTRR, MUT, SUCLA2, SUCLG1, TCN1, TCN2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Chronisch progressive externe Ophthalmoplegie (ACADS,C10orf2,DNA2,MGME1,OPA 1,POLG,POLG2,RRM2B,SLC25A4,SP G7,TK2,TYMP)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Coenzym Q10-Mangel (ADCK3, ANO10, APTX, COQ2, COQ6, COQ9, ETFA, ETFB, ETFDH, PDSS1, PDSS2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Cowden-Syndrom (PTEN, SDHB, SDHD)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
C1Q-Defizienz (C1QA, C1QB, C1QC)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Cornelia de Lange-Syndrom (HDAC8, NIPBL, RAD21, SMC1A, SMC3)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Diabetes insipidus (AQP2, AVP, AVPR2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Transienter neonataler Diabetes mellitus (ABCC8, HYMAI, KCNJ11, PLAGL1, ZFP57)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13452-01-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Diabetes mellitus, permanenter neonataler (ABCC8, EIF2AK3, FOXP3, GATA6, GCK, GLIS3, HNF1A, HNF1B, HNF4A, IER3IP1, INS, KCNJ11, MNX1, NEUROD1, NEUROG3, NKX2-2, PDX1, PLAGL1, PTF1A, RFX6, SLC19A2, SLC2A2, WFS1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Dent-Krankheit (CLCN5, OCRL)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Demenz (APP, C9orf72, CHCHD10, CHMP2B, CSF1R, FUS, GRN, MAPT, NOTCH3, PSEN1, PSEN2, SQSTM1, TARDBP, TBK1, TUBA4A, UBQLN2, VCP)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Diabetes und Autoimmunität (AIRE, CTLA4, IL2RA, ITCH, LRBA, SIRT1, STAT1, STAT3, STAT5A, STAT5B)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Diamond-Blackfan-Syndrom (GATA1, RPL11, RPL35A, RPL5, RPS10, RPS17, RPS19, RPS24, RPS26, TSR2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
diffus-großzelliges B-Zell-Lymphom (MEF2B, MYD88, PCLO, PIM1, TNFRSF14, TP53)	EDTA-Blut, EDTA-Knochenmark	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD (Bestimmung der Mutationslast, niedrige Nachweisgrenze), MiSeq, HiSeq
Dyplasie, metaphysäre (COL10A1, MMP13, MMP9, POP1, PTH1R, RUNX2, SBDS)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Dyskeratosis congenita (ACD, CTC1, DKC1, NHP2, NOP10, PARN, RTEL1, TERC, TERT, TINF2, WRAP53)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Dysostose mit vorwiegend kraniofazialer Beteiligung (ABCC9, ALX1, ALX3, ALX4, DHODH, EDNRA, EFN1, EFTUD2, EVC, EVC2, ICK, KCNJ8, OFD1, POLR1C, POLR1D, SF3B4, TCOF1, ZSWIM6)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq



Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Dysostose mit vorwiegend vertebraler und kostaler Beteiligung (BMPER, COG1, DLL3, FGFR3, GDF3, GDF6, HES7, LFNG, MEOX1, MESP2, MNX1, NKX3-2, RIPPLY2, SNRPB, TBX6)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Long-QT-Syndrom (AKAP9, ANK2, CACNA1C, CALM1, CALM2, CAV3, KCNE1, KCNE2, KCNH2, KCNJ2, KCNJ5, KCNQ1, SCN4B, SCN5A, SNTA1, TRPM4)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Medulläre zystische Nierenkrankheit (HNF1B, MUC1, REN, SEC61A1, UMOD)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
maligne Hyperthermie (CACNA1S, RYR1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Makrozephalie (ABCC9, AKT1, AKT2, AKT3, AMER1, APC2, ASPA, BRWD3, CCND2, CDKN1C, CHD8, CUL4B, DHCR24, DIS3L2, DNMT3A, EIF2B5, EZH2, GCDH, GFAP, GLI3, GNAQ, GPC3, GPSM2, GRIA3, HDAC6, HEPACAM, HERC1, HUWE1, KIAA0196, KIF7, KPTN, L1CAM, MED12, MLC1, MTOR, NFIX, NSD1, OFD1, PHF6, PIGA, PIGN, PIGT, PIK3CA, PIK3R2, PTCH1, PTEN, RAB39B, RNF125, RNF135, SEC24D, SETD2, SNX10, SYN1, TBC1D7, TSC1, TSC2, UPF3B)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Makrosomie und Makrozephalie (ABCC9, AKT1, AKT2, AKT3, AMER1, APC2, ASPA, BRWD3, CCND2, CDKN1C, CHD8, CUL4B, DHCR24, DIS3L2, DNMT3A, EIF2B5, EZH2, GCDH, GFAP, GLI3, GNAQ, GPC3, GPSM2, GRIA3, HDAC6, HEPACAM, HERC1, HUWE1, KIAA0196, KIF7, KPTN, L1CAM, MED12, MLC1, MTOR, NFIX, NSD1, OFD1, PHF6, PIGA, PIGN, PIGT, PIK3CA, PIK3R2, PTCH1, PTEN, RAB39B, RNF125, RNF135, SEC24D, SETD2, SNX10, SYN1, TBC1D7, TSC1, TSC2, UPF3B)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
lysosomale Speichererkrankungen (AGA, ARSA, ARSB, ASAH1, ATP13A2, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CSTB, CTNS, CTSA, CTSD, CTSF, CTSK, DNAJC5, FUCA1, GAA, GALC, GALNS, GBA, GLA, GLB1, GNPTAB, GNPTG, GNS, GRN, GUSB, HEXA, HEXB, HGSNAT, HYAL1, IDS, IDUA, KCTD7, LIPA, MAN1B1, MAN2B1, MANBA, MCOLN1, MFSD8, NAGA, NAGLU, NEU1, NPC1, NPC2, PPT1, PSAP, SGSH, SLC17A5, SMPD1, SUMF1, TPP1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Linksventrikuläre Noncompaction (ACTC1, DTNA, LDB3, LMNA, MIB1, MYBPC3, MYH7, PRDM16, TAZ, TNNT2, TPM1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Dystonie (ANO3, ATM, ATP1A3, BCAP31, CIZ1, COL6A2, COX20, FTL, GCH1, GNAL, HPCA, KIF1C, KMT2B, PRKRA, SGCE, SLC30A10, SPR, TAF1, TH, THAP1, TOR1A, TUBB4A)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Dysplasien mit multiplen Gelenkdislokationen (CANT1, CHST3, FLNB, IMPAD1, SLC26A2, XYLT1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Dysplasie, kleidokraniale (ALX4, FIG4, MSX2, RUNX2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13452-01-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Dysplasie, mikromele (FGFR3, SLC26A2, FBN1, GDF5, WNT5A, NPR2, BMPR1B,...)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Dysplasie, multiple epiphysäre, und Pseudoachondroplasia (PTH1R, COL2A1, COMP, COL9A1, COL9A2, COL9A3, MATN3, SLC26)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Ehlers-Danlos-Syndrom (ADAMTS2, B3GALT6, B4GALT7, CHST14, COL1A1, COL1A2, COL2A1, COL3A1, COL5A1, COL5A2, FKBP14, PLOD1, PRDM5, SLC39A13, TNXB, ZNF469)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Hereditäre motorisch-sensorische Neuropathie (AARS, AMACR, ARHGEF10, BAG3, BSCL2, CHCHD10, COX10, COX6A1, DHTKD1, DNAJB2, DNM2, DYNC1H1, EGR2, FBLN5, FGD4, FIG4, GAN, GARS, GDAP1, GJB1, HARS, HINT1, HK1, HSPB1, HSPB8, IGHMBP2, INF2, KARS, KIF1B, LITAF, LMNA, LRSAM1, MARS, MED25, MFN2, MORC2, MPZ, MT-)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
nicht-syndromale Hirschsprung Erkrankung (ECE1, EDN3, EDNRB, GDNF, NRG1, NRG3, NRTN, RET, SEMA3C, SEMA3D)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Hereditäre motorisch-sensible Neuropathien (demyelinisierend) (FBLN5, FGD4, FIG4, GDAP1, GJB1, LITAF, MPZ, MTMR2, NEFL, PMP22, PRX, SBF2, SH3TC2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Hereditäre motorisch-sensible Neuropathien (axonal) (AARS, GARS, GDAP1, GJB1, HARS, HSPB1, KARS, KIF1B, MED25, MFN2, MPZ, NEFL, TRPV4)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Fokale Epilepsie (CHRNA2, CHRNA4, CHRN2B, DEPDC5, KCNT1, LGI1, RELN)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Epileptische Enzephalopathie (AARS, ALDH7A1, ALG13, AP3B2, ARHGEF9, ARX, ATRX, BRAT1, C12orf57, CAD, CDKL5, CHD2, CNTNAP2, CYP27A1, DENND5A, DNM1, DOCK7, EHMT1, FOXG1, GABRB3, GABRG2, GAMT, GNAO1, GPHN, GRIN2A, GRIN2B, GRIN2D, GUF1, HERC2, IQSEC2, KCNA2, KCNB1, KCNJ10, KCNQ2, KCNT1, MDH2, MECP2, MEF2C, MOCS1, MOCS2, NRXN1, PCDH19, PHF6, PIGA, PIGP, PIGQ, PLCB1, PNKP, PNPO, POLG, ROGDI, SAMHD1, SCN1A, SCN1B, SCN2A, SCN8A, SLC25A22, SLC2A1, SLC35A3, SLC6A1, SLC9A6, SPTAN1, ST3GAL3, STXBP1, SYNGAP1, SZT2, TBC1D24, TCF4, UBE3A, WWOX, ZEB2, CNPY3)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
ektodermale Dysplasie (ANTXR1, APCDD1, BANF1, BCS1L, CDH3, CDSN, CTSC, CYP26C1, DLX3, DSG4, DSP, EDA, EDAR, EDARADD, FGF10, FGFR2, FGFR3, GJA1, GJB6, GRHL2, GTF2H5, HOXC13, HR, IFT122, IFT43, KCTD1, KRT14, KRT74, KRT81, KRT83, KRT85, KRT86, LIPH, LPAR6, MPLKIP, MSX1, NECTIN1, NECTIN4, NFKBIA, OFD1, PIGL, PKP1, PORCN, SHOC2, SNRPE, SOX18, ST14, TP63, TRPS1, TWIST2, UBR1, WDR19, WDR35, WNT10A)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Epilepsie, Ataxie, Sensorineurale Taubheit und Tubulopathie Syndrom (KCNJ10)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Erythrozytose, familiäre 1 (EPOR)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Ellis-van-Crevelde-Syndrom (EVC,EVC2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Epidermolysis Bullosa (COL17A1, COL7A1, DSP, DST, EXPH5, FERMT1, ITGA3, ITGA6, ITGB4, JUP, KRT1, KRT10, KRT14, KRT5, LAMA3, LAMB3, LAMC2, MMP1, PKP1, PLEC, TGM5)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Epilepsie, generalisierte, mit Fieberkrämpfen Plus (GEFS+) EPIEYEOIV01 (NGS)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Familiärer Glukokortikoid-Mangel (CYP11A1, MC1R, MC2R, MCM4, MRAP, NNT, NR3C1, POMC, STAR, TXNRD2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Familiär exsudative Vitreoretinopathie (CAPN5, COL11A1, COL18A1, COL2A1, COL9A1, CTNNB1, FZD4, KCNJ13, LRP5, NDP, RS1, TSPAN12, TUBGCP4, VCAN, ZNF408)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Familiäre exsudative Retinopathie (COL11A1, KCNJ13, COL9A1, TSPAN12, LRP5, ZNF408, FZD4, COL2A1, RS1, NDP, COL18A1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Fanconi-Anämie (BRCA2, BRIP1, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, PALB2, SLX4, XRCC2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
FAMMM-Syndrom (BAP1, BRCA2, CDK4, CDKN2A, MC1R, MITF, POT1, PTEN, TP53)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Metabolismus diverse (AASS, ACOX1, CHIT1, DDC, DHCR24, DPYD, DPYS, EBP, ECHS1, GCDH, LBR, NSDHL, PNP, SC5D, SLC52A1, SLC52A2, SLC52A3, SLC5A1, UPB1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq

**Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13452-01-00**

<b>Analyt (Messgröße)</b>	<b>Untersuchungsmaterial (Matrix)</b>	<b>Untersuchungstechnik</b>
Metabolische Epilepsie (ABCD1, ACY1, ADSL, ALDH4A1, ALDH5A1, ALDH7A1, AMT, ARG1, ATIC, BTD, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CTSD, CTSF, DNAJC5, DPYD, FH, FOLR1, GALC, GAMT, GBA, GCDH, GCSH, GLDC, GPHN, GRN, HEXA, HEXB, HPD, L2HGDH, MFSD8, MOCS1, MOCS2, MTHFR, MT-TK, MT-)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Fettsäure-Oxidation (ACADL, ACADM, ACADS, ACADVL, CPT1A, CPT2, ETFA, ETFB, ETFDH, HADHA, HADHB, HSD17B10, MLYCD, SLC22A5, SLC25A20)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
follikuläres Lymphom (BCL2, CREBBP, EP300, EZH2, KMT2D, MEF2B, TP53)	EDTA-Blut, EDTA-Knochenmark	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD (Bestimmung der Mutationslast, niedrige Nachweisgrenze), MiSeq, HiSeq
Gefleckte Retina Syndrom (CHM, EFEMP1, PLA2G5, RDH5, RLBP1, RS1, VPS13B)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Gastrointestinale Stromatumore (KIT, NF1, PDGFRA, SDHA, SDHB, SDHC, SDHD, TP53)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Glaukom (B3GLCT, CAV1, CAV2, CDKN2B, CNTNAP2, CYP1B1, ELOVL5, FOXC1, FOXE3, GALC, KLHL26, LMX1B, LOXL1, LTBP2, MAF, MYOC, NTF4, OPTN, PAX6, PITX2, PITX3, SIX1, SIX6, SRBD1, TBK1, TMCO1, TSHZ2, WDR36)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Gliome (BRCA2, CDKN2A, CDKN2B, MLH1, MSH2, MSH6, NF1, NF2, PMS2, POT1, PTEN, RTEL1, TP53, TSC1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Glomerulosklerose, fokal-segmentale (TRPC6, ACTN4, WT1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Glukokortikoid-Defizienz, familiäre (CYP11A1, MC1R, MC2R, MCM4, MRAP, NNT, NR3C1, POMC, STAR, TXNRD2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Glukoneogenese (CA5A, FBP1, PC, PCK1, PCK2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Glykogenose (AGL, G6PC, GBE1, GYS1, GYS2, PHKA1, PHKA2, PHKB, PHKG2, PRKAG2, PRKAG3, PYGL, SLC37A4)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Glykogenspeicherkrankheit (AGL, ALDOA, ENO3, EPM2A, FBP1, FBP2, G6PC, GAA, GBE1, GYG1, GYG2, GYS1, GYS2, LAMP2, LDHA, LDHB, NHLRC1, PFKL, PFKM, PGAM2, PGK1, PGM1, PHKA1, PHKA2, PHKB, PHKG1, PHKG2, PRKAG2, PRKAG3, PYGL, PYGM, SLC2A2, SLC37A4)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Glykosylierungs-Defekt Typ 2 (B4GALT1, CCDC115, COG1, COG2, COG4, COG5, COG6, COG7, COG8, MAN1B1, MGAT2, MOGS, SLC35A1, SLC35A2, SLC35C1, SLC39A8, ST3GAL3, TMEM165, TMEM199)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Glykosylierungs-Defekt Type 1 (ALG1, ALG11, ALG12, ALG13, ALG2, ALG3, ALG6, ALG8, ALG9, ATP6V0A2, DDOST, DHDDS, DOLK, DPAGT1, DPM1, DPM2, DPM3, GMPPA, MAGT1, MPDU1, MPI, NUS1, PGM1, PGM3, PMM2, RFT1, SRD5A3, SSR4, STT3A, STT3B, TUSC3)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Glykosylierungs-Defekt, kongenitaler (ALG1, ALG11, ALG12, ALG13, ALG2, ALG3, ALG6, ALG8, ALG9, ATP6V0A2, B4GALT1, CCDC115, COG1, COG2, COG4, COG5, COG6, COG7, COG8, DDOST, DHDDS, DOLK, DPAGT1, DPM1, DPM2, DPM3, GMPPA, MAGT1, MAN1B1, MGAT2, MOGS, MPDU1, MPI, NUS1, PGM1, PGM3, PMM2, RFT1, SLC35A1, SLC35A2, SLC35C1, SLC39A8, SRD5A3, SSR4, ST3GAL3, STT3A, STT3B, TMEM165, TMEM199, TUSC3)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Griscelli-Syndrom (MYO5A, RAB27A, MLPH)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Haarzelleukämie (BRAF, CDKN1B, KLF2)	EDTA-Blut, EDTA-Knochenmark	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, (Bestimmung der Mutationslast, niedrige Nachweisgrenze), MiSeq, HiSeq
Hämochromatose (BMP6, FTH1, FTL, HAMP, HFE, HFE2, SLC40A1, TFR2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
atypisches hämolytisch-urämisches Syndrom (ADAMTS13, C3, CD46, CFB, CFH, CFHR1, CFHR2, CFHR3, CFHR4, CFHR5, CFI, DGKE, MMACHC, THBD)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Autoinflammation (AP1S3, CARD14, CECR1, ELANE, FOXD3, HAX1, IL10, IL10RA, IL10RB, IL1RN, IL36RN, LPIN2, MEFV, MVK, NLRC4, NLRP1, NLRP12, NLRP3, NLRP7, NOD2, PLCG2, PSMB8, PSTPIP1, RAB27A, RBCK1, RNF31, SH3BP2, SLC29A3, TMEM173, TNFRSF11A, TNFRSF1A)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Autosomal-rezessive nicht syndromale Schwerhörigkeit (ABHD12, ADCY1, ATP2B2, BDP1, BSND, CABP2, CDC14A, CDH23, CIB2, CLDN14, CLIC5, CLPP, COL11A2, DCDC2, WHRN, DFNBS9, DSPP, ELMOD3, EPS8, ESPN, ESRRB, FAM65B, FOXI1, GIPC3, GJB2, GJB3, GJB6, GPSM2, GRXCR1, GRXCR2, HGF, ILDR1, KARS, LHFPL5, LOXHD1, LRTOMT, MARVELD2, MRPS7, MSRB3, MYO15A, MYO3A, MYO6, MYO7A, OTOA, OTOF, OTOG, OTOGL, PCDH15, PNPT1, PTPRQ, RDX, S1PR2, SERPINB6, SLC26A4, SLC26A5, SLITRK6, STRC, SYNE4, TBC1D24,TECTA, TMC1, TMEM132E, TMIE, TMPRSS3, TPRN, TRIOBP, TSPEAR, USH1C)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq



Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13452-01-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Hermansky-Pudlak-Syndrom (AP3B1, AP3D1, BLOC1S3, BLOC1S6, DTNBP1, HPS1, HPS3, HPS4, HPS5, HPS6)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Hyperammonämie (ACAD9, ACADVL, ACAT1, ALDH18A1, ARG1, ASL, ASS1, AUH, CA5A, CPS1, GLUD1, GLUL, HADH, HADHA, HADHB, HLCS, HMGCL, IVD, MCCC1, MCCC2, MCEE, MLYCD, MMAA, MMAB, MMADHC, MRPS22, MUT, NAGS, OAT, OTC, OXCT1, PC, PCCA, PCCB, SLC25A13, SLC25A15, SLC7A7, TAZ, TMEM70)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Hyperinsulinismus (ABCC8, ALG3, CACNA1D, GCK, GLUD1, GPC3, HADH, HK1, HNF1A, HNF4A, HRAS, INSR, KCNJ11, KCNQ1, KDM6A, KMT2D, MPI, NSD1, PGM1, PMM1, PMM2, SKIL, SLC16A1, TRMT10A, UCP2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Hyperinsulinismus, kongenitaler (ABCC8, KCNJ11, GLUD1, GCK, HADH, SLC16A1, HNF4A, HNF1A, UCP2, INSR)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Hyper-IgE-Syndrom (DOCK8, STAT3, TYK2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Hypomagnesiämien (BSND, CASR, CLCNKB, CLDN16, CLDN19, CNNM2, EGF, EGFR, FAM111A, FXD2, HNF1B, KCNA1, KCNJ10, MT-TI, PCBD1, SARS2, SLC12A3, TRPM6)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
hepatozelluläres Karzinom (ABCB11, AGL, APC, CDKN2A, G6PC, HMBS, PPOX, PRKAR1A, SPRTN)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Hornhautdystrophie (AGBL1, CHST6, COL17A1, COL8A2, CYP4V2, DCN, FOXE3, GSN, KRT12, KRT3, LOXHD1, MIR184, OVOL2, PAX6, PIKFYVE, PRDM5, SLC4A11, TACSTD2, TCF4, TGFBI, UBIAD1, VSX1, ZEB1, ZNF469)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13452-01-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Hypogonadotroper Hypogonadismus (ANOS1, CHD7, DUSP6, FEZF1, FGF17, FGF8, FGFR1, FLRT3, FSHB, GALT, GNRH1, GNRHR, HS6ST1, IL17RD, KISS1, KISS1R, LHB, NSMF, PROK2, PROKR2, SEMA3A, SLC29A3, SPRY4, TAC3, TACR3, WDR11)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Hyperkalzämie (AP2S1, CASR, CDC73, CYP24A1, GNA11, PTH1R, SLC12A1, SLC34A1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Hyperekplexie (ARHGEF9, GLRA1, GLRB, GPHN, SLC6A5)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Hyperoxalurie (AGXT, GRHPR, HOGA1, SLC26A1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Hypoparathyreoidismus (AIRE, AP2S1, CASR, CHD7, CYP24A1, FAM111A, GATA3, GCM2, GNA11, GNAS, HADHA, HADHB, PDE4D, PRKAR1A, PTH, PTH1R, SOX3, TBCE, STX16)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Holoprosenzephalie (CDON, DISP1, DLL1, FGF8, FGFR1, FOXH1, GAS1, GLI2, NODAL, PTCH1, SHH, SIX3, SUFU, TDGF1, TGIF1, ZIC2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Hypercholesterinämie (APOB, CETP, LDLR, LDLRAP1, LIPA, PCSK9, STAP1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Hypophysenhormon-Defizienz, kombinierte (POU1F1, PROP1, HESX1, LHX3, LHX4, SOX3, GLI2, PROKR2, FGFR1, FGF8, GH1, GHR, IGF1, IGF1R, IGFALS, STAT5B, GHRHR)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Leukämie, juvenile myelomonozytische (ARHGAP26, CBL, KRAS, NRAS, PTEN, PTPN11)	EDTA-Blut, EDTA-Knochenmark	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD (Bestimmung der Mutationslast, niedrige Nachweisgrenze) MiSeq, HiSeq
Jervell-Lange-Nielsen-Syndrom (KCNE1, KCNQ1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13452-01-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Jeune-Syndrom / Kurzripp- Polydaktylie-Syndrom (C21orf2, CEP120, DPH1, DYNC2H1, DYNC2LI1, EVC, EVC2, ICK, IFT122, IFT140, IFT172, IFT43, IFT52, IFT80, IFT81, INTU, KIAA0586, NEK1, TCTEX1D2, TTC21B, WDR19, WDR34, WDR35, WDR60)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Jeune-Syndrom (CEP120, DYNC2H1, IFT140, IFT172, IFT80, IFT88, TTC21B, WDR34)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Joubert-Syndrom (AHI1, ARL13B, ARMC9, ATXN10, B9D1, B9D2, C5orf42, CC2D2A, CELSR2, CEP104, CEP120, CEP290, CEP41, CEP55, CSPP1, EXOC8, GLI3, HYLS1, IFT88, INPP5E, KIAA0556, KIAA0586, KIAA0753, KIF14, KIF7, MKS1, NPHP1, NPHP3, OFD1, PDE6D, PDPR, PIBF1, IP1L, SUFU, TCTN1, TCTN2, TCTN3, TMEM107, TMEM138, TMEM216, TMEM231, TMEM237, TMEM67, TTC21B, TXNDC15, ZNF423)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Nierenkrebs (BAP1, EPCAM, FH, FLCN, HNF1A, HNF1B, MET, MITF, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, PTEN, REST, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SMARCB1, TP53, TRIP13, TSC1, TSC2, VHL, WT1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13452-01-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Katarakt (ABCA3, AGK, AGPS, AKR1E2, BCOR, BFSP1, BFSP2, CHMP4B, CLPB, COL4A1, CRYAA, CRYAB, CRYBA1, CRYBA2, CRYBA4, CRYBB1, CRYBB2, CRYBB3, CRYGA, CRYGB, CRYGC, CRYGD, CRYGS, CTD1P1, CYP27A1, CYP51A1, EPG5, EPHA2, EYA1, FAM126A, FAR1, FOXC1, FOXE3, FTL, FYCO1, GALK1, GALT, GCNT2, GJA3, GJA8, GNPAT, HSF4, JAM3, LEMD2, LIM2, LSS, MAF, MFSD6L, MIP, MIR184, MYH9, NHS, NID1, P3H2, PAX6, PEX7, PITX3, PXDN, RAB3GAP1, RNLS, SIL1, SIPA1L3, SLC16A12, SLC33A1, SORD, TBC1D20, TDRD7, TMEM114, UNC45B, VAV2, VAV3, VIM, VSX2, WFS1, XYLT2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Kabuki-Syndrom (KDM6A, KMT2D)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Kallmann-Syndrom (ANOS1, CHD7, DUSP6, FEZF1, FGF17, FGF8, FGFR1, FLRT3, FSHB, GNRH1, GNRHR, HS6ST1, IL17RD, KISS1, KISS1R, LHB, NSMF, PROK2, PROKR2, SEMA3A, SPRY4, TAC3, TACR3, WDR11)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Arrhythmogene rechtsventrikuläre Dysplasie/Kardiomyopathie (CTNNA3, DES, DSC2, DSG2, DSP, JUP, LMNA, PKP2, PLN, RYR2, TGFB3, TMEM43, TTN)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Kongenitale Fibrose der Äußerer Augenmuskeln (COL25A1, KIF21A, PHOX2A, TUBB3)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Kardio-fazio-kutanes Syndrom (A2ML1, BRAF, CBL, HRAS, KRAS, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, NF1, NRAS, PTPN11, RAF1, RASA2, RIT1, RRAS, SHOC2, SOS1, SOS2, SPRED1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Mito-Glucosestörungen (BCS1L, C10orf2, CYC1, DGUOK, GFM1, MCCC1, MCCC2, MPV17, MT-CO1, MT-CO3, MT-ND1, MT-ND4, MT-ND6, MT-RNR1, MT-RNR2, MT-TE, MT-TI, MT-TK, MT-TL1, MT-TR, MT-TS1, POLG, SUCLG1, TAZ, TRMU, UCP2, UQCRB, UQCRC2, YARS2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Mitochondriale DNA (MT-ATP6, MT-ATP8, MT-CO1, MT-CO2, MT-CO3, MT-CYB, MT-ND1, MT-ND2, MT-ND3, MT-ND4, MT-ND4L, MT-ND5, MT-ND6, MT-RNR1, MT-RNR2, MT-TA, MT-TC, MT-TD, MT-TE, MT-TF, MT-TG, MT-TH, MT-TI, MT-TK, MT-TL1, MT-TL2, MT-TM, MT-TN, MT-TP, MT-TQ, MT-TR, MT-TS1, MT-TS2, MT-TT, MT-TV, MT-TW, MT-TY)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Mitochondriale Enzephalopathie (AARS2, ACAD9, ACO2, ADCK3, AGK, AIFM1, ATP5A1, ATP5E, ATPAF2, AUH, BCS1L, BOLA3, C10orf2, C19orf70, CARS2, CLPB, COQ2, COQ4, COQ6, COQ9, COX10, COX14, COX15, COX20, COX4I1, COX6B1, CPS1, CPT1A, CYC1, DARS2, DBT, DGUOK, DLAT, DLD, DNAJC19, DNMM1L, EARS2, ECHS1, ETFA, ETFB, ETFDH, ETHE1, FARS2, FASTKD2, FBXL4, FOXRED1, GARS, GFAP, GFER, GFM1, GFM2, GTPBP3, HADHA, HADHB, IBA57,	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Fortsetzung von vorheriger Seite ISCA2, LIAS, LIPT1, LRPPRC, LYRM7, MARS2, MFF, MICU1, MPC1, MPV17, MRPL3, MRPS16, MRPS22, MTFMT, MTO1, MTPAP, NADK2, NARS2, NDUFA1, NDUFA10, NDUFA11, NDUFA12, NDUFA2, NDUFA4, NDUFA9, NDUFAF1, NDUFAF2, NDUFAF3, NDUFAF4, NDUFAF5, NDUFAF6, NDUFB3, NDUFB9, NDUFS1, NDUFS2, NDUFS3, NDUFS4, NDUFS6, NDUFS7, NDUFS8, NDUFV1, NDUFV2, NFU1, NUBPL, OPA1, PANK2, PARS2, PC, PDHA1, PDHB, PDHX, PDP1, PDSS1, PDSS2, PET100, PNPT1, POLG, PTC1, PTRH2, PUS1, RARS2, RMND1, RRM2B, SARS2, SCO1, SCO2, SDHA, SDHAF1, SDHAF2, SDHC, SDHD, SERAC1, SFXN4, SLC19A2, SLC19A3, SLC22A5, SLC25A12, SLC25A19, SLC25A20, SLC25A22, SLC25A3, SLC25A4, SLC33A1, SLC6A8, SPG7, STXBP1, SUCLA2, SUCLG1, SURF1, TACO1, TARS2, TAZ, TIMM50, TIMM8A, TK2, TMEM70, TPK1, TRIT1, TRMU, TSFM, TTC19, TUFM, TYMP, UQCRB, UQCRC2, UQCRCQ, VARS2, WFS1, YARS2)	Fortsetzung von vorheriger Seite	Fortsetzung von vorheriger Seite

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13452-01-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Mitochondriale Taubheit (AK2, BCS1L, C10orf2, CLPP, COX10, DNAJC3, HARS2, KARS, LARS2, OPA1, PDSS1, PNPT1, PTRH2, RMND1, SERAC1, SLC19A2, SLC33A1, SUCLA2, SUCLG1, TIMM8A, WFS1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Mitochondriales Depletions- und Deletions-Syndrom (AGK, APTX, C10orf2, CHKB, DGUOK, DNA2, FBXL4, GFER, ISCA2, MFN2, MGME1, MPV17, OPA1, OPA3, POLG, POLG2, RRM2B, SLC25A3, SLC25A4, SPG7, SUCLA2, SUCLG1, TK2, TYMP)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Mitochondriale Kardiomyopathie (AARS2, ACAD9, AGK, AIFM1, ATAD3A, BOLA3, COA5, COQ2, COX10, COX6B1, CPT1A, DNAJC19, ELAC2, GARS, GTPBP3, HADHA, HADHB, ISCU, LAMP2, MRPL3, MRPL44, MRPS22, MTO1, MT-TH, MT-TL2, MT-TM, NDUFAF1, NDUFAF4, PNPLA2, SCO1, SCO2, SDHA, SLC22A5, SLC25A3, SLC25A4, TAZ, TMEM70, WFS1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Familiäre hemiplegische Migräne (ATP1A2, CACNA1A, NOTCH3, SCN1A)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Familiäre Hypertriglyceridämie (APOA5, APOC2, APOC3, GPD1, GPIHBP1, LMF1, LPL)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Hypertrophe Kardiomyopathie (ACTC1, ACTN2, ANKRD1, CALR3, CAV3, CSR3, FHL1, GLA, JPH2, LAMP2, LDB3, MYBPC3, MYH6, MYH7, MYL2, MYL3, MYLK2, MYOZ2, MYPN, NEXN, PLN, PRKAG2, SLC25A4, SOS1, TAZ, TCAP, TNNC1, TNNT2, TPM1, TTN, TTR, VCL)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13452-01-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Familiäre hypertrophe Kardiomyopathie (ABCA1, ABCG5, ABCG8, ANGPTL3, APOA1, APOB, APOE, CETP, LCAT, LDLR, LDLRAP1, LIPA, LIPC, MTPP, PCSK9, SAR1B, SCARB1, STAP1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Kardiomyopathie (ABCC9, ACTC1, ACTN2, ALMS1, ANKRD1, BAG3, CRYAB, CSRP3, DES, DMD, DSC2, DSG2, DSP, EYA4, FKTN, GATAD1, GLA, ILK, JUP, LAMA4, LAMP2, LDB3, LMNA, MYBPC3, MYH6, MYH7, MYL2, MYPN, NEXN, PLN, PRDM16, PSEN1, PSEN2, RAF1, RBM20, SCN5A, SDHA, SGCD, TAZ, TBX20, TCAP, TMPO, TNNC1, TNNT3, TNNT2, TPM1, TTN, VCL)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Ketogenese-Störung (ACADM, ACADVL, HADHA, HADHB, HMGCL, HMGCS2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Nierensteinerkrankung-CIL (ADCY10, AGXT, ATP6V0A4, ATP6V1B1, CASR, CLCN5, CLDN16, CYP24A1, GRHPR, HOGA1, KCNJ1, SLC12A1, SLC22A12, SLC2A9, SLC34A1, SLC34A3, SLC3A1, SLC4A1, SLC7A9, SLC9A3R1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Nierensteinerkrankung (ADCY10, AGXT, APRT, ATP6V0A4, ATP6V1B1, ATP7B, BSND, CA2, CASR, CLCN5, CLCNKB, CLDN10, CLDN16, CLDN19, CUL3, CYP24A1, CYP27B1, FAM20A, G6PC, GNA11, GRHPR, HNF4A, HOGA1, HPRT1, HSD11B2, INSR, KCNJ1, KLHL3, OCRL, OXGR1, SCNN1A, SCNN1B, SCNN1G, SLC12A1, SLC22A12, SLC26A1, SLC2A2, SLC2A9, SLC34A1, SLC34A3, SLC3A1, SLC4A1, SLC4A4, SLC7A9, SLC9A3R1, VDR, WNK1, WNK4, XDH)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq



Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13452-01-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Endokriner Kleinwuchs (BTK, ELF4, GH1, GHR, GHRHR, GHSR, HESX1, IFT172, IGF1, IGF1R, IGF2, IGFALS, LHX3, LHX4, OTX2, POU1F1, PROP1, RNPC3, SHOX, SOX3, STAT5B)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Ketolyse-Störung (ACAD9, ACAT1, ACSF3, AUH, BAAT, BCAT1, BCAT2, BCKDHA, BCKDHB, BCS1L, COQ9, DBT, DLD, ETFA, ETFB, ETFDH, ETHE1, FBP1, FH, G6PC, GLYCTK, GSS, GYS2, HADHB, HIBADH, HIBCH, HMGCL, HSD17B10, IVD, MCCC1, MCCC2, MLYCD, MMAA, MMAB, MMADHC, MUT, OXCT1, PCCA, PCCB, PYGL, SLC16A1, SLC37A4, SUCLA2, SUCLG1, TAZ)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Kleinwuchs (ASXL1, ATRX, BLM, CCDC8, CDKN1C, CHD7, CREBBP, CUL7, DHCR7, EP300, ERCC6, ERCC8, FAM111A, FGD1, FGFR3, HDAC8, IARS, KDM6A, KMT2D, KRAS, LIG4, LMNA, NBN, NIPBL, NSUN2, OBSL1, PIK3R1, POC1A, PTPN11, RAD21, RAF1, ROR2, RPS6KA3, SEMA3E, SMARCA1, SMC1A, SMC3, SOS1, SRCAP, TBCE, TBX22, THRB, TRIM37, WRN)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Klippel-Feil-Syndrom (GDF3, GDF6, MEOX1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Kongenitale und distale Myopathie (ACTA1, ACVR1, BIN1, CACNA1A, CCDC78, CFL2, CHGB, CNTN1, ISCU, KBTBD13, KCNA1, LAMP2, MAMLD1, MEGF10, MSTN, MTM1, MTMR14, MYBPC3, MYF6, MYH2, PABPN1, PANK2, PFN1, PLEC, PON1, PON2, PON3, PRPH2, RYR1, SEPN1, TNNT1, TPM2, TPM3, TRIM32)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13452-01-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Morbus Meniere (DTNA, FAM136A)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
MODY-ähnliche Erkrankungen (CISD2, DCAF17, DUT, DYRK1B, FOXP3, GATA4, GATA6, INSR, LMNA, LRBA, MT-TL1, PAX6, PCBD1, PIK3R1, PLIN1, POLD1, PPARG, PPP1R15B, RFX6, SLC29A3, TRMT10A, WFS1, ZFP57)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Erwachsenendiabetes, der bei Jugendlichen auftritt (ABCC8, APPL1, BLK, CEL, GCK, HNF1A, HNF1B, HNF4A, INS, KCNJ11, KLF11, NEUROD1, PAX4, PDX1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Distale Myopathie (ACTA1, ANO5, CAV3, CRYAB, DES, DYSF, FHL1, FLNC, GNE, KLHL9, LDB3, MATR3, MYH14, MYH7, MYOT, NEB, RYR1, TCAP, TIA1, TPM3, VCP)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Knochenmarkdysfunktions- Syndrom (AP3B1, BRCA2, BRIP1, CSF3R, CXCR4, DKC1, ELANE, ERCC4, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, G6PC3, GATA1, GATA2, GFI1, HAX1, LAMTOR2, LYST, MPL, NHP2, NOP10, PALB2, RAB27A, RAC2, RBM8A, RMRP, RPL11, RPL15, RPL26, RPL35A, RPL5, RPS10, RPS17, RPS19, RPS24, RPS26, PS7, RTEL1, SBDS, SLC37A4, SLX4, SRP72, TAZ, TERC, TERT, TINF2, USB1, VPS13B, WAS, WIPF1, WRAP53)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Knochen dysplasie, osteosklerotische, letale Form (FAM20C)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Kolonkarzinom, hereditäres nicht polypöses, (EPCAM, EXO1, MLH1, MLH3, MSH2, MSH3, MSH6, PMS1, PMS2, TGFBR2, T P53)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13452-01-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Kongenitales Myasthenes Syndrom (AGRN, CHAT, CHRNA1, CHRN1, CHRND, CHRNE, COLQ, DOK7, GFPT1, MUSK, RAPSN)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Kraniosynostosen (ALX4, BMP4, CCBE1, CD96, CYP26B1, EFN1, ERF, ESCO2, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FREM1, GLI3, IFT122, IFT43, IHH, IL11RA, IRX5, KRAS, LRP5, MEGF8, MSX2, MYH3, P4HB, POR, RAB23, RECQL4, SCARF2, SEC23A, SEC24D, SKI, SPECC1L, STAT3, TCF12, TGFB1, TGFB2, TWIST1, WDR19, WDR35, ZIC1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Lateralsklerose, amyotrophe (ALS2, ANG, ATXN2, C9orf72, CHCHD10, CHGB, CHMP2B, DAO, DCTN1, FIG4, FUS, KIF5A, NEFH, NR1H3, OPTN, PFN1, PON1, PON2, PON3, PRPH, SETX, SIGMAR1, SMN1, SOD1, SPG20, TARDBP, UBQLN2, VAPB, VCP, VEGFA, VPS54)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Chronische lymphatische Leukämie (ATM, BCOR, BIRC3, BRD2, BTK, CDKN2A, CHD2, DDX3X, EGR2, EZH2, FAT4, FBXW7, KLHL6, LAMB4, MED12, MYD88, NOTCH1, PLCG2, POT1, RUNX1, SAMHD1, SF3B1, SH2B3, TP53, XPO1, ZMYM3, ZNF292)	EDTA-Blut, EDTA-Knochenmark	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD (Bestimmung der Mutationslast, niedrige Nachweisgrenze), MiSeq, HiSeq
Leukämie, B-Zell akute lymphatische (CREBBP, CRLF2, FLT3, IKZF1, NT5C2, PRDM9, SETD2, TP53)	EDTA-Blut, EDTA-Knochenmark	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD (Bestimmung der Mutationslast, niedrige Nachweisgrenze), MiSeq, HiSeq
Chronische Neutrophilenleukämie (ASXL1, CSF3R, ELANE, SETBP1, U2AF1)	EDTA-Blut, EDTA-Knochenmark	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD (Bestimmung der Mutationslast, niedrige Nachweisgrenze), MiSeq, HiSeq

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13452-01-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Leukämie, chronische myelomonozytäre (ASXL1,CALR,CBL,CSF3R,DNMT3A,ETNK1,EZH2,IDH1,IDH2,JAK2,KIT,KRAS ,MPL,NRAS,PTPN11,RUNX1,SETBP1,SF3B1,SRSF2,TET2,TP53,U2AF1,ZRSR2)	EDTA-Blut, EDTA-Knochenmark	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD (Bestimmung der Mutationslast, niedrige Nachweisgrenze), MiSeq, HiSeq
Leber congenitale Amaurose (ADAMTS18, AIPL1, ALMS1, CABP4, CEP290, CRB1, CRX, DHX38, DTHD1, GDF6, GUCY2D, IMPDH1, IQCB1 ,KCNJ13 ,LCA5 ,LRAT ,MERTK ,MPDZ, MYO7A ,NMNAT1 ,OTX2 ,RD3, RDH12, RPE65, RPGRIP1, SPATA7, TULP1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Lipodystrophie (AGPAT2, AKT2, BSCL2, CAV1, CIDEC, FBN1, INSR LMNA, LMNB2, PPARG, PTRF, ZMPSTE24)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Mikromele Dysplasie (ADAMTS10, ADAMTS17, ADAMTSL2, BMPR1B, COL11A1, COL11A2, DVL1, FBN1, FGFR3, FLNA, FZD2, GDF5, GPC6, GSC, IFT140, IHH, LTBP2, NPR2, PDE4D, PRKAR1A, ROR2, SHOX, SLC26A2, SLCO5A1, SMAD4, SULF1, TRPS1, WNT5A)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Medulloblastome (APC, BRCA2, MSH2, MSH6, PALB2, PMS2, PTCH1, SUFU, TP53)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
3M-Syndrom (CUL7, OBSL1, CCDC8)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Lujan-Fryns-Syndrom (MED12, UPF3B, ZDHHC9)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Long QT-Syndrom DIVV01 (KCNQ1, KCNH2, SCN5A, ANK2, KCNE1, KCNE2, KCNJ2, CACNA1C, CAV3, SCN4B, AKAP9, SNTA1, KCNJ5, ALG10, TRPM4)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13452-01-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Lungenerkrankung, diffuse (ABCA3, CSF2RA, CSF2RB, MARS, SFTPB, NKX2-1 etc)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Magenkarzinom (AMER1, APC, CDH1, CTNNA1, CTNNB1, DOT1L, ERCC6, ERCC8, FBXO24, INSR, MAP3K6, SPRED1, TP53, WNT1, WNT10A, WNT4, WNT5A, WNT8A)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Mantellzell-Lymphom (ATM, CCND1, CDKN2A, CHD2, MEF2B, NOTCH1, TET2, TP53, TRAF2, UBR5)	EDTA-Blut, EDTA-Knochenmark	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD (Bestimmung der Mutationslast, niedrige Nachweisgrenze), MiSeq, HiSeq
Meckel-Gruber-Syndrom (AHI1, ARL13B, ARMC9, ATXN10, B9D1, B9D2, C5orf42, CC2D2A, CELSR2, CEP104, CEP120, CEP290, CEP41, CEP55, CSPP1, EXOC8, GLI3, HYL1, IFT88, INPP5E, KIAA0556, KIAA0586, KIAA0753, KIF14, KIF7, MKS1, NPHP1, NPHP3, OFD1, PDE6D, PDPR, PIBF1, POC1B, RPGRIP1L, SUFU, TCTN1, TCTN2, TCTN3, TMEM107, TMEM138, TMEM216, TMEM231, TMEM237, TMEM67, TTC21B, TXNDC15, ZNF423)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Migräne, familiäre hemiplegische EPIEYOIV01 (ATP1A2, CACNA1A, NOTCH3, SCN1A)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Mikrophthalmie (ABCB6, ALDH1A3, ATOH7, BCOR, BMP4, BMP7, C12orf57, CHD7, FOXE3, FREM1, GDF3, GDF6, HCCS, HESX1, HMGB3, MAB21L2, MFRP, NAA10, OTX2, PAX6, PORCN, PQBP1, PRSS56, RARB, RAX, RBP4, SALL2, SHH, SIX6, SMOC1, SOX2, STRA6, TENM3, VAX1, VSX2, YAP1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Mikrozephalie (ADGRG1, AGMO, ANKLE2, ANKRD11, AP4M1, ARFGEF2, ARID1A, ARID1B, ARX, ASPM, ATP13A2, ATR, ATRIP, ATRX, CASC5, CASK, CDC6, CDK5RAP2, CDK6, CDKL5, CDON, CDT1, CENPE, CENPJ, CEP135, CEP152, CEP164, CEP63, CHMP1A, CIT, CLN5, CLN6, CLN8, CREBBP, CTSB, CTSF, DCX, DHCR7, DNAJC5, DNM1L, DYM, DYNC1H1, EFTUD2, EP300, ERCC1, ERCC2, ERCC3, ERCC5, ERCC6, ERCC8, EXOSC3, FKRP, FKTN, FLNA, FOXG1, GLI2, GRN, HDAC8, IER3IP1, IGF1, IGF1R, KCTD7, KIF11, KIF2A, KIF5C, LARGE, LIG4, MCPH1, MECP2, MED17, MEF2C, MFSD2A, MFSD8, MIR17HG, MSMO1, MYCN, NAA10, NDE1, NIN, NIPBL, NR2E1, ORC1, ORC4, ORC6, PAFAH1B1, PCNT, PHC1, PHF6, PHGDH, PIEZO2, PLK4, PNKP, POMGNT1, POMT1, POMT2, PPT1, PQBP1, PSAT1, PTCH1, RAD21, RARS2, RBBP8, RELN, RNU4ATAC, RTTN, SASS6, SHH, SIX3, SLC25A19, SLC9A6, SMARCA2, SMARCA4, SMARCB1, SMARCE1, SMC1A, SMC3, SOX11, STAMBP, STIL, TCF4, TGIF1, TPP1, TRAP, TRAPPC9, TSEN15, TSEN2, TSEN34, TSEN54, TUBA1A, TUBB2B, TUBB3, TUBB4A, TUBG1, TUBGCP6, UBR1, VRK1, WDR62, XIRP1, ZEB2, ZIC2, ZNF335)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
MODY (HNF4A, GCK, HNF1A, PDX1, HNF1B, NEUROD1, KLF11, CEL, PAX4, INS, BLK, ABCC8, KCNJ11)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Molybdän-Cofaktor-Defizienz (GPHN, MOCS1, MOCS2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
monogene Insulinresistenz (AGPAT2, AKT2, BSCL2, CAV1, CIDEC, FBN1, INSR, LMNA, LMNB2, PPARG, PTRF, ZMPSTE24)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13452-01-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Monogener Diabetes (ABCC8, AGPAT2, AIRE, ALMS1, APPL1, BLK, BSCL2, C10orf2, CAV1, CEL, CIDEC, CISD2, CTLA4, CYC1, DCAF17, DNAJC3, DUT, DYRK1B, EIF2AK3, EIF2S3, FOXP3, GATA4, GATA6, GCK, GLIS3, HNF1A, HNF1B, HNF4A, IER3IP1, IL2RA, INS, INSR, ITCH, KCNJ11, KLF11, LMNA, LMNB2, LRBA, MNX1, MT-CO1, MT-CO3, MT-ND1, MT-ND4, MT-ND6, MT-RNR1, MT-RNR2, MT-TE, MT-TI, MT-TK, MT-TL1, MT-TR, MT-TS1, NEUROD1, NEUROG3, NKX2-2, PAX4, PAX6, PCBD1, PDX1, PLAGL1, PPARG, PPP1R15B, PPP1R3A, PTF1A, PTRF, RFX6, SIRT1, SLC19A2, SLC29A3, SLC2A2, STAT1, STAT3, STAT5A, STAT5B, TRMT10A, UCP2, WFS1, WRN, ZFP57, ZMPSTE24)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Morbus Osler (ACVRL1, ENG, GDF2, SMAD4)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Morbus Waldenström (ARID1A, CD79B, CXCR4, KMT2D, MYD88)	EDTA-Blut, EDTA-Knochenmark	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD (Bestimmung der Mutationslast, niedrige Nachweisgrenze), MiSeq, HiSeq
multiples Myelom (BRAF, DIS3, FAM46C, KRAS, NRAS, TP53)	EDTA-Blut, EDTA-Knochenmark	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD (Bestimmung der Mutationslast, niedrige Nachweisgrenze) , MiSeq, HiSeq
Mukopolysaccharidose (ARSB, GALNS, GLB1, GNS, GUSB, HGSNAT, HYAL1, IDS, IDUA, NAGLU, SGSH)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Mentale Retardierung - männlich (ARX, ATRX, CUL4B, PHF6, PQBP1, PTEN, SLC2A1, SLC6A8, STXBP1, TCF4, ZEB2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Mentale Retardierung - weiblich (CDKL5, EHMT1, FOXP1, MECP2, MEF2C, PCDH19, PTEN, SHANK3, SLC2A1, STXBP1, TCF4, ZEB2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13452-01-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
X-gekoppelte, kongenitale stationäre Nachtblindheit (CABP4, CACNA1F, GNAT1, GNB3, GPR179, GRK1, GRM6, LRIT3, NYX, PDE6B, RHO, SAG, SLC24A1, TRPM1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Nicht-diabetische Hyperglykämie (GLIS3)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Non-compaction-Kardiomyopathie (ACTC1, CASQ2, HCN4, LDB3, MYBPC3, MYH7, PRDM16, TAZ, TNNT2, TPM1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Kongenitale Muskeldystrophie (ACTA1, ANO5, B3GALNT2, B4GAT1, BIN1, CAPN3, CCDC78, CFL2, CHKB, CNTN1, COL6A1, COL6A2, COL6A3, DAG1, DMD, DYSF, FHL1, FKRP, FKTN, GBE1, GMPPB, ISPD, KBTBD13, KLHL40, KLHL41, LAMA2, LARGE, LMNA, MEGF10, MTM1, NEB, POMGNT1, POMGNT2, POMK, POMT1, POMT2, RYR1, SEPN1, TMEM5, TNNT1, TPM2, TPM3)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Muskeldystrophie, Gliedergürtel Typ 1A (MYOT, LMNA, CAV3, CAPN3, DYSF, SGCG, FKRP)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Nachtblindheit, kongenitale stationäre (GNAT1, RHO, PDE6B, GRM6, CABP4, GRK1, TRPM1, SLC24A1, GPR179, NYX, CACNA1F, LRIT3)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Neoplasie, myeloproliferative (CALR, DNMT3A, EZH2, IDH1, IDH2, JAK2, MPL, NFE2, NTRK1, SF3B1, SUZ12, TET2, TP53, U2AF1, ZRSR2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Nephronophthise (AGXT, ANKS6, CEP164, CEP290, CEP83, DCDC2, FAN1, GLIS2, IFT172, INVS, IQCB1, MAP7D3, MAPKBP1, MRE11A, NEK8, NPHP1, NPHP3, NPHP4, RPGRIP1L, SDCCAG8, SLC41A1, TMEM67, TRAF3IP1, TTC21B, WDR19, XPNPEP3, ZNF423)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq



**Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13452-01-00**

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Netzhautablösung (CAPN5, CHM, COL11A1, COL11A2, COL18A1, COL2A1, COL9A1, COL9A2, COL9A3, EFEMP1, FBN1, FZD4, KCNJ13, LRP5, NDP, P3H2, PLA2G5, RDH5, RLBP1, RS1, TSPAN12, TUBGCP4, VCAN, VPS13B, ZNF408)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Nephrotisches Syndrom (ACTN4, ADCK4, ANLN, APOL1, ARHGAP24, ARHGDI, AVIL, CD2AP, COL4A3, COL4A4, COL4A5, COQ2, COQ6, CRB2, CUBN, DGKE, DLC1, EMP2, FAT1, FN1, INF2, ITGA3, ITGB4, ITSN1, KANK1, KANK2, KANK4, LAMB2, LMX1B, LRP2, MAGI2, MT-TL1, MYH9, MYO1E, NPHS1, NPHS2, NUP107, NUP205, NUP93, PAX2, PDSS2, PLCE1, PTPRO, SCARB2, SGPL1, SMARCAL1, TNS2, TRPC6, TTC21B, WDR73, WT1, XPO5)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Neuroblastom (ALK, BARD1, BLM, CHEK2, FANCD2, GALNT14, KIF1B, NKAIN2, NME1, PALB2, PHOX2B, PINK1, TP53)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Fettleibigkeit (ALMS1, APC2, ARL6, BBIP1, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, C8orf37, CARTPT, CCDC28B, CEP164, CEP19, CEP290, CUL4B, DYRK1B, GNAS, IFT172, IFT27, IFT74, KDM6A, KMT2D, KSR2, LEP, LEPR, LZTFL1, MAGEL2, MC3R, MC4R, MEGF8, MKKS, MKS1, NFIX, NROB2, NSD1, NTRK2, PCSK1, PHF6, POMC, PPARG, PTEN, PYY, RAB23, SDCCAG8, SH2B1, SIM1, TMEM67, TRIM32, TTC8, UCP3, VPS13B, WDPCP)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Refsum-Syndrom (PEX1, PEX10, PEX11B, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX2, PEX26, PEX3, PEX5, PEX6, PEX7, PHYH)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13452-01-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Oro-fazio-digitales Syndrom (C2CD3, C5orf42, DDX59, IFT57, INTU, KIAA0753, NEK1, OFD1, SCLT1, TBC1D32, TCTN3, TMEM107, TMEM138, TMEM216, TMEM231, WDPCP9)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Neuronale Migrationsstörung (ACTB, ACTG1, ADGRG1, ARFGF2, ARX, COL18A1, CPT2, DCX, EMX2, EOMES, FGFR3, FH, FLNA, IER3IP1, LAMA2, LAMB1, LAMC3, MED12, PAFAH1B1, PAX6, PEX7, PIK3CA, PIK3R2, PQBP1, RAB18, RAB3GAP1, RAB3GAP2, RELN, RTTN, SNAP29, SRPX2, TUBA1A, TUBA8, TUBB2B, TUBB3, VDAC1, WDR62)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
X-gekoppelte, rezessive nicht syndromaler Schwerhörigkeit (COL4A6, POU3F4, PRPS1, SMPX, TIMM8A)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
nicht-syndromaler sensorineuraler Schwerhörigkeit (COCH, COL11A2, MYO3A, CDH23, ERIS, DFNA5, DFB31, DFNB59, DIAPH1, ESPN, EYA4, GJB2, GJB3, GJB6, KCNQ4, LOXH1, MYH14, MYO15A, MYO1A, MYO6, MYO7A, OTOA, OTOF, PCDH15, POU4F3, RDX, TECTA, TMC1, TRIOBP, WFS1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Niemann-Pick-Krankheit (NPC1, NPC2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
NK-/T-Zell-Lymphom (ARID1A, ASXL3, BCOR, DDX3X, EP300, FAS, JAK3, KMT2D, MGA, STAT3, STAT5B, TET2, TP53)	EDTA-Blut, EDTA-Knochenmark	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by synthesis); BiVAD (Bestimmung der Mutationslast, niedrige Nachweisgrenze), MiSeq, HiSeq
Noonan/CFC/Costello (PTPN11, SOS1, RAF1, KRAS, BRAF, NRAS, CBL, SHOC2, MAP2K1, MAP2K2, HRAS, SPRED1, RIT1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13452-01-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Nystagmus (FRMD7,GPR143)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Oligosaccharidose (AGA, CTSA, FUCA1, MAN2B1, MANBA, NAGA, NEU1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Osteosarkome (APC, BLM, MSH2, PALB2, RB1, RECQL4, TP53, WRN)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Peroxisomen-Biogenese-Störungen (PEX1, PEX10, PEX11B, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX2, PEX26, PEX3, PEX5, PEX6, PEX7)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Proteus Syndrom (AKT1, PIK3CA, PTEN)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Pachyonychia Congenita (KRT16, KRT17, KRT6A, KRT6B, KRT6C)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Prostatakrebs (AR, ATM, ATR, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CD82, CDH1, CHEK2, ELAC2, FAM175A, GEN1, HOXB13, MLH1, MRC1, MRE11A, MSH2, MSH6, MSMB, MSR1, MXI1, NBN, PALB2, PMS2, RAD51D, RNASEL, XRCC2, ZFH3)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Primäre ciliäre Dyskinesie (ARMC4, C11orf70, C21orf59, CCDC103, CCDC114, CCDC151, CCDC39, CCDC40, CCDC65, CCNO, DNAAF1, DNAAF2, DNAAF3, DNAAF5, DNAH11, DNAH5, DNAI1, DNAI2, DNAJB13, DNAL1, DRC1, DYX1C1, GAS8, HYDIN, LRRC6, NME8, PIH1D3, RSPH1, RSPH3, RSPH4A, RSPH9, SPAG1, STK36, TTC25, ZMYND10)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Otopalatodigitales Syndrom (FLNA, MAP3K7, SH3PXD2B, TAB2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Optikusatrophie (ACO2, AFG3L2, ANTXR1, ATP1A3, C12orf65, CISD2, FA2H, MFN2, MT- ND1, MT-ND4, MT-ND6, NBAS, NR2F1, OPA1, OPA3, RTN4IP1, SLC25A46, SPG7, TIMM8A, TMEM126A, UCHL1, VAX2, WFS1, YME1L1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Osteogenesis imperfecta (COL1A1, COL1A2, CRTAP, PPIB, FKBP1A, LEPRE1, SP7, SERPINH1, SERPINF1, FKBP10, TMEM38B, IFITM5, BMP1, PLOD2, WNT1, FLNA, FLNB)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Osteolysegruppe (LMNA, MAFB, MMP2, NOTCH2, TNFRSF11A, TREM2, TYROBP, ZMPSTE24)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Otopalatodigitale Syndrome (FLNA, SH3PXD2B, MAP3K7, TAB2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
palmoplantare Keratose (AAGAB, DSG1, GJA1, KANK2, KRT1, KRT16, KRT6C, KRT9, MBTPS2, SERPINB7, TRPV3)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Pankreaskarzinom, familiäres	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Pena-Shokeir-Syndrom Typ I (ADCY6, ADGRG6, CHRNA1, CHRND, CHRNA1, CNTN1, CNTNAP1, DNMT2, DOK7, ERBB3, GLE1, MUSK, MYBPC1, PIP5K1C, RAPS1, ZBTB42)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13452-01-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Proximale Tubulopathie (ABCC6, AGXT, APRT, ATP7B, BCS1L, C10orf2, CLCN5, COQ9, COX10, CTNS, CUBN, DMP1, EHHADH, ENPP1, FAH, FGF23, GLA, GRHPR, HNF4A, HOGA1, HPRT1, LRP2, MRPS22, OCRL, PHEX, RRM2B, SLC13A2, SLC17A1, SLC17A2, SLC17A3, SLC20A1, SLC20A2, SLC22A12, SLC26A1, SLC26A6, SLC2A2, SLC2A9, SLC34A1, SLC34A2, SLC34A3, SLC3A1, SLC7A9, SLC9A3R1, TSFM, XDH)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Hypokaliämische periodische Paralyse (CACNA1S, SCN4A)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Parkinson-Krankheit (LRRK2, PARK2, PARK7, PINK1, SNCA, VPS13C, VPS35)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Patellare Dysostosen (CDC6, CDT1, KAT6B, LMX1B, ORC1, ORC4, ORC6, PITX1, TBX4)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
peripheres T-Zell-Lymphom (DNMT3A, FAS, IDH2, JAK1, PLCG1, PRDM1, PRF1, RHOA, STAT3, STIM2, TET2, TP53)	EDTA-Blut, EDTA-Knochenmark	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD (Bestimmung der Mutationslast, niedrige Nachweisgrenze), MiSeq, HiSeq
Perrault-Syndrom (CLPP, HARS2, HSD17B4, LARS2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Phaeochromozytome-Paragangliome (FH, GDNF, KIF1B, MAX, RET, SDHA-D, TMEM127, VHL)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Polyposis (APC, MUTYH)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13452-01-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Potentiell letale Skletterkrankungen (AGPS, ALPL, ARSE, BMPER, CANT1, CEP120, COL11A1, COL11A2, COL1A1, COL1A2, COL2A1, CRTAP, DHCR7, DLL3, DYNC2H1, EBP, EVC, EVC2, FAM111A, FAM20C, FGFR2, FGFR3, FLNA, FLNB, GLI3, GNPAT, IFT140, IFT172, IFT80, INPPL1, KIAA0586, LBR, LIFR, NEK1, NSDHL, P3H1, PEX7, PPIB, PTH1R, RNU4ATAC, SLC26A2, SLC35D1, SOX9, TRIP11, TTC21B, WDR19, WDR34, WDR60, WNT7A)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Leukämie, Ph-Ähnliche akute lymphatische (ARID2, ASXL1, BLNK, CHD2, CRLF2, DGKH, EPOR, IKZF1, IL2RB, ITPKB, JAK1, JAK2, KRAS, LRP1B, LYN, NRAS, NTRK3, PDGFRA, PTK2B, PTPN11, TP53, TYK2)	EDTA-Blut, EDTA-Knochenmark	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD (Bestimmung der Mutationslast, niedrige Nachweisgrenze), MiSeq, HiSeq
Progerie-Syndrom (AGPAT2, ALDH18A1, B4GALT7, BANF1, BLM, BSCL2, COL3A1, ERCC1, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, ERCC6, ERCC8, GORAB, GTF2H5, LMNA, PCNA, PDGFRB, POLD1, PTSS1, PYCR1, RECQL4, WRN, ZMPSTE24)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Schilddrüsen-Erkrankung (DUOX2, DUOX2, FOXE1, GLIS3, GNAS, IGSF1, IYD, KAT6B, LHX3, NKX2-1, NKX2-5, PAX8, POU1F1, PROP1, SECISBP2, SLC16A2, SLC26A4, SLC5A5, TBCE, TG, THRA, THRB, TPO, TRH, TSHB, TSHR, UBR1, ZFAT)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Syndromale Retinitis pigmentosa (ABHD12, CC2D2A, CEP164, CEP19, COL9A1, ERCC6, EVC, EVC2, GNPTG, IFT140, INVS, IQCB1, KIF11, MFSD8, NPHP3, OAT, PANK2, PHYH, PLK4, POC1A, RB1, RDH11, TUBGCP6, WDR19, XPNPEP3)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
SANDD-Syndrom (CACNA1D)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Rubinstein-Taybi-Syndrom (CREBBP, EP300, SRCAP)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Phosphatdiabetes (ALPL, CLCN5, CYP27B1, CYP2R1, DMP1, ENPP1, FAH, FGF23, OCRL, PHEX, SLC34A1, SLC34A3, SLC9A3R1, VDR)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Pyoderma gangrenosum - Akne - Hidradenitis suppurativa (NCSTN, PSEN1, PSENEN)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Polyzystischen Lebererkrankung (PRKCSH, SEC63, LRP5)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Prostatakarzinom, familiärer (NGS)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Pseudohypoaldosteronismus (CACNA1D, CACNA1H, CUL3, KCNJ5, KLHL3, NR3C2, SCNN1A, SCNN1B, SCNN1G, WNK1, WNK4)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Renal-tubuläre Azidose (SLC4A1, SLC4A4, ATP6V1B1, ATP6VOA4, CA2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Renale tubuläre Dysgenese (ACE, AGT, AGTR1, REN)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
X-gekoppelte Retinitis pigmentosa (CHM, OFD1, PGK1, RP2, RPGR)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Retinitis pigmentosa (PRPF31, TULP1, ABCA4, C2ORF71, CERKL, CRX, FAM161A, FSCN2, IMPG2, KLHL7, MERTK, NR2E3, NRL, PROM1, PRPF3, PRPF8, RDS, RP44, RHO, ROM1, RP1, RP1L1, EYS, RP9, RPE65, SAG, TOPOS, USH2A, USH3A, RP2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Retinoblastom (RB1, MYCN)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Salzverlust-Syndrom (KCNJ1, SLC12A1, CLCNKB, SLC12A3, SLC12A3, BSND, CASR, GNA11, AP2S1, KCNJ10)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Schilddrüsenkarzinom (APC, CDKN1B, DICER1, FOXE1, HABP2, MEN1, NKX2-1, PRKAR1A, PTEN, RET, SDHB, SDHC, SDHD, TP53)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Schwere Myoklonische Epilepsie des Kindesalters (SCN1A, SCN1B, SCN9A)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Mastozytose, systemische (ASXL1, CBL, ETNK1, EZH2, IDH1, IDH2, JAK2, KIT, KRAS, NRAS, RUNX1, SRSF2, TET2, U2AF1)	EDTA-Blut, EDTA-Knochenmark	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD (Bestimmung der Mutationslast, niedrige Nachweisgrenze), MiSeq, HiSeq
Syndrome mit Reduktionsdefekten der Extremitäten (ARHGAP31, BHLHA9, CDH3, DOCK6, EOGT, ESCO2, HDAC8, NIPBL, RAD21, RBM8A, RBPJ, RECQL4, SALL4, SMC1A, SMC3, TBX15, TBX3, TP63, WNT3, WNT7A)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Spherozytose, hereditäre (ANK1, EPB42, SLC4A1, SPTA1, SPTB)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Sotos Syndrom (NFIX, NSD1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Splenisches Marginalzonenlymphom (ARID1A, KLF2, KMT2D, NOTCH2, TP53)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Senior-Loken-Syndrom (CEP290, IQCB1, NPHP1, NPHP3, NPHP4, SDCCAG8, TRAF3IP1, WDR19)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Mitochondriale Schwerhörigkeit (MT-TS2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq



Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13452-01-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Schwerhörigkeit, autosomal dominant (ACTG1, CCDC50, COCH, CRYM, DFNA5, DIAPH1, DIAPH3, ESPN, EYA4, GJB2, GJB3, GJB6, KCNQ4, MYH14, MYH9, MYO1A, MYO6, MYO7A, POU4F3, SLC17A8,TECTA, GRHL2, TMC1, WFS1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Schwerhörigkeit, autosomal rezessiv (BSND, TPRN, CDH23, CLDN14, DFNB31, DFNB59, ESPN, ESRRB, GJB2, GJB3, GJB6, GRXCR1, HGF, LHFPL5, LOXHD1, LRTOMT, MYO15A, MYO3A, , YO6, MYO7A, OTOA, OTOF, PCDH15, ATP2B2, PTPRQ, RDX, SERPINB6, SLC26A4, SLC26A5, TECTA, TMC1, TMIE, TMPRSS3, MARVELD2, TRIOBP, USH1C)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Senior-Løken-Syndrom (NPHP1, NPHP3, NPHP4, IQCB1, CEP290, SDCCAG8)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Sensenbrenner-Syndrom (DPH1, DYNC2H1, IFT122, IFT43, IFT52, WDR19, WDR35)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Skelettdysplasie mit abnormer Mineralisierung (ALPL, ANKH, AP2S1, CASR, CLCN5, CYP27B1, CYP2R1, DMP1, ENPP1, FGF23, GNA11, PHEX, SLC34A1, SLC34A3, SLC9A3R1, VDR)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Skelettdysplasie mit erhöhter Knochendichte (AMER1, ANKH, CA2, CLCN7, COL1A1, CTSK, DHCR24, DLX3, FAM20C, FERMT3, GJA1, HPGD, IKBKG, LEMD3, LRP4, LRP5, MTAP, OSTM1, PLEKHM1, PTDSS1, PTH1R, RASGRP2, SLC29A3, SLCO2A1, SNX10, SOST, TBXAS1, TCIRG1, TGFB1, TNFRSF11A, TNFRSF11B, TNFSF11)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Spinale Muskelatrophie (SMA), distale Form (AARS, AR, ASAH1, ATP7A, BICD2, BSCL2, CHCHD10, DCTN1, DNAJB2, DYNC1H1, EXOSC3, EXOSC8, FBXO38, GARS, GLE1, HEXA, HSPB1, HSPB3, HSPB8, IGHMBP2, LAS1L, PLEKHG5, REEP1, SCO2, SETX, SIGMAR1, SLC5A7, SMN1, TFG, TRPV4, UBA1, VAPB, VRK1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Intrahepatische Cholestase bei Schwangerschaft (ABCB11, ABCB4, ABCC2, ATP8B1, NR1H4, TJP2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Mitochondriale Optikusatrophie (ACO2, AUH, C12orf65, GLRX5, ISCA2, MTO1, MTPAP, NBAS, OPA1, OPA3, SERAC1, SURF1, TIMM8A, TSFM, WFS1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Mitochondrialer Pyruvatdehydrogenase-Defekt (ATP5E, ATPAF2, DLAT, DLD, PC, PDHA1, PDHB, PDHX, PDP1, TMEM70)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Mitochondriale Retinitis pigmentosa (MT-ATP6, MT-ND1, MT-ND4, MT-ND6, MT-TH, MT-TL1, MT-TP, MT-TS2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Mito-Nuklear (AARS2, ABCB7, ACAD9, ACADM, ACADS, ACADVL, ACO2, ADCK1, ADCK2, ADCK3, ADCK4, ADCK5, AFG3L2, AGK, AIFM1, AK2, APOPT1, APTX, ATP5A1, ATP5E, ATPAF1, ATPAF2, AUH, BCS1L, BOLA3, C10orf2, C12orf65, C19orf12, CARS2, CHCHD10, CHKB, CLPB, CLPP, COA3, COA5, COASY, COQ10A, COQ10B, COQ2, COQ4, COQ5, COQ6, COQ7, COQ9, COX10, COX14, COX15, COX20, COX4I1, COX4I2, COX5A, COX5B, COX6A1, COX6B1, COX6C, COX7A1, COX7B, COX7C, COX8A, CPS1, CPT1A, CPT2, CYC1, CYCS, DARS2, DBT, DGUOK, DLAT, DLD, DNA2, DNAJC19, DNAJC3, DNM1L, EARS2, ECHS1, ELAC2, ERCC6, ERCC8, ETFA, ETFB, ETFDH, ETHE1, FARS2, FASTKD2, FBXL4, FDX1L, FOXRED1, GARS, GDAP1, GFER, GFM1, GFM2, GLRX5, GLUD1, GTPBP3, HADH, HADHA, HADHB, HARS2, HCCS, HMGCL, HSD17B10, HSPD1, IBA57, ISCA2, ISCU, KARS, KIF5A, LAMP2, LARS2, LIAS, LIPT1, LRPPRC, YRM4, MARS2, MFF, MFN2, MGME1, MPC1, MPV17, MRPL3,	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13452-01-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
MRPL44,MRPS16,MRPS22,MTFMT, MTO1,MTPAP, NADK2, NARS2, NBAS,NDUFA1,NDUFA10, NDUFA11,NDUFA12,NDUFA13,NDUFA2,NDUFA3,NDUFA4,NDUFA5,NDUFA6,NDUFA7,NDUFA8,NDUFA9,NDUFAB1,NDUFAB2,NDUFAB3,NDUFAB4,NDUFAB5,NDUFAB6,NDUFB1,NDUFB10,NDUFB11,NDUFB2,NDUFB3,NDUFB4,NDUFB5,NDUFB6,NDUFB7,NDUFB8,NDUFB9,NDUFC2,NDUFS1,NDUFS2,NDUFS3,NDUFS4,NDUFS5,NDUFS6,NDUFS7,NDUFS8,NDUFV1,NDUFV2,NDUFV3,NFS1,NFU1,NUBPL,OPA1,OPA3,PANK2,PARS2,PC,PDHA1,PDHB,PDHX,PDP1,PDSS1,PDSS2,PET100,PLA2G6,PNPLA2,PNPT1,POLG,POLG2,PPARG, PTRH2,PUS1,RARS2,RMND1,RMRP,RRM2B,SARS2,SCO1,SCO2,SDHA,SDHAF1,SDHAF2,SDHB,SDHC,SDHD,SE RAC1,SFXN4,SLC19A2,SLC19A3,SLC22A5,SLC25A12,SLC25A19,SLC25A20, SLC25A22,SLC25A3, SLC25A38,SLC25A4,SLC33A1,SLC6A8,SPG7,STXBP1,SUCLA2,SUCLG1,SURF1,TACO1,TARS2,TAZ,TIMM8A,TK2,TMEM126A,TMEM70,TPK1,TRIT1,TRMU,TSFM,TTC19,TUFM,TYMP,UQCR10,UQCR11,UQCRB,UQCRC1,UQCR2,UQCRH,UQCRQ,VARS2,WFS1,YARS2)	Fortsetzung von vorheriger Seite	Fortsetzung von vorheriger Seite
Mitochondriale Leukenzephalopathie (AARS2, APOPT1, AUH, COX10, COX6B1, DARS2, DBT, EARS2, ECHS1, FARS2, FBXL4, GARS, HSPD1, IBA57, ISCA2, MARS2, MPV17, MTFMT, NDUFAB2, NDUFAB3, NDUFAS1, NDUFV1, NFU1, NUBPL, POLG, SDHA, SDHAF1, SDHB, TUFM, TYMP)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD. MiSeq, HiSeq

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Mitochondriale Myopathie (ACADS, ACADVL, AGK, AIFM1, C10orf2, CHCHD10, CHKB, CPT2, DGUOK, ETFA, ETFB, ETFDH, FBXL4, FDX1L, FOXRED1, GARS, GFER, HADHA, HADHB, ISCU, LAMP2, PNPLA2, POLG, PUS1, RMND1, RRM2B, SLC22A5, SUCLA2, SUCLG1, TAZ, TK2, YARS2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Ichthyose und verwandte Keratinisierungsstörungen (AAGAB, ABCA12, ABHD5, ALDH3A2, ALMS1, ALOX12B, ALOXE3, AP1S1, AQP5, ATP2A2, ATP2C1, CARD14, CDSN, CERS3, CLDN1, CSTA, CTSC, CYP4F22, DSG1, DSP, EBP, ELOVL4, ENPP1, ERCC2, ERCC3, FLG, GJB2, GJB3, GJB4, GJB6, GTF2H5, JUP, KRT1, KRT10, KRT14, KRT16, KRT17, KRT2, KRT6A, KRT6B, KRT6C, KRT9, LIPN, LOR, MBTPS2, NIPAL4, NSDHL, PHYH, PNPLA1, POMP, RHBDF2, SERPINB7, SLC27A4, SLURP1, SNAP29, SPINK5, ST14, STS, SUMF1, TAT, TGM1, TGM5, TRPV3, VPS33B, WNT10A)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Thrombozytose, familiäre (JAK2, MPL, THPO)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Hypopituitarismus (ARNT2, CDON, GLI2, HESX1, LHX3, LHX4, OTX2, POU1F1, PROP1, RBM28, SOX2, SOX3)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Mitochondriale Hypoglykämie (BCS1L, C10orf2, CYC1, DGUOK, GFM1, MCCC1, MCCC2, MPV17, MT-TL1, POLG, SUCLG1, TAZ, TRMU, UQCRB, UQCRC2, YARS2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Hypoglykämie (AKT1, AKT2, AKT3, ALDH7A1, ALG12, ALG3, CACNA1C, CD36, CDKN1C, GPC3, GYS2, HRAS, IARS, KCNQ1, KDM6A, KMT2D, MEF2C, MPI, NSD1, PCSK1, PGM1, PHKA1, PHKA2, PHKB, PHKG2, PHOX2B, PIK3CA, PIK3R2, PMM1, PMM2, PTEN, PYGL, PYGM, RNF125, SLC2A2, TALDO1, TRMT10A)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Heterotaxie (ACVR2B, ANKS3, ARMC4, BCL9L, C21orf59, CCDC103, CCDC114, CCDC151, CCDC39, CCDC40, CCDC65, CCNO, CFAP52, CFAP53, CFC1, CRELD1, DNAAF1, DNAAF2, DNAAF3, DNAAF5, DNAH11, DNAH5, DNAI1, DNAI2, DNAJB13, DNAL1, DRC1, DYX1C1, FOXH1, GALNT11, GAS8, GDF1, HYDIN, LEFTY2, LRRC6, MMP21, NKX2-5, NME8, NODAL, NPHP4, PIH1D3, PKD1L1, RSPH1, RSPH3, RSPH4A, RSPH9, SESN1, SHROOM3, SPAG1, STK36, TTC25, ZIC3, ZMYND10)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Hypertriglyzeridämie (ABCA1, ANGPTL3, APOA1, APOA5, APOC2, APOC3, APOE, GCKR, GPD1, GPIHBP1, LIPA, LMF1, LPL)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Immundefekt, kombinierter schwerer (ADA, AK2, CD247, CD3D, CD3E, CORO1A, DCLRE1C, DOCK8, IL2RG, IL7R, JAK3, PRKDC, PTPRC, RAG1, RAG2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13452-01-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Hereditäre, spastische Paraplegie (ABCB7, ABCD1, AP4B1, AP4E1, AP4M1, AP4S1, AP5Z1, ATL1, BSCL2, C12orf65, CYP2U1, CYP7B1, DDHD1, DDHD2, ERLIN2, FA2H, GBA2, GCH1, GFAP, GJC2, GLB1, HSPD1, KIAA0196, KIF1A, KIF5A, L1CAM, MTPAP, NDUFV1, NIPA1, OPA1, OPA3, PLP1, PNPLA6, REEP1, RPIA, RTN2, SLC16A2, SLC33A1, SPAST, SPG11, SPG20, SPG21, SPG7, SPP1, SPR, TECPR2, TH, VAMP1, VPS37A, ZFYVE26, ZFYVE27)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
spastische Paraplegie (ATL1, SPAST, NIPA1, KIAA0196, KIF5A, RTN2, HSPD1, BSCL2, REEP1, ZFYVE27, SLC33A1, CYP7B1, SPG7, SPG11, ZFYVE26, ERLIN2, SPG20, SPG21, DDHD1, KIF1A, FA2H, PNPLA6, GJC2, GBA2, AP4B1, AP5Z1, CYP2U1, AP4M1, AP4E1, AP4S1, DDHD2, C12orf65, L1CAM, PLP1, SLC16A2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
spinocerebelläre Ataxie (ABCB7, ADCK3, AFG3L2, ANO10, APTX, ATN1, ATXN8OS, C10orf2, CACNA1A, CYP27A1, DARS2, DNMT1, EXOSC3, FGF14, FLVCR1, FXN, GALC, ITPR1, KCNA1, KCNC3, KCND3, MRE11A, MTPAP, PDYN, PEX10, PLA2G6, PLEKHG4, PMM2, PRKCG, RARS2, RNF170, SACS, SETX, SIL1, SPR, SPTBN2, SYNE1, TDP1, TGM6, TSEN2, TSEN34, TSEN54, TTBK2, TTPA, VPK1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Gorlin-Goltz-Syndrom (PTCH1, PTCH2, SUFU)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Marginalzonen-Lymphom (BIRC3, IKBKB, KLF2, MAP3K14, MYD88, NOTCH1, NOTCH2, TNFAIP3, TRAF3)	EDTA-Blut, EDTA-Knochenmark	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD (Bestimmung der Mutationslast, niedrige Nachweisgrenze), MiSeq, HiSeq

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13452-01-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
splenisches Marginalzonen-Lymphom (SMCL)	EDTA-Blut, EDTA-Knochenmark	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD (Bestimmung der Mutationslast, niedrige Nachweisgrenze), MiSeq, HiSeq
spondylometaphysäre Dysplasie und Spondylo-epi-(meta)-physäre Dysplasie (ACAN, ACP5, B3GALT6, COL11A1, COL11A2, COL2A1, COL9A1, COL9A2, COL9A3, DDR2, DYM, EIF2AK3, GPX4, HSPG2, KIF22, LONP1, LOXL3, MATN3, MMP13, NKX3-2, PAM16, PAPSS2, PCYT1A, POP1, RAB33B, RMRP, SLC26A2, SLC39A13, SMARCAL1, TRAPPC2, TRPV4, WISP3)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Stickler-Syndrom (COL11A1, COL11A2, COL2A1, COL9A1, COL9A2, COL9A3, LOXL3)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Störungen der Geschlechtsentwicklung XY (AKR1C2, AKR1C4, AMH, AMHR2, ANOS1, AR, BMP15, CBX2, CHD7, CLPP, CYB5A, CYP11A1, CYP11B1, CYP17A1, CYP19A1, CYP21A2, DHH, DIAPH2, DMRT1, DMRT2, DUSP6, EIF4ENIF1, ESR1, FEZF1, FGF17, FGF8, FGFR1, FIGLA, FLRT3, FOXL2, FSHB, FSHR, GALT, GATA4, GDF9, GNRH1, GNRHR, HARS2, HFM1, HHAT, HNF1B, HOXA13, HOXA7, HS6ST1, HSD17B3, HSD17B4, HSD3B2, IL17RD, KISS1, KISS1R, KLHL4, LARS2, LHB, LHCGR, LHX1, MAMLD1, MAP3K1, MCM9, NOBOX, NROB1, NR5A1, NSMF, PAX2, POF1B, POR, PROK2, PROKR2, PSMC3IP, RSPO1, SEMA3A, SF1, SOX3, SOX9, SPRY4, SRD5A2, SRY, STAG3, STAR, SYCE1, TAC3, TACR3, TBX6, WDR11, WNT4, WNT9B, WT1, ZFPM2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq



Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Insulin-Resistenz (AGPAT2, AKT1, AKT2, BSCL2, CAV1, CIDEC, FBN1, INSR, LIPE, LMNA, LMNB2, MT-TL1, NSMCE2, PCNT, PIK3R1, PLIN1, POC1A, POLD1, PPARG, PPP1R3A, PTRF, SH2B1, TBC1D4, TCF7L2, WRN, ZMPSTE24)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Thrombozytopenie (ADAMTS13, ANKRD26, CYCS, ETV6, FCGR2C, GATA1, GP1BA, GP1BB, GP9, HOXA11, ITGA2B, ITGB3, MASTL, MPL, MYH9, RBM8A, RUNX1, SRC, THBD, TUBB1, WAS)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Störungen der Geschlechtsentwicklung XX (AKR1C2, AKR1C4, AMH, AMHR2, ANOS1, AR, BMP15, CBX2, CHD7, CLPP, CYB5A, CYP11A1, CYP11B1, CYP17A1, CYP19A1, CYP21A2, DHH, DIAPH2, DMRT1, DMRT2, DUSP6, EIF4ENIF1, ESR1, FEZF1, FGF17, FGF8, FGFR1, FIGLA, FLRT3, FOXL2, FSHB, FSHR, GALT, GATA4, GDF9, GNRH1, GNRHR, HARS2, HFM1, HHAT, HNF1B, HOXA13, HOXA7, HS6ST1, HSD17B3, HSD17B4, HSD3B2, IL17RD, KISS1, KISS1R, KLHL4, LARS2, LHB, LHCGR, LHX1, MAMLD1, MAP3K1, MCM9, NOBOX, NROB1, NR5A1, NSMF, PAX2, POF1B, POR, PROK2, PROKR2, PSMC3IP, RSPO1, SEMA3A, SF1, SOX3, SOX9, SPRY4, SRD5A2, SRY, STAG3, STAR, SYCE1, TAC3, TACR3, TBX6, WDR11, WNT4, WNT9B, WT1, ZFPM2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Störung der Geschlechtsentwicklung (AKR1C2, AKR1C4, AMH, AMHR2, AR, BMP15, CBX2, CLPP, CYB5A, CYP11A1, CYP11B1, CYP17A1, CYP21A2, DHH, DIAPH2, DMR T1, DMRT2, EIF4ENIF1, FIGLA, FOXL2, FSHB, FSHR, GATA4, GDF9, HARS2, HFM1, HHAT, HNF1B, HOXA13, HOXA7, HSD17B3, HSD17B4, HSD3B2, KLHL4, LARS2, LHCGR, LHX1, MAMLD1, MAP3K1, MCM9, NOBOX, NROB1, NR5A1, PAX2, POF1B, POR, PSMC3IP, RSPO1, SF1, SOX3, SOX9, SRD5A2, SRY, STAG3, STAR, SYCE1, TBX6, WNT4, WNT9B, WT1, ZFP M2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Störungen der Fettsäureoxidation (ACADL, ACADM, ACADS, ACADVL, CPT1A, CPT2, ETFA, ETFB, ETFDH, HADHA, HADHB, HSD17B10, MLYCD, SLC22A5, SLC25A20)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Syndromaler Insulinmangel (CISD2, DCAF17, DNAJC3, DUT, EIF2AK3, EIF2S3, FOXP3, GATA4, GATA6, GLIS3, IER3IP1, MT-TL1, PAX6, PPP1R15B, RFX6, SLC19A2, SLC29A3, STAT3, TRMT10A, WFS1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Syndrom, autoimmun-lymphoproliferatives (NGS)	EDTA-Blut, EDTA-Knochenmark	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD (Bestimmung der Mutationslast, niedrige Nachweisgrenze), MiSeq, HiSeq
Stromatumore, gastrointestinale, familiäre (NGS)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Treacher-Collins-Syndrom (TCOF1, POLR1C, POLR1D)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Tyrosinämie (FAH, HPD, TAT)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Tachykardie, catecholaminerge polymorphe ventrikuläre (ANK2, CALM1, CALM2, CASQ2, DPP6, GNAI2, KCNJ2, RYR2, SCN5A, TRDN, CALM3, TECRL)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13452-01-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
tuberöse Sklerose (TSC1, TSC2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Tumorerkrankung mit unbekanntem Primärtumor (ARID1A,BRAF,KMT2D,KRAS,MYC,PT EN,RICTOR,SMARCA4,TP53)	EDTA-Blut, EDTA-Knochenmark	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD (Bestimmung der Mutationslast, niedrige Nachweisgrenze), MiSeq, HiSeq
Tubulopathie (CLCN5, , OCRL, PHEX, FGF23, DMP1, ENPP1, ABCC6, SLC13A2, SLC17A1, SLC17A2, SLC17A3, SLC20A1, SLC34A3 , SLC34A2, . SLC34A1, SLC20A2, SLC9A3R1, SLC2A2 , GLA , HNF4A, EHHADH, CTNS, SLC3A1, SLC7A9, AGXT, GRHPR, HOGA1, SLC26A1, SLC26A6, SLC22A12, SLC2A9, HPRT1, APRT, XDH, FAH, ATP7B, CUBN, LRP2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
T-Zell akute lymphatische Leukämie (CRLF2, DNMT3A, FBXW7, IDH1, IDH2, JAK1, JAK2, JAK3, MPL, NOTCH1, PHF6, PTEN, PTPN11, RELN, RUNX1, SF1, TP53)	EDTA-Blut, EDTA-Knochenmark	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD (Bestimmung der Mutationslast, niedrige Nachweisgrenze), MiSeq, HiSeq
T-Zell-Lymphom, kutanes (BRD9, CHD3, CREBBP, KMT2D, PLCG1, SMARCA4, TET2, TP53)	EDTA-Blut, EDTA-Knochenmark	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD (Bestimmung der Mutationslast, niedrige Nachweisgrenze), MiSeq, HiSeq
Urolithiasis (ABCC6, ADCY10, CALCR, CYP24A1, CYP27B1, DMP1, FAM20C, FGF23, KL, MGP, PHEX, PTH, PTH1R, SPP1, TRPV5, TRPV6, VDR)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Vaskulopathie (ACVRL1, COL4A1, EFEMP2, ENG, FLNA, GDF2, NOTCH1, PKD1, SLC2A10, SMAD4)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
VACTERL-Assoziation (CPS1, FANCB, FANCI, FGF8, FOXF1, HOXD13, LPP, PALB2, PCSK5, SALL4, TRAP1, ZIC3)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13452-01-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Usher-Syndrom Typ 2 (ADGRV1, WHRN, USH2A)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Xeroderma Pigmentosum (DDB2, ERCC1, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, POLH, XPA, XPC)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Usher Syndrom Typ 1 (CDH23, CIB2, MYO7A, PCDH15, USH1C, USH1G)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Usher-Syndrom (ADGRV1, ARSG, CDH23, CEP250, CIB2, CLRN1, COL9A1, WHRN, HARS, HARS2, MYO7A, PCDH15, PDZD7, USH1C, USH1G, USH2A)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Vorderkammerdysgenese (ASPH, B3GLCT, BMP4, COL4A1, CPAMD8, CYP1B1, ELP4, EYA1, FOXC1, FOXC2, FOXE3, JAG1, LAMB2, MIR184, PAX6, PITX2, PITX3, PXDN, SLC38A8, VSX1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Waardenburg (PAX3, MITF, EDN3, EDNRB, SOX10, SNAI2, SMOC1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Xanthinurie (MOCOS, XDH)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Zapfen-Stäbchen-Dystrophie (ABCA4, ACBD5, ADAM9, AIPL1, BEST1, C1QTNF5, C21orf2, C8orf37, CABP4, CACNA1F, CACNA2D4, CDH3, CDHR1, CERKL, CNGA3, CNGB3, CNNM4, CRX, DRAM2, ELOVL4, FBLN5, GUCA1A, GUCA1B, GUCY2D, HMCN1, ITM2B, KCNV2, MERTK, MFSD8, MT-ATP6, MT-)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Zapfendystrophie, X-gekoppelt ORF15 -Region des RPGR-Gens (NGS)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13452-01-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Multiple epiphysäre Dysplasie (COL2A1, COL9A1, COL9A2, COL9A3, COMP, MATN3, PTH1R, SLC26A2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Metabolische Myopathie (ABHD5, ACAD9, ACADL, ACADM, ACADS, ACADVL, AGL, ALDOA, AMACR, AMPD1, ATP2A1, CPT2, ENO3, ETFA, ETFB, ETFDH, GAA, GBE1, GYG1, GYS1, HADH, HADHA, HADHB, ISCU, LDHA, LPIN1, PDHA1, PFKM, PGAM2, PGK1, PGM1, PHKA1, PHKB, PNPLA2, POLG2, PUS1, PYGM, RBCK1, RRM2B, SLC16A1, SLC22A5, SLC25A20, TAZ, YARS2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Metaphysäre Dyplasie (COL10A1, MMP13, MMP9, POP1, PTH1R, RMRP, RUNX2, SBDS)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
zerebrale cavernöse Fehlbildungen (CCM2, KRIT1, PDCD10)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Zellweger-Syndrom (PEX1, PEX10, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX2, PEX26, PEX3, PEX5, PEX6)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Ziliendyskinesie, primäre (DNAI1, DNAH5, NME8, DNAH11, DNAI2, DNAAF2, RSPH4A, RSPH9, DNAAF1, CCDC39, CCDC40, DNAL1, LRRC6, DNAAF3, HYDIN, DNAAF5, CCDC103, CCDC114, ZMYND10, DRC1, DYX1C1, RSPH1, ARMC4, SPAG1, CCDC65, C21orf59, CCNO, CCDC151)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS(Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Zystische Nierenerkrankung (ANKS6, BICC1, DICER1, DNAJB11, DZIP1L, GANAB, HNF1B, INVS, LRP5, NPHP3, PAX2, PKD1, PKD2, PKHD1, PMM2, TMEM67, UMOD)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Whole Exome Sequencing (WES)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Whole Exome Sequencing (WES), Trio-Analyse	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Akute Myeloische Leukämie (NPM1, quantitativ)	EDTA-Blut, EDTA-Knochenmark	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD (Bestimmung der Mutationslast, niedrige Nachweisgrenze), MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq
Myelodysplastisches Syndrom (ASXL1, BCL6, BCOR, BRAF, CBL, DNMT3A, ETV6, EZH2, FLT3, GATA2, IDH1, IDH2, JAK2, KRAS, MPL, NPM1, NRAS, PTPN11, RAD21, RUNX1, SETBP1, SF3B1, SRSF2, STAG2, TET2, TP53, U2AF1, WT1, ZRSR2)	EDTA-Blut, EDTA-Knochenmark	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD (Bestimmung der Mutationslast, niedrige Nachweisgrenze), MiSeq, HiSeq

## Untersuchungsgebiet: Mikrobiologie

### Untersuchungsart:

#### Agglutinationsteste\*

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Cardiolipin-Antikörper, VDRL-Test, Syphilis-Aktivitätstest	Serum, EDTA-, Na-Citrat-, Na-Heparin-Plasma	Partikelagglutinationstest (Kohle)
Escherichia coli O157, Antigen	Reinkulturen	Partikelagglutinationstest (Latex)
Meningitis-Screening: Haemophilus influenzae, Escherichia coli, Neisseria meningitidis, Streptococcus pneumoniae, Gruppe	Liquor, Blutkulturen, Serum, Urin, Pleurapunktat	Partikelagglutinationstest (Latex)
Staphylococcus aureus, Anti-Staphylolysin, Antikörper	Serum	Partikelagglutinationstest (Latex)

### Untersuchungsart:

#### Chromatographie (Immunchromatographie (IC))\*

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Identifizierung von Carbapenemasen	Kulturmateriale	Immunchromatographie
Cryptococcus neoformans, Antigen	Serum, Liquor	Immunchromatographie

**Untersuchungsart:**  
**Spektrometrie (Nephelometrie)\***

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Streptokokken, DNase-B-Antikörper (ADNA)	Serum	Nephelometrie

**Untersuchungsart:**  
**Empfindlichkeitstestungen von Bakterien und Pilzen\***

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Schnellwachsende aerobe und anaerobe Bakterien sowie anspruchsvolle Bakterien	Reinkulturen	Agardiffusionstest, Bouillon-dilutionsverfahren als minimale Hemmkonzentration (MHK) Break-Point, teilmechanisiert
Mycobacterium-tuberculosis-Komplex	Kulturmateriale aus Flüssig- und Festkulturen (Primärkulturen und Isolaten)	modifizierte Proportionsmethode (Flüssigmedien)
Candida albicans, non-albicans	Kulturmateriale angezchtet aus Untersuchungsmateriale wie unter Kulturverfahren Hefen	Bouillon-dilutionsverfahren als minimale Hemmkonzentration (MHK) Break-Point, teilmechanisiert

**Untersuchungsart:**  
**Keimdifferenzierung/-identifizierung/-typisierung\***

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Schnellwachsende aerobe und anaerobe Bakterien sowie anspruchsvolle Bakterien sowie Pilze	Reinkulturen	biochemisch-aufwändig (Bunte Reihe, Mehrkammerverfahren), einfach, orientierend, massenspektrometrische Erregerdifferenzierung (MALDI-TOF-MS)
Mykobakterien	Reinkulturen	biochemisch-einfach, orientierend, physikalisch, Säureempfindlichkeit
Mykobakterien	Sputum, Bronchialsekret, Bronchial-Lavage, Magennüchternsekret, Magenspülwasser, Urin, Blut, Liquor, Punktate, Biopsien, Eiter, Sperma, Prostatasekret, Menstrualblut, Stuhl	biochemisch-einfach, orientierend, physikalisch, Säureempfindlichkeit
Hefen und Hefeähnliche Pilze	Kulturmateriale angezchtet aus Untersuchungsmateriale wie bei Kulturverfahren (Primärkulturen und Isolate)	biochemisch einfach, orientierend, massenspektrometrische Erregerdifferenzierung (MALDI-TOF-MS)

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Dermatophyten und andere Erreger von Dermatomykosen	Kulturmaterial angezüchtet aus Untersuchungsmaterialien wie bei Kulturverfahren (Primärkulturen und Isolate)	biochemisch einfach, orientierend, massen-spektrometrische Erregerdifferenzierung (MALDI-TOF-MS)
Schimmelpilze	Kulturmaterial angezüchtet aus Untersuchungsmaterialien wie bei Kulturverfahren (Primärkulturen und Isolate)	biochemisch-aufwändig (Bunte Reihe, Mehrkammerverfahren), einfach, orientierend, massenspektrometrische
Schimmelpilze wie Zygomyceten, (Absidia, Mucor, Rhizomucor), Hyalohyphomyceten (Aspergillus, Penicillium) Phaeohyphomyceten (Exophiala, Cladophialophora, Alternaria)	Kulturmaterial angezüchtet aus Untersuchungsmaterialien wie bei Kulturverfahren (Primärkulturen und Isolate)	biochemisch einfach, orientierend
Schimmelpilze (Zygomyceten)	Kulturmaterial angezüchtet aus Untersuchungsmaterialien wie bei Kulturverfahren (Primärkulturen und Isolate)	biochemisch einfach, orientierend

**Untersuchungsart:  
Kulturelle Untersuchungen\***

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Bakterien und Pilze	Blut, Urin, Stuhl, extravasale Körperflüssigkeiten (Sputum, Liquor, Aszites, Punktionsflüssigkeiten, Ergüsse, Lavagen), Magensaft, Galle, insbesondere von sterilen Materialien	Anreicherungsverfahren, Blutkulturverfahren, teilmechanisiert und vollmechanisiert, in mikroaerober oder anaerober Atmosphäre, Keimzahlbestimmung, Kontakt-/Abklatschverfahren, spezifisch (selektiv), unspezifisch (nicht selektiv)
Helicobacter pylori	Magenbiopsien	Kultur, selektiv
Mykobakterien (M. tuberculosis-Komplex, nicht-tuberkulöse Mykobakterien, NTM)	Sputum, Bronchialsekret, Bronchiallavage, Magennüchternsekret, Magenspülwasser, Urin, Blut, Liquor, Punktate, Biopsien, Eiter, Sperma, Prostatasekret, Menstrualblut, Stuhl	Anreicherungsverfahren, bei verschiedenen Temperaturen, spezifisch (selektiv), unspezifisch (nicht selektiv)
Hefen und hefeähnliche Pilze	Bronchiallavage, Sputum, Liquor, sterile Körperflüssigkeiten, Genitalabstrich, Hautabstrich, Stuhl	in aerober Atmosphäre, spezifisch (selektiv), unspezifisch (nicht selektiv)



Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Dermatophyten und andere Erreger von Dermatomykosen	Hautgeschabsel, Haare, Nagelmaterial, Abstriche Hautläsionen, Pus, Biopsien	in aerober Atmosphäre, spezifisch (selektiv),
Schimmelpilze (Zygomyceten, Hyalohyphomyceten, Phaeohyphomyceten)	Bronchiallavage, Sputum, Liquor, sterile Körperflüssigkeiten, Genitalabstrich, Hautabstrich, Stuhl	in aerober Atmosphäre, spezifisch (selektiv)

**Untersuchungsart:**  
**Ligandenassays\***

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Borrelien, IgG oder IgM	Serum	CLIA
Campylobacter, Antigen	Stuhl	CLIA
Clostridium difficile, GLDH-Antigen	Stuhl	CLIA
Clostridium difficile, Toxin A und B, Antigen	Stuhl	CLIA
Treponema pallidum, Gesamt-Antikörper	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma	ECLIA
Mycoplasma pneumoniae, IgG oder IgM	Serum	CLIA
Toxoplasma gondii, IgG oder IgM	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma	ECLIA
Aspergillus, Antigen	Serum	ELISA
Bordetella pertussis, Toxin, IgG oder IgA	Serum, Citrat-Plasma	EIA
Borrelien, IgG oder IgM, Antikörper-Spezifitätsindex	Serum, Liquor	ELISA
Chlamydia pneumoniae, IgA oder IgG	Serum, Citrat-Plasma	ELISA
Chlamydia trachomatis, IgA oder IgG	Serum, Citrat-Plasma	ELISA
Clostridium tetani, Tetanus-Toxin, IgG	Serum, Citrat-Plasma	ELISA
Cryptosporidia, Antigen	Stuhl	ELISA
Corynebacterium diphtheriae, Toxin, Antikörper	Serum, Citrat-Plasma	ELISA
Echinococcus multilocularis, Antikörper	Serum	ELISA
Entamoeba histolytica dispar, Antigen	Stuhl	ELISA
Giardia lamblia, Antigen	Stuhl	ELISA
Helicobacter pylori, Antigen	Stuhl	CLIA
Helicobacter pylori, IgA oder IgG	Serum, EDTA-, Citrat-, Heparin-Plasma	ELISA

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Plasmodium ssp.-Antikörper (Malaria)	Serum	ELISA
Mycobacterium tuberculosis, Interferon-Gamma-Nachweis nach Lymphozytenstimulation	Heparin-Blut in spezialbeschichteten Röhrchen	CLIA
Legionella pneumophila Serotyp 1, Antigen	Urin	ELISA
Mycobacterium-tuberculosis-Komplex, MPT64-Antigen	Kulturmateriale aus Flüssigkulturen	ELISA
Mycoplasma pneumoniae, IgA	Serum, Citrat-Plasma	ELISA
Streptococcus pneumoniae, Antikörper	Serum	ELISA
Salmonella-IgA Ak	Serum	ELISA
Salmonella- Ak (polyvalent)	Serum	ELISA
Schistosoma, Antikörper	Serum, Citrat-Plasma	EIA
Treponema pallidum, IgG, Antikörper-Spezifitätsindex	Serum, Liquor	ELISA
Escherichia coli (EHEC), Verotoxin 1+2, Antigen	Kulturmateriale aus Stuhl in spezifischer Flüssigkultur	ELISA
Yersinien, IgA oder IgG	Serum	ELISA
Bordetellen, IgG	Serum, EDTA-, Citrat-, Heparin-Plasma	Immunoblot
Borrelien, IgG oder IgM	Serum, EDTA-, Citrat-, Heparin-Plasma	Immunoblot
Helicobacter, IgA oder IgG	Serum, EDTA-, Citrat-, Heparin-Plasma	Immunoblot
Treponema pallidum, IgG oder IgM	Serum, EDTA-, Citrat-, Heparin-Plasma	Immunoblot
Yersinien, IgA oder IgG	Serum, EDTA-, Citrat-, Heparin-Plasma	Immunoblot

**Untersuchungsart:**

**Mikroskopie\***

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Bakterien und Pilze	Blut, Serum, Plasma, Urin, Stuhl, extravasale Körperflüssigkeiten (Sputum, Liquor, Aszites, Punktionsflüssigkeiten, Ergüsse, Lavagen), Säfte (Magensaft, Galle)	Hellfeldmikroskopie nach Anfärbung mittels Farbstoffen ohne Anfärbung Fluoreszenzmikroskopie direkte Fluoreszenzmikroskopie mittels Fluorochromen
Bartonella henselae, IgG oder IgM	Serum	Fluoreszenzmikroskopie indirekte Immunfluoreszenzmikroskopie

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13452-01-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Bartonella quintana, IgG oder IgM	Serum	Fluoreszenzmikroskopie indirekte Immunfluoreszenzmikroskopie
Cestoden, z.B. Taenia, Diphyllobothrium, Hymenolepis, Dipylidium	Stuhl	Hellfeldmikroskopie nach Anfärbung mittels Farbstoffen
Cryptococcus neoformans	Liquor	Hellfeldmikroskopie nach Anfärbung mittels Farbstoffen
Cryptosporidien	Stuhl	Hellfeldmikroskopie nach Anfärbung mittels Farbstoffen
Dermatophyten	Hautgeschabsel, Haare, Nagelmaterial, Abstriche Hautläsionen, Pus, Biopsien	Fluoreszenzmikroskopie direkte Fluoreszenzmikroskopie mittels Fluorochromen
Dermatophyten, z.B. Trichophyton, Microsporum, Epidermophyton und andere Erreger von Dermatomykosen, z.B. Scopulariopsis	Kulturmaterial aus Kulturen aus Hautgeschabsel, Haare, Nagelmaterial, Abstriche Hautläsionen, Pus, Biopsien	Hellfeldmikroskopie nach Anfärbung mittels Farbstoffen
Enterobius vermicularis	Klebestreifenpräparate	Hellfeldmikroskopie nach Anfärbung mittels Farbstoffen, ohne Anfärbung
Hefen und Hefe- ähnliche Pilze	Bronchiallavage, Sputum, Liquor, sterile Körperflüssigkeiten, Genitalabstrich, Hautabstrich, Stuhl	Fluoreszenzmikroskopie direkte Fluoreszenzmikroskopie mittels Fluorochromen
Hefen und Hefe-ähnliche Pilze	Bronchiallavage, Sputum, Liquor, sterile Körperflüssigkeiten, Genitalabstrich, Hautabstrich, Stuhl	Hellfeldmikroskopie nach Anfärbung mittels Farbstoffen
Hefen und Hefe-ähnliche Pilze (z.B. Candida albicans, Candida non- albicans, Klyveromyces, Pichia, Saccharomyces spp., Geotrichum, Trichosporon)	Bronchiallavage, Sputum, Liquor, sterile Körperflüssigkeiten, Genitalabstrich, Hautabstrich, Stuhl	Hellfeldmikroskopie ohne Anfärbung
Legionella, non-pneumophila- Spezies, Antikörper	Serum	Fluoreszenzmikroskopie indirekte Immunfluoreszenzmikroskopie
Legionella pneumophila, Serogruppen 1-6, Antikörper	Serum	Fluoreszenzmikroskopie indirekte Immunfluoreszenzmikroskopie
Legionella pneumophila, Serogruppen 7-14, Antikörper	Serum	Fluoreszenzmikroskopie indirekte Immunfluoreszenzmikroskopie

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13452-01-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Plasmodium ssp., Malaria-Erregernachweis	EDTA-Blut	Hellfeldmikroskopie mit Anfärbung
Mykobakterien	Sputum, Bronchialsekret, Bronchial-lavage, Magennüchternsekret, Magenspülwasser, Urin, Blut, Liquor, Punktate, Biopsien, Eiter, Sperma, Prostatasekret, Menstrualblut, Stuhl	Fluoreszenzmikroskopie indirekte Immunfluoreszenzmikroskopie
Mykobakterien	Sputum, Bronchialsekret, Bronchial-lavage, Magennüchternsekret, Magenspülwasser, Urin, Blut, Liquor, Punktate, Biopsien, Eiter, Sperma, Prostatasekret, Menstrualblut, Stuhl	Hellfeldmikroskopie nach Anfärbung mittels Farbstoffen
Nematoden, z.B. Enterobius vermicularis, Trichuris, Ascaris, Hakenwürmer, Strongyloides	Stuhl	Hellfeldmikroskopie nach Anfärbung mittels Farbstoffen
Protozoen	Stuhl	Hellfeldmikroskopie nach Anfärbung mittels Farbstoffen
Protozoen (Giardia lamblia, Entamoeba histolytica/dispar, Entamoeba spp., sonstige Amöben, Blastocystis hominis)	Stuhl	Hellfeldmikroskopie nach Anfärbung mittels Farbstoffen
Rickettsia typhi, IgG oder IgM	Serum	Fluoreszenzmikroskopie indirekte Immunfluoreszenzmikroskopie
Rickettsia rickettsii, IgG oder IgM	Serum	Fluoreszenzmikroskopie indirekte Immunfluoreszenzmikroskopie
Schimmelpilze	Bronchioalveoläre Lavage, Sputum, Liquor, sterile Körperflüssigkeiten, Ohrabstrich	Fluoreszenzmikroskopie indirekte Immunfluoreszenzmikroskopie
Schimmelpilze Zygomyceten (Absidia, Mucor, Rhizomucor), Hyalohyphomyceten (Aspergillus, Penicillium), Phaeohyphomyceten (Exophiala, Cladophialophora, Alternaria)	Kulturmaterial aus Kulturen des Untersuchungsmaterials (Bronchioalveoläre Lavage, Sputum, Liquor, sterile Körperflüssigkeiten, Ohrabstrich)	Hellfeldmikroskopie nach Anfärbung mittels Farbstoffen
Sporozoen/Coccidien (Cryptosporidien, Cyclospora, Isospora belli, Sarcocystis)	Stuhl	Hellfeldmikroskopie nach Anfärbung mittels Farbstoffen

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Trematoden (Schistosoma, Clonorchis, Ophistorchis, Fasciola, Paragonimus)	Urin, Stuhl	Hellfeldmikroskopie ohne Anfärbung
Würmer, Wurmteile, Ektoparasiten	Stuhl, ausgeschiedene Parasiten	Hellfeldmikroskopie ohne Anfärbung

**Untersuchungsart:  
Molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)\*\***

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Bordetellen, DNA	Abstrich, bronchoalveoläre Lavage	Real-time PCR
Chlamydia pneumoniae, DNA	Abstrich, Sputum, Sekret	Real-time PCR
Chlamydia trachomatis, DNA	Abstrich, Urin, Ejakulat, Punktat	Real-time PCR
Chlamydia trachomatis L-Serova, DNA	Abstrich, Urin, Ejakulat, Punktat	Real-time PCR
EPEC	Kulturmateriale (Bakteriensuspension)	Real-time PCR
Mycobacterium-tuberculosis-Komplex, DNA	Sputum, Bronchialsekret, Bronchiallavage, Magennüchternsekret, Magenspülwasser, Urin, Blut, Liquor, Punktate, Biopsien, Eiter, Sperma, Prostatasekret, Menstrualblut, Stuhl	Polymerasekettenreaktion
Mycobacterium-tuberculosis-Komplex, DNA	Sputum, Bronchialsekret, Bronchiallavage, Magennüchternsekret, Magenspülwasser, Urin, Blut, Liquor, Punktate, Biopsien, Eiter, Sperma, Prostatasekret, Menstrualblut, Stuhl, Kulturmateriale	Empfindlichkeitsprüfung als molekularbiologische Nachweise
Mycobacterium-tuberculosis-Komplex, DNA	Kulturmateriale aus Flüssig- und Festkulturen (Primärkulturen und Isolaten)	PCR mit nachfolgender fest-flüssig Hybridisierung (Festphasen-gebundene Fangsonden und Enzymimmunoassay basierende Detektion der Hybridisierungsereignisse)

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13452-01-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Mykobakterien, nicht-tuberkulös (NTM), DNA	Kulturmateriale aus Flüssig- und Festkulturen (Primärkulturen und Isolaten)	PCR mit nachfolgender fest-flüssig Hybridisierung (Festphasen-gebundene Fangsonden und Enzymimmunoassay basierende Detektion der Hybridisierungsereignisse)
Mykobakterien, nicht tuberkulös (NTM), DNA	Kulturmateriale aus Flüssig- und Festkulturen (Primärkulturen und Isolaten)	DNA-Sequenzierung, Kapillarelektrophorese
Mycoplasma genitalium, DNA	Abstrich, Urin	Real-time PCR
Mycoplasma genitalium: Genotypische Makrolid-Resistenz	Urin, Abstrich	Real-time PCR
Mycoplasma genitalium: Genotypische Fluorchinolon-Resistenz	Urin, Abstrich	Real-time PCR
Mycoplasma pneumoniae, DNA	Abstrich, bronchoalveoläre Lavage, Sputum, Sekret	Real-time PCR
Neisseria gonorrhoeae, DNA	Urin, Abstrich	Real-time PCR
Pneumocystis jirovecii, DNA	BAL, Sputum, Trachealsekret, Abstriche	Real-time PCR
Respiratorische Erreger: Streptococcus pneumoniae, Legionella pneumophila, Haemophilus influenzae, Bordetellen, Mycoplasma pneumoniae, Chlamydia pneumoniae, DNA	Sputum, bronchoalveoläre Lavage, Nasenrachen-Abstrich	Real-time PCR
Staphylococcus aureus, Methicillin-resistent (MRSA), DNA	Abstrich und Kulturen	Real-time PCR
Allplex STI Essential Assay - Chlamydia trachomatis (CT) - Neisseria gonorrhoeae (NG) - Mycoplasma genitalium (MG) - Mycoplasma hominis (MH) - Trichomonas vaginalis (TV) - Ureaplasma urealyticum (UU) - Ureaplasma parvum (UP)	Urin, Endozervikal- und Urethral-Abstriche	Real-time PCR
16-S-rRNA-Gensequenzidentifizierung von Bakterien	Bakterielle Reinkulturen	Real-time PCR und Sequenzierung
Trichomonas vaginalis, DNA	Urin, Abstrich	Real-time PCR

## Untersuchungsgebiet: Virologie

### Untersuchungsart:

#### Ligandenassays\*

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Adenoviren, Antigen	Stuhl	ELISA
Astrovirus, Antigen	Stuhl	ELISA
Cytomegalovirus, IgG oder IgM	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma	ECLIA
Cytomegalovirus, IgG, Antikörper-Spezifitätsindex	Serum, Liquor	ELISA
Cytomegalovirus, IgG, Avidität	Serum, EDTA-, Citrat-, Heparin-Plasma	Immunoblot
Cytomegalovirus, IgM	Serum, EDTA-, Citrat-, Heparin-Plasma	Immunoblot
Dengue-Virus, IgG oder IgM	Serum, EDTA-, Citrat-, Heparin-Plasma	ELISA
Epstein-Barr-Virus, EBNA1, IgG	Serum, EDTA-, Citrat-, Heparin-Plasma	CLIA
Epstein-Barr-Virus, IgG oder IgM	Serum, Citrat-Plasma	CLIA
Epstein-Barr-Virus, IgG, Antikörper-Spezifitätsindex	Serum, Liquor	ELISA
Epstein-Barr-Virus, IgG, Avidität	Serum, EDTA-, Citrat-, Heparin-Plasma	Immunoblot
Frühsommer-Meningoenzephalitis-Virus, IgG oder IgM	Serum, EDTA-, Heparin-, Citrat-Plasma	ELISA
Frühsommer-Meningoenzephalitis-Virus, IgG, Antikörper-Spezifitätsindex	Serum, Liquor	ELISA
Hantaviren, IgG oder IgM	Serum, EDTA-, Citrat-, Heparin-Plasma	ELISA
Hantaviren, IgG oder IgM	Serum, EDTA-, Citrat-, Heparin-Plasma	Immunoblot
Hepatitis-A-Virus, IgG oder IgM	Serum	ECLIA
Hepatitis-B-Virus, HBc-Antikörper	Serum, EDTA-, Citrat-, Heparin-Plasma	ECLIA
Hepatitis-B-Virus, HBc-IgM	Serum, EDTA-, Citrat-, Heparin-Plasma	ECLIA
Hepatitis-B-Virus, HBe-Antigen	Serum, EDTA-, Citrat-, Heparin-Plasma	ECLIA
Hepatitis-B-Virus, HBe-Antikörper	Serum, EDTA-, Citrat-, Heparin-Plasma	ECLIA
Hepatitis-B-Virus, HBs-Antigen	Serum, EDTA-, Citrat-, Heparin-Plasma	ECLIA
Hepatitis-B-Virus, HBs-Antikörper	Serum, EDTA-Plasma	ECLIA

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13452-01-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Hepatitis-C-Virus, Antikörper	Serum, EDTA-, Citrat-, Heparin-Plasma	ECLIA
Hepatitis-C-Virus, IgG	Serum, EDTA-, Citrat-, Heparin-Plasma	Immunoblot
Hepatitis-D-Virus, Antikörper	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma	CLIA
Hepatitis-E-Virus, IgG oder IgM	Serum, EDTA-, Citrat-, Heparin-Plasma	ELISA
Hepatitis-E-Virus, IgG oder IgM	Serum, EDTA-, Citrat-, Heparin-Plasma	Immunoblot
Herpes-Simplex-Virus Typ 1, IgG, Antikörper-Spezifitätsindex	Serum, Liquor	ELISA
Herpes-Simplex-Virus, IgG oder IgM	Serum, EDTA-, Citrat-, Heparin-Plasma	CLIA
Humane Immundefizienz-Viren Typ 1/2, Antikörper	Serum, EDTA-, Citrat-, Heparin-Plasma	Immunoblot
Humane Immundefizienzviren Typ 1/2, Antikörper und p24-Antigen	Serum, EDTA-, Citrat-, Heparin-Plasma	ECLIA
Humane T-Zell-Leukämie-Viren Typ 1/2, Antikörper	Serum, EDTA-, Citrat-Plasma	ELISA
Humane T-Zell-Leukämie-Viren Typ 1/2, Antikörper	Serum, EDTA-, Na-Citrat-, Heparin-Plasma	Immunoblot
Masernvirus, IgG oder IgM	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma	CLIA
Masernvirus, IgG, Antikörper-Spezifitätsindex	Serum, Liquor	ELISA
EBV -Mononukleose Schnelltest	Serum, EDTA-, Na-Citrat-, Heparin-Plasma, Vollblut	Lateralfuss- Immunoassay
Mumpsvirus, IgG oder IgM	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma	CLIA
Mumpsvirus, IgG, Antikörper-Spezifitätsindex	Serum, Liquor	ELISA
Parvovirus B19, IgG oder IgM	Serum, EDTA-, Citrat-, Heparin-Plasma	CLIA
Parvovirus B19, IgG oder IgM	Serum, EDTA-, Citrat-, Heparin-Plasma	Immunoblot
Rotavirus, Antigen	Stuhl	ELISA
Rötelnvirus, IgG oder IgM	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma	ECLIA
Rötelnvirus, IgG, Antikörper-Spezifitätsindex	Serum, Liquor	ELISA
Sandfliegenfiebertviren, IgG oder IgM	Serum, EDTA-, Citrat-, Heparin-Plasma	Immunoblot
SARS-CoV-2 Ak (IgG und IgA)	Serum	ELISA
SARS-CoV-2 Ak (gesamt)	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma	ECLIA
Varicella-Zoster-Virus, IgA	Serum, Citrat-Plasma	ELISA
Varicella-Zoster-Virus, IgG oder IgM	Serum, EDTA-, Citrat-, Heparin-Plasma	CLIA
Varicella-Zoster-Virus, IgG, Antikörper-Spezifitätsindex	Serum, Liquor	ELISA



**Untersuchungsart:**
**Molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)\*\***

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
BV-Polyomavirus, DNA, Viruslast	EDTA-Blut, Urin	Real-time PCR
Cytomegalovirus, DNA, Viruslast	EDTA-Blut, Liquor, Urin, Abstriche, BAL	Real-time PCR
Enterovirus, RNA	Liquor, BAL, Tracheal- oder Bronchialsekret, Abstriche, Stuhl	Real-time PCR
Epstein-Barr-Virus, DNA, Viruslast	EDTA-Blut, Liquor, Abstriche	Real-time PCR
Hepatitis-B-Virus, DNA, Viruslast	EDTA-Blut, Serum	Real-time PCR
Hepatitis-B-Virus, genotypische Resistenzbestimmung	EDTA-Blut	DNA-Sequenzierung, Kapillarelektrophorese
Hepatitis-C-Virus, Genotypisierung	EDTA-Plasma, Serum	DNA-Sequenzierung, Kapillarelektrophorese
Hepatitis-C-Virus, Genotypisierung	EDTA-Blut	Real-time PCR
Hepatitis-C-Virus, RNA, qualitativ	Serum, EDTA-Blut	Real-time PCR
Hepatitis-C-Virus, RNA, Viruslast	Serum, EDTA-Blut	Real-time PCR
Herpes-Simplex-Virus Typen 1/2, DNA	EDTA-Blut, Liquor, Abstriche	Real-time PCR
Humanes Immundefizienzvirus Typ 1, Env-Gen, Korezeptor-Tropismus	EDTA-Blut	DNA-Sequenzierung, Kapillarelektrophorese
Humanes Immundefizienzvirus Typ 1, genotypische Resistenzbestimmung, Integrase	EDTA-Blut	DNA-Sequenzierung, Kapillarelektrophorese
Humanes Immundefizienzvirus Typ 1, genotypische Resistenzbestimmung, Reverse Transkriptase und Protease	EDTA-Blut	DNA-Sequenzierung, Kapillarelektrophorese
Humanes Immundefizienzvirus Typ 1, RNA, Viruslast	EDTA-Blut	Real-time PCR
Humanes Papillomavirus, DNA, Hochrisiko-Typ, Genotyp	Abstriche	Real-time PCR
Influenzaviren Typen A/B, RNA	Abstriche	Real-time PCR
JC-Polyomavirus, DNA, Viruslast	EDTA-Blut, Liquor, Urin	Real-time PCR
Noroviren, RNA	Stuhl	Real-time PCR
Respiratorische Erreger: Parainfluenzaviren, Metapneumovirus, Enteroviren-, Adenoviren, RNA/DNA	Sputum, bronchoalveoläre Lavage, Nasenrachen-Abstrich	Multiplex-PCR
Respiratorische Erreger: Coronaviren, Bocavirus, Rhinoviren, RNA	Sputum, bronchoalveoläre Lavage, Nasenrachen-Abstrich	Multiplex-PCR
Respiratorische Erreger: Influenzaviren, Respiratorische Synzytialviren, RNA	Sputum, bronchoalveoläre Lavage, Nasenrachen-Abstrich	Multiplex-PCR
SARS-CoV-2, RNA	Abstrich, Bal, Bronchialsekret, Sputum	Real-time PCR

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
SARS-CoV-2, RNA	Abstrich	Real-time PCR
SARS-CoV-2, Virusvarianten	Abstrich	Real-time PCR
Varicella-Zoster-Virus, DNA	Liquor, Abstriche, EDTA-Blut	Real-time PCR

## Untersuchungsgebiet: Transfusionsmedizin

### Untersuchungsart:

#### Agglutinationsteste\*

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
ABO-Blutgruppenbestimmung	Serum, EDTA-Blut	Hämagglutinationstest
Antikörper- Titer	Vollblut, EDTA-Blut, Serum	Hämagglutinationstest
Antikörper-Differenzierung	Vollblut, EDTA-Blut, Serum	Hämagglutinationstest
Antikörper-Suchtest	Vollblut, EDTA-Blut, Serum	Hämagglutinationstest
Coombs-Test, direkt	EDTA-Blut	Hämagglutinationstest
Coombs-Test, indirekt (EB)	EDTA-Blut	Hämagglutinationstest
Rhesusformel, inkl. Kell-Antigen	EDTA-Blut	Hämagglutinationstest