

## Deutsche Akkreditierungsstelle

### Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-21438-01-00 nach DIN EN ISO 15189:2014

**Gültig ab: 28.04.2023**

Ausstellungsdatum: 28.04.2023

Inhaber der Akkreditierungsurkunde:

**Medizinisches Versorgungszentrum Mitteldeutscher Praxisverbund Humangenetik  
GmbH**  
**Friedrichstraße 38-40**  
**01067 Dresden**

Das Medizinische Laboratorium erfüllt die Anforderungen gemäß DIN EN ISO 15189:2014, um die in dieser Anlage aufgeführten Konformitätsbewertungstätigkeiten durchzuführen. Das Medizinische Laboratorium erfüllt gegebenenfalls zusätzliche gesetzliche und normative Anforderungen, einschließlich solcher in relevanten sektoralen Programmen, sofern diese nachfolgend ausdrücklich bestätigt werden.

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.

#### **Untersuchungen im Bereich:**

Medizinische Laboratoriumsdiagnostik

#### **Untersuchungsgebiete:**

Klinische Chemie

Humangenetik (Zytogenetik)

Humangenetik (Molekulare Humangenetik)

*Diese Urkundenanlage gilt nur zusammen mit der schriftlich erteilten Urkunde und gibt den Stand zum Zeitpunkt des Ausstellungsdatums wieder. Der jeweils aktuelle Stand der gültigen und überwachten Akkreditierung ist der Datenbank akkreditierter Stellen der Deutschen Akkreditierungsstelle zu entnehmen ([www.dakks.de](http://www.dakks.de))*

**Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-21438-01-00**

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.

## Untersuchungsgebiet: Klinische Chemie

### Untersuchungsart:

#### Ligandenassays\*

##### Fluoreszenzimmunoassay (FIA)

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Schwangerschaftsassoziertes Protein A (PAPP-A)	Serum	TRFIA (time resolved Fluoreszenzimmunassay)
Freie Kette des $\beta$ -HCG (freies $\beta$ -HCG)	Serum	TRFIA (time resolved Fluoreszenzimmunassay)
Plazentarer Wachstumsfaktor (PIGF)	Serum	TRFIA (time resolved Fluoreszenzimmunassay)

## Untersuchungsgebiet: Humangenetik (Zytogenetik)

### Untersuchungsart:

#### Chromosomenanalyse\*\*

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial	Untersuchungstechnik
angeborener Chromosomensatz	Lymphozyten, Amnionzellen, Chorionzotten und andere Gewebeproben <sup>oo</sup>	Chromosomenbänderungsanalyse, FISH
angeborener Chromosomensatz	genomische DNA	molekulare Karyotypisierung (Array CGH)
erworbener Chromosomensatz	Knochenmark, peripheres Blut	Chromosomenbänderungsanalyse, FISH
erworbener Chromosomensatz	genomische DNA	molekulare Karyotypisierung (Array CGH)

## Untersuchungsgebiet: Humangenetik (Molekulare Humangenetik)

### Untersuchungsart:

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

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial	Untersuchungstechnik
Aarskog-Scott Syndrom Laborpanel 1 FGD1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500, MLPA
Absence-Epilepsie der Kindheit Epilepsie-Panel CACNA1H, EFHC1, GABRA1, GABRB3, GABRG2, JRK, NIPA2, SLC2A1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500, MLPA
Absence-Epilepsie der Kindheit Epilepsie-Panel CACNA1H, EFHC1, GABRA1, GABRG2, JRK	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung
Absence-Epilepsie der Kindheit Epilepsie-Panel SLC2A1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA
Achondrogenesie (ACG) Laborpanel 3 COL2A1, SLC26A2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500
Achondrogenesie (ACG) COL2A1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA
Achondrogenesie (ACG) SLC26A2, TRIP11	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung
Adipositas Laborpanel 4 ADRB2, ADRB3, AGRP, BDNF, CARTPT, ENPP1, GHRL, LEP, LEPR, MC3R, MC4R, NROB2, NTRK2, PCSK1, POMC, PPARG, SDC3, SIM1, UCP1, UCP3	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500
Adipositas ENPP1 (LRG_1288t1: Exon 1, c.1-c.200)	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung
Adipositas LEPR, POMC, SIM1, LEP, MC4R, MC3R	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA
Adrenogenitales Syndrom Laborpanel 4, EBM-Panel CYP17A1, CYP11B1, HSD3B2, STAR	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500
Adrenogenitales Syndrom CYP11B1, HSD3B2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung
Adrenogenitales Syndrom CYP17A1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA



Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-21438-01-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial	Untersuchungstechnik
Adrenogenitales Syndrom CYP21A2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA
Akute myeloische Leukämie Laborpanel 4, TruSight Hereditary Cancer Panel ASXL1 (LRG_630t1: Exon 11-13), CEBPA, FLT3 (LRG_457t1: Exons 14, 15 und 20), IDH1 (LRG_610t1: Exon 4), IDH2 (LRG_611t1: Exon 4), NPM1 (LRG_458t1: Exon 11), RUNX1, TP53, BCOR, CUX1, DNMT3A, KIT (LRG_307t1: Exons 2, 8, 9, 10, 11, 13 und 17), WT1 (LRG_525t1: Exons 7 und 9)	Blut, Knochenmark, Knochenmark- Kultur; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500
Akute myeloische Leukämie FLT3 (LRG_457t1: Exons 14, 15 und 20); CEBPA (LRG_456t1:c.700-c.1000), IDH1 (LRG_610t1: Exon 4), IDH2 (LRG_611t1: Exon 4), NPM1 (LRG_458t1: Exon 11), RUNX1, ASXL1 (LRG_630t1: Exon 12-13), KRAS, NRAS, DNMT3A (LRG_459t4: Exon 23)	Blut, Knochenmark, Knochenmark- Kultur; DNA	Sanger-Sequenzierung
Akute myeloische Leukämie TP53	Blut, Knochenmark, Knochenmark- Kultur; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA
Alagille Syndrom Laborpanel 1 JAG1, NOTCH2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500
Alagille Syndrom JAG1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA
Alpha1-Antitrypsinmangel Laborpanel 4 SERPINA1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500
Alpha1-Antitrypsinmangel SERPINA1 (LRG_575t1:c.863A>T, LRG_575t1: c.1096G>A)	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung
Alport Syndrom Laborpanel 3 CD151, COL4A3, COL4A4, COL4A5, MYH9	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500
Alport Syndrom COL4A3, COL4A4, COL4A5	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial	Untersuchungstechnik
Alzheimer-Demenz Laborpanel 5, Laborpanel 4 APP, APOE, CHCHD10, CHMP2B, FUS, GRN, ITM2B, MAPT, PRNP, PSEN1, PSEN2, SIGMAR1, SQSTM1, TARDBP, TBK1, TREM2, UBQLN2, VCP, VPS35	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500
Alzheimer-Demenz APOE, PSEN2, TARDBP, CHMP2B	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung
Alzheimer-Demenz PRNP	Blut, Gewebeprobe°; DNA	PCR, Fragmentanalyse, Sanger- Sequenzierung
Alzheimer-Demenz APP, PSEN1, MAPT, GRN	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA
Amyloid-Polyneuropathie TTR	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung
Amyotrophe Lateralsklerose Laborpanel 5 ALS2, ANG, CHCHD10, CHMP2B, FUS, KIF5A, SPG11, MATR3, SETX, SOD1, SQSTM1, TARDBP, TBK1, UBQLN2, VAPB, VCP	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500
Amyotrophe Lateralsklerose C9ORF72, SCA1, SCA2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	PCR, Fragmentanalyse
Amyotrophe Lateralsklerose SETX	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA
Amyotrophe Lateralsklerose ALS2, FUS, SOD1, TARDBP, VAPB	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung
Androgenrezeptor-Defekt Laborpanel 4 AR	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500, MLPA
Androgenrezeptor-Defekt AR (LRG_1406t1: Promoter, anteilig)	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung
Angelman Syndrom msMLPA 15q11.2, UBE3A	Blut, Gewebeprobe°; DNA	msMLPA
Angelman Syndrom Laborpanel 1, Epilepsie-Panel UBE3A	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500
Antithrombin-III-Mangel Laborpanel 4 SERPINC1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500, MLPA

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial	Untersuchungstechnik
Arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiomyopathie Laborpanel 2 CTNNA3, DSC2, DSG2, DSP, JUP, PKP2, RYR2, TGFB3, TMEM43	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500
Arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiomyopathie DSC, JUP, TGFB3	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA
Arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiomyopathie DSG2, DSP, PKP2, RYR2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA
ARX-assoziierte Erkrankungen Laborpanel 1, Epilepsie-Panel ARX	Blut, Gewebeprobe°; DNA	PCR, Fragmentanalyse, Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500, MLPA
Ataxia teleangiectasia TruSight Hereditary Cancer Panel, EBM-Panel ATM	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500, MLPA
Autismus Laborpanel 1, Epilepsie-Panel, EBM-Panel, TruSight Hereditary Cancer Panel ADNP, ALDH5A1, AP1S2, ARX, ATRX, AUTS2, BRAF, CACNA1C, CASK, CDKL5, CHD7, CHD8, CNTNAP2, DHCR7, DPP6, EHMT1, FGD1, FOXP1, FOXP2, GRIN2B, HPRT1, KDM5C, L1CAM, MBD5, MECP2, MED12, MEF2C, MID1, NHS, NIPBL, NLGN3, NLGN4X, NRXN1, NSD1, OPHN1, PCDH19, PHF6, PNKP, PQBP1, PTCHD1, PTEN, PTPN11, RAB39B, RAI1, SCN1A, SHANK2, SHANK3, SLC9A6, SMARCB1, SMC1A, SMC3, TCF4, TSC1, TSC2, UBE2A, UBE3A, VPS13B, ZEB2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500
Autismus ARX	Blut, Gewebeprobe°; DNA	PCR, Fragmentanalyse, Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500, MLPA



Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial	Untersuchungstechnik
Autismus CDKL5, CHD7, DHCR7, FGD1, FOXG1, L1CAM, MECP2, MID1, NIBPL, NSD1, PCDH19, PTEN, RAI1, SCN1A, SMARCB1, TCF4, TSC1, TSC2, UBE3A, VPS13B, ZEB2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA
Autismus BRAF, CACNA1C, MBD5, PTPN11, SMC1A, SMC3	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung
Autismus CASK, EHMT1, GRIN2B, NLGN4X, NRXN1, OPHN1, PQBP1, SHANK2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA
Bainbridge-Ropers Syndrom Laborpanel 3 ASXL3	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500
Basalzellkarzinom TruSight Hereditary Cancer Panel, Laborpanel 1 PTCH1, PTEN, SUFU, FLCN, TERT	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500
Basalzellkarzinom PTCH1, PTEN	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA
Beckwith-Wiedemann Syndrom (BWS) msMLPA 11p15.5, CDKN1C	Blut, Gewebeprobe°; DNA	msMLPA
Beckwith-Wiedemann Syndrom (BWS) Laborpanel 5 CDKN1C	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500
Beckwith-Wiedemann Syndrom (BWS) Laborpanel 1, Laborpanel 5 DIS3L2, GPC3, HRAS, NFIX, NSD1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500
Beckwith-Wiedemann Syndrom (BWS) NSD1, NFIX, GPC3	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA
Beckwith-Wiedemann Syndrom (BWS) HRAS	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung
Benigne familiäre Neugeborenenkrämpfe Epilepsie-Panel CHRNA2, KCNQ2, KCNQ3, PRRT2, SCN2A, SCN8A	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500
Benigne familiäre Neugeborenenkrämpfe PRRT2, SCN2A	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung
Benigne familiäre Neugeborenenkrämpfe KCNQ2, KCNQ3	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-21438-01-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial	Untersuchungstechnik
Branchio-oto-renales Syndrom (BOR Syndrom) Laborpanel 3 EYA1, SIX1, SIX5	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500
Branchio-oto-renales Syndrom (BOR Syndrom) EYA1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA
Branchio-oto-renales Syndrom (BOR Syndrom) SIX1, SIX5	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung
Brugada Syndrom Laborpanel 2 CACNA1C, CACNA2D1, CACNB2, GPD1L, HCN4, KCNE3, SCN1B, SCN5A, TRPM4, ANK2, CALM1, CASQ2, CAV3, KCNE1, KCNE2, KCNH2, KCNJ2, KCNJ5, KCNQ1, PKP2, RYR2, SCN4B, SNTA1, TRDN	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500
Brugada Syndrom ANK2, CACNA1C, CACNB2, CASQ2, KCNE3, KCNJ2, SCN1B	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung
Brugada Syndrom CAV3, KCNE1, KCNE2, KCNH2, KCNQ1, PKP2, RYR2, SCN5A	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA
Brustkrebs TruSight Hereditary Cancer Panel, EBM-Panel ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, NBN, PALB2, PMS2, PTEN, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500
Brustkrebs EPCAM	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA
Brustkrebs ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, PALB2, PMS2, PTEN, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA
CADASIL Syndrom Laborpanel 1, Laborpanel 5 NOTCH3	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500, MLPA
CHARGE Syndrom Laborpanel 1, Laborpanel 3 CHD7	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500, MLPA



Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial	Untersuchungstechnik
CHARGE Syndrom SEMA3E (LRG_1287t1:Exon 17)	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung
Chorea Huntington HTT, JPH3, TBP, ATN1, SCA1, SCA2, SCA3, SCA7, PRNP	Blut, Gewebeprobe°; DNA	PCR, Fragmentanalyse
Chorea Huntington Laborpanel 5, Epilepsiepanel ADCY5, ARSA, FRRS1L, FTL, GM2A, GNAO1, JPH3, KCNA1, NKX2-1, PRNP, RNF216, VPS13A, XK	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500
Chorea Huntington KCNA1, PRNP	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung
Chronische Granulomatose Laborpanel 4 CYBB	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500, MLPA
Chronische Lymphatische Leukämie TruSight Hereditary Cancer Panel, EBM-Panel, Laborpanel 4 BIRC3 (LRG_1423t1: Exon 2-9), NOTCH1 (LRG_1122t1: Exons 26, 27 und 34), SF3B1 (LRG_624t2: Exons 13-17), TP53	Blut, Knochenmark, Knochenmark- Kultur; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500
Chronische Lymphatische Leukämie TP53	Blut, Knochenmark, Knochenmark- Kultur; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA
Coffin-Lowry Syndrom Laborpanel 1 RPS6KA3 (RSK2)	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500, MLPA
Coffin-Siris Syndrom Laborpanel 1 ARID1A, ARID1B, KMT2A (MLL), SMARCA4, SMARCB1, SMARCE1, DOCK6, GRIN2B, KMT2D (MLL2), PHF6, SHANK3, SMARCA2, SOX11	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500
Coffin-Siris Syndrom ARID1A (LRG_875t1: c.880-c.1137), ARID1B (LRG_875t1: c.420-c.840 und c.1000- c.1415)	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung
Coffin-Siris Syndrom GRIN2B	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA
Coffin-Siris Syndrom SMARCB1, KMT2D (MLL2)	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA
Cohen Syndrom Laborpanel 1, Laborpanel 5 COH1 (VPS13B)	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500, MLPA

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-21438-01-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial	Untersuchungstechnik
Cornelia de Lange Syndrom Laborpanel 1 ANKRD11, HDAC8, NIPBL, RAD21, SMC1A, SMC3	Blut, Gewebeprobe <sup>°°</sup> ; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500
Cornelia de Lange Syndrom NIPBL	Blut, Gewebeprobe <sup>°°</sup> ; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA
Cornelia de Lange Syndrom RAD21, SMC1A, SMC3	Blut, Gewebeprobe <sup>°°</sup> ; DNA	Sanger-Sequenzierung
Costello Syndrom Laborpanel 5, EBM-Panel HRAS	Blut, Gewebeprobe <sup>°°</sup> ; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500
Cowden Syndrom TruSight Hereditary Cancer Panel, Laborpanel 1, EBM-Panel PTEN, SDHB, SDHD	Blut, Gewebeprobe <sup>°°</sup> ; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500
Cowden Syndrom SDHB, SDHD	Blut, Gewebeprobe <sup>°°</sup> ; DNA	MLPA
Cowden Syndrom PTEN	Blut, Gewebeprobe <sup>°°</sup> ; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA
CYP2C9-Genotypisierung CYP2C9 (LRG_1195t1:c.430C>T, LRG_1195t1: c.1075A>C)	Blut, Gewebeprobe <sup>°°</sup> ; DNA	Sanger-Sequenzierung
Cystische Fibrose Laborpanel 4, EBM-Panel CFTR	Blut, Gewebeprobe <sup>°°</sup> ; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500, MLPA
Demenz Laborpanel 5, Laborpanel 1, Laborpanel 4 APOE, APP, CHCHD10, CHMP2B, FUS, GRN, ITM2B, MAPT, NOTCH3, PRNP, PSEN1, PSEN2, SIGMAR1, SQSTM1, TARDBP, TBK1, TREM2, UBQLN2, VCP, VPS35	Blut, Gewebeprobe <sup>°°</sup> ; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500
Demenz SCA17, SCA2, C9ORF72, PRNP	Blut, Gewebeprobe <sup>°°</sup> ; DNA	PCR, Fragmentanalyse
Demenz APOE, CHMP2B, PSEN2, PRNP, TARDB1	Blut, Gewebeprobe <sup>°°</sup> ; DNA	Sanger-Sequenzierung
Demenz APP, GRN, MAPT, NOTCH3, PSEN1	Blut, Gewebeprobe <sup>°°</sup> ; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA
DiGeorge Syndrom / DiGeorge Syndrom Typ 2 22q11.2, 4q35, 8p23, 9q34.3, 10p14, 17p13.3,	Blut, Gewebeprobe <sup>°°</sup> ; DNA	MLPA

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial	Untersuchungstechnik
DiGeorge Syndrom / DiGeorge Syndrom Typ 2 Laborpanel 3 TBX1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500, MLPA
Dilatative Kardiomyopathie Laborpanel 2 ACTN2, BAG3, DES, FKTN, LDB3, LMNA, MYBPC3, MYH6, MYH7, PLN, RBM20, SCN5A, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1, ACTC1, ANKRD1, CSRP3, DMD, DSC2, DSG2, DSP, DTNA, EMD, FKTN, JUP, MIB1, PKP2, RYR2, SGCD, TAZ, TCAP, TGFB3, TMEM43, VCL	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500
Dilatative Kardiomyopathie DSC2, JUP, TGFB3	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA
Dilatative Kardiomyopathie ACTC1, ACTN2, CSRP3, DES, LDB3, PLN, TCAP, TNNI3, TNNT2, TPM1, VCL	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung
Dilatative Kardiomyopathie DMD, EMD, DSG2, DSP, FKTN, LMNA, MYBPC3, MYH7, PKP2, RYR2, SCN5A, SGCD	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA
DPYD-Genotypisierung DPYD (LRG_722t1:c.1905+1G>A, LRG_722t1:c.1679T>G, LRG_722t1:c.2846A>T, LRG_722t1:c.1129-5923C>G, LRG_722t1:c.1236G>A)	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung
Dyschondrosteose, Typ Leri-Weill Laborpanel 3 SHOX	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500, MLPA
Dystonie Laborpanel 2, Epilepsiepanel ADCY5, ANO3, ANO5, ATP1A3, GCH1, GNAL, PANK2, PNKD, PRKRA, PRRT2, SGCE, SLC2A1, SPR, TAF1, TH, THAP1, TOR1A, TUBB4A	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500
Dystonie PRRT2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung
Dystonie ATP1A3, PRKRA	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA
Dystonie GCH1, SGCE, SLC2A1, TH, THAP1, TOR1A, ANO5	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA



Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial	Untersuchungstechnik
Ehlers-Danlos-Syndrom EBM-Panel, Laborpanel 3 ADAMTS2, B3GALT6, B4GALT7, CHST14, COL1A1, COL1A2, COL3A1, COL5A1, COL5A2, FKBP14, FLNA, PLOD1, SLC39A13, TNXB	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500
Ehlers-Danlos-Syndrom ADAMTS2, COL5A2, B3GALT6	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung
Ehlers-Danlos-Syndrom COL1A1, COL1A2, COL3A1, COL5A1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA
Ehlers-Danlos-Syndrom FLNA, PLOD1, TNXB	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA
Emery-Dreifuss Muskeldystrophie Laborpanel 2 EMD, LMNA	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500
Emery-Dreifuss Muskeldystrophie LMNA	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA
Epilepsie Epilepsie-Panel AARS, ACY1, ADAR, ADSL, ALDH7A1, ALG13, AMACR, AMT, ARHGEF15, ARHGEF9, ARX, ASAH1, ATP13A2, ATP1A2, ATP6AP2, ATRX, BRAT1, C10orf2/TWINK, C19orf12, CACNA1A, CACNA1H, CACNB4, CASK, CASR, CDKL5, CHD2, CHD8, CHRNA2, CHRNA4, CHRN2, CLCN2, CLCN4, CLN3, CLN5, CLN6, CLP1, CNTN2, CNTNAP2, CP, CPA6, CPT2, CRH, CSTB, CUL4B, DCAF17, DCX, DEPDC5, DNM1, DOCK7, DPAGT1, DPM2, DYRK1A, EARS2, EEF1A2, EFHC1, EIF2AK3, EIF2B3, ELP4, EPM2A, ETFA, ETFB, ETFDH, ETHE1, FA2H, FAM126A, FARS2, FASN, FASTKD2, FBXL4, FLAD1, FLNA, FMR1, FOLR1, FOXG1, FOXRED1, FTL, GABBR2, GABRA1, GABRB3, GABRD, GABRG2, GAMT, GCSH, GFAP, GFER, GFM1, GLDC, GLUL, GMPPB, GNAO1, GOSR2, GPHN, GPR98 (ADGRV1), GRIA3,	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-21438-01-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial	Untersuchungstechnik
Epilepsie GRIN1, GRIN2A, GRIN2B, HADH, HCN1, HCN2, HDAC4, HEXA, HEXB, HNRNPDL, HNRNPH1, HNRNPU, HSD17B10, IBA57, IQSEC2, JRK, KCNA1, KCNA2, KCNB1, KCNC1, KCNH5, KCNJ10, KCNMA1, KCNQ2, KCNQ3, KCNT1, KCTD7, KDM5C, LGI1, LRPPRC, LYRM7, MARS2, MBD5, ME2, MECP2, MED12, MEF2C, MICU1, MOCS1, MOCS2, MPV17, MRPS16, MRPS22, MTFMT, MTHFR, MTO1, MTOR, MTPAP, MYBPC1, NDUFA1, NDUFA12, NDUFA2, NDUFA9, NDUFAF2, NDUFAF3, NDUFAF4, NDUFAF5, NDUFAF6, NDUFB3, NDUFB9, NDUF51, NDUF52, NDUF53, NDUF54, NDUF56, NDUF57, NDUF58, NDUFV1, NDUFV2, NECAP1, NEDD4L, NEU1, NFU1, NHLRC1, NIPA2, NOL3, NPC1, NPC2, NRXN1, NUBPL, OFD1, OPA1, OPHN1, PAK3, PANK2, PC, PCDH19, PDHA1, PDHB, PDHX, PDP1, PDSS1, PDSS2, PGK1, PHF6, PHGDH, PIGA, PIK3AP1, PLA2G6, PLCB1, PLP1, PNKP, PNPO, PNPT1, POLG, POLR3A, POLR3B, PPT1, PPT2, PRICKLE1, PRICKLE2, PRRT2, PTC1, PUS1, QARS, RAB39B, RANBP2,	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500



Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial	Untersuchungstechnik
Epilepsie RANGAP1, RARS2, RBFOX1, RBFOX3, RMND1, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, ROGD1, RRM2B, RYR3, SAMHD1, SARS2, SCARB2, SCN1A, SCN1B, SCN2A, SCN8A, SCN9A, SCO1, SCO2, SDHA, SDHAF1, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SERAC1, SEZ6, SGCE, SIK1, SLC1A3, SLC2A1, SLC33A1, SLC35A2, SLC6A1, SLC6A8, SLC9A6, SMS, SPG7, SPTAN1, SRPX2, ST3GAL3, ST3GAL5, STX1B, STXBP1, SUCLA2, SUCLG1, SURF1, SYN1, SYNE1, SYNGAP1, SYNJ1, SYP, SZT2, TACO1, TARS2, TAZ, TBC1D24, TCF4, TIMM8A, TK2, TMEM70, TNK2, TPK1, TPP1, TREX1, TRIT1, TRMU, TSC1, TSC2, TSFM, TTC19, TUBB2A, TUBB4A, TUFM, TYMP, UBE2A, UBE3A, UBR5, UQCRB, UQCRC2, UQCRCQ, VARS2, WDR45, WFS1, WWOX, YARS2, ZEB2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500
Epilepsie ATP1A2, CACNA1H, CACNB4, CASR, EFHC1, GABRA1, GABRD, GABRG2, IQSEC2 (LRG_1194t1, Exon 15 anteilig), JRK, KCNJ10, MBD5, PRRT2, SCN1B, SCN2A	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung
Epilepsie CASK, EPM2A, FLNA, GPR98, GRIN2A, GRIN2B, NHLRC1, NRXN1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA
Epilepsie CACNA1A, CDKL5, CHRNA4, CHRN2, DCX, FOXG1, SCN1A, TCF4, KCNA1, KCNQ2, KCNQ3, LGI1, MECP2, PCDH19, POLG, SCN1A, SLC2A1, SLC6A8, SGCE, STXBP1, TCF4, TSC1, TSC2, UBE3A, WSF1, ZEB2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA
Epilepsie ARX	Blut, Gewebeprobe°; DNA	PCR, Fragmentanalyse, Sanger-Sequenzierung, MLPA
Episodische Ataxie Laborpanel 5, Epilepsie-Panel CACNA1A, CACNB4, KCNA1, SCN2A, SLC1A3	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500
Episodische Ataxie CACNA1A, KCNA1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial	Untersuchungstechnik
Episodische Ataxie CACNB4, SCN2A	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung
Familiäre adenomatöse Polyposis TruSight Hereditary Cancer Panel APC, BMPR1A, CHEK2,GREM1,MSH3, MUTYH, NTHL1, POLD1, POLE, PTEN, SMAD4, STK11	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500
Familiäre adenomatöse Polyposis APC, BMPR1A, CHEK2, MUTYH, PTEN, SMAD4, STK11	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA
Fanconianämie TruSight Hereditary Cancer Panel BRCA2, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, BRCA1, BRIP1, FANCM, PALB2, RAD51C, SLX4, RAD51	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500
Fanconianämie BRCA1, BRCA2, BRIP1,PALB2, RAD51C	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA
Favismus Laborpanel 4 G6PD	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500
Fettstoffwechselstörung Laborpanel 4 ABCA1, ANGPTL3, ANGPTL4, APOA1, APOA5, APOB, APOC2, APOE, CETP, GPIHBP1, LCAT, LDLR, LDLRAP1, LIPC, LIPG, LMF1, LPL, MTTP, PCSK9	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500
Fettstoffwechselstörung APOE, LDLRAP1, PCSK9, APOB (NM_000384: c.1-c.82)	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung
Fettstoffwechselstörung LDLR	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA
FG Syndrom Laborpanel 1, Epilepsie-Panel MED12	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500
Fiebersyndrome Laborpanel 5,TruSight One expanded Panel ELANE, IL1RN, IL36RN, LPIN2, MEFV, MVK, NLRC4, NLRP12, NLRP3 (CIAS1), NOD2, PSMB8, PSTPIP1, TMEM173, TNFRSF1A, CARD14, IL10, IL10RA, IL10RB, NLRP7, PLCG2, SH3BP2, SLC29A3, TNFRSF11A	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial	Untersuchungstechnik
Fiebersyndrome NLRP3 (CIAS1), MVK, TNFRSF1A	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung
Fiebersyndrome MEFV	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA
Fragiles X-Syndrom FMR1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	PCR, Fragmentanalyse
Friedreich'sche Ataxie Laborpanel 5 FXN	Blut, Gewebeprobe°; DNA	PCR, Fragmentanalyse, Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500, MLPA
Fruktose-Intoleranz Laborpanel 4 ALDOB	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500, MLPA
Gastrointestinaler Stromatumor TruSight Hereditary Cancer Panel KIT, MAX, MEN1, NF1, PDGFRA, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SMARCB1, TMEM127	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500
Gastrointestinaler Stromatumor MEN1, SMARCB1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA
Gastrointestinaler Stromatumor SDHB, SDHC, SDHD, SDHAF2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA
Gerinnungsstörung Laborpanel 1, Laborpanel 3, Laborpanel 4, Laborpanel 5 F2 (LRG_551t1: c.*97G>A), F5 (LRG_553t1:c.1601G>A, Leiden / LRG_553t1:c.3980A>G, HR2), MTHFR (LRG_726t1:c.665C>T), PAI / SERPINE1 (LRG_597t1:c.- 675del)	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500
Gerinnungsstörung ACE (rs1799752)	Blut, Gewebeprobe°; DNA	PCR, Fragmentanalyse
Gerinnungsstörung F5 (LRG_553t1:c.1001G>C, Cambridge), F13 (LRG_549t1:c.103G>T)	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung
Gliedergürtelmuskeldystrophie Laborpanel 2 ANO5, CAPN3, CAV3, DAG1, DES, DNAJB6, DYSF, FKRP, FKTN, HNRNPDL, LMNA, MYOT, PLEC, POMT1, POMT2, SGCA, SGCB, SGCD, SGCG, TCAP, TNPO3, TRIM32	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500



Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-21438-01-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial	Untersuchungstechnik
Gliedergürtelmuskeldystrophie ANO5, CAPN3, CAV3, DYSF, FKR FKTN, LMNA, MYOT, SGCA, SGCB, SGCD, SGCG	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA
Gliedergürtelmuskeldystrophie TCAP, TRIM32	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung
Gliedergürtelmuskeldystrophie LARGE1, POMT2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA
Glukosetransporter-Defekt Laborpanel 2, Epilepsie-Panel SLC2A1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500, MLPA
Gorlin Syndrom Laborpanel 1, TruSight Hereditary Cancer Panel PTCH1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500, MLPA
Greig-Zephalopolysyndaktylie Syndrom Laborpanel 1 GLI3	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500, MLPA
Haarzelleukämie EBM-Panel, Laborpanel 1, Laborpanel 4, Laborpanel 5 BRAF (LRG_299t1:c.1799T>A)	Blut, Knochenmark, Knochenmark- Kultur; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500
Hämochromatose Laborpanel 4 BMP6, HAMP, HFE, HJV / HFE2, SLC40A1, TFR2, FTL, FTH1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500
Hämochromatose HFE (LRG_748t1:c.187C>G, LRG_748t1: c.845G>A), HFE, BMP6-Exon1 (NM_001718: c.1-c.500)	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung
Hämochromatose HFE	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA
Hämochromatose HAMP, HJV/ HFE2, SLC40A1, TFR2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA
Hämophilie Laborpanel 4 F8, F9	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500, MLPA
Hämophilie F8 Inversion 1, Inversion 22	Blut, Gewebeprobe°; DNA	PCR, Fragmentlängen-Analyse

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial	Untersuchungstechnik
Hereditäre motorisch sensorische Neuropathie Laborpanel 2, TruSight One expanded Panel AARS, ARHGEF10, ATL1, ATL3, BICD2, BSCL2, CAV3, CRYAB, DCTN1, DES, DNAJB2, DNAJB6, DNM2, DNMT1, DYNC1H1, EGR2, FBXO38, FLNC, GARS, GARS1, GDAP1, GJB1/CX32, GLA, HOXD10, HSPB1, HSPB3, HSPB8, IGHMBP2, KIF1B, KIF5A, LDB3, LITAF, LMNA, LRSAM1, MATR3, MFN2, MPZ, MYH7, MYOT, NEFL, PLEKHG5, PMP22, PRX, RAB7A, REEP1, SCN10A, SCN11A, SCN9A, SEPT9, SETX, SIGMAR1, SLC5A7, SPTLC1, SPTLC2, TIA1, TRPA1, TRPV4, TTN, TTR, YARS	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500
Hereditäre motorisch sensorische Neuropathie 17p11.2-12, RAB7A, HSPB1, HSPB8, REEP1, SPTLC1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA
Hereditäre motorisch sensorische Neuropathie CAV3, CX32, MPZ, LMNA, MFN2, MYH7, MYOT, PMP22, SETX	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA
Hereditäre motorisch sensorische Neuropathie DES, EGR2, GARS, LDB3, LITAF, NEFL, SH3TC2, TTR	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung
Hereditäre Pankreatitis Laborpanel 4, EBM-Panel CASR, CFTR, CPA1, CTRC, PNLIP, PRSS1, SPINK1, TRPV6	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500
Hereditäre Pankreatitis CASR	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung
Hereditäre Pankreatitis CFTR, PRSS1, SPINK1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA
Hereditäre Pankreatitis CTRC	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA
Hereditäres angioneurotisches Ödem Laborpanel 4, Laborpanel 5 F12, SERPING1 (C1NH)	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500
Hereditäres angioneurotisches Ödem SERPING1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA
Hereditäres angioneurotisches Ödem F12	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA



Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-21438-01-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial	Untersuchungstechnik
Hereditäres nicht-polypöses Kolon-Karzinom EBM-Panel, TruSight Hereditary Cancer Panel EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing; Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500
Hereditäres nicht-polypöses Kolon-Karzinom EPCAM	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA
Hereditäres nicht-polypöses Kolon-Karzinom MLH1, MSH2, MSH6, PMS2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA
Histamin-Intoleranz Laborpanel 4 AOC1 (rs2052129, rs2268999, rs10156191, rs1049742) HNMT (rs11558538) AOC1 (ABP1, DAO), HNMT	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing; Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500
Holoprosencephalie Laborpanel 1 CDON, DHCR7, DLL1, EYA4, FBXW11, FGF8, GAS1, GLI2, GLI3, PTCH1, SHH, SIX3, SMAD2, TGIF1, ZIC2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing; Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500
Holoprosencephalie DHRC7, GLI2, GLI3, PTCH1, SHH, SIX3, ZIC2, TGIF1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA
Holoprosencephalie FGF8, GAS1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung
Holoprosencephalie FBXW11	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA
Holt-Oram Syndrom Laborpanel 3 SALL4, TBX5	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing; Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500, MLPA
Homocysteinämie/ Homocystinurie Laborpanel 4 CBS, MTHFR	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing; Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500
Hyper-IgE Syndrom Laborpanel 4 DOCK8, STAT1, STAT3, TYK2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing; Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500
Hypertrophe Kardiomyopathie Laborpanel 2 ACTC1, ACTN2, ANKRD1, CACNA1C, CASQ2, CAV3, CSRP3, DES, JPH2, MYBPC3, MYH6, MYH7, MYL2, MYL3, MYLK2, PLN, PRKAG2, TCAP, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1, VCL	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing; Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial	Untersuchungstechnik
Hypertrophe Kardiomyopathie TruSight One expanded Panel TTN	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500
Hypertrophe Kardiomyopathie ACTC1, ACTN2, CACNA1C, CASQ2, CSRP3, DES, MYL2, MYL3, PLN, TCAP, TNNI3, TNNT2, TPM1, VCL	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung
Hypertrophe Kardiomyopathie CAV3, MYBPC3, MYH7	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA
Hypophysen-Hormondefizienz Laborpanel 4 HESX1, LHX3, LHX4, PROP1, POU1F1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500
Hypophysen-Hormondefizienz HESX1, LHX3, PROP1, POU1F1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA
Ichthyose, X-gebunden Laborpanel 5 STS	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500, MLPA
Infantile Epilepsie mit ment. Retardierung, X-chr. Epilepsie-Panel PCDH19	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500, MLPA
Infertilität/AZF Laborpanel 4 AZF, SRY	Blut, Gewebeprobe°; DNA	PCR, Fragmentanalyse, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500, MLPA
Infertilität/AZF SRY	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung
Intrahepatische progressive Cholestase TruSight One expanded Panel ABCB4, ABCB11, ATP8B1, NR1H4, TJP2, MYO5B, SLC25A13, TRMU	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500
Juvenile Myoklonusepilepsie Epilepsie-Panel ASAH1, CACNB4, CASR, CLCN2, CLN3, CLN5, CLN6, CSTB, EFHC1, EPM2A, FOLR1, GABRA1, GABRD, GLDC, GOSR2, HEXA, HEXB, KCNC1, KCNMA1, KCTD7, MYBPC1, NEU1, NHLRC1, NOL3, NPC1, NPC2, POLG, PPT1, PRICKLE1, PRICKLE2, SCARB2, SGCE, SLC6A1, TBC1D24, TPP1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500
Juvenile Myoklonusepilepsie CACNB4, CASR, EFHC1, GABRA1, GABRD	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial	Untersuchungstechnik
Juvenile Myoklonusepilepsie POLG, SGCE	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA
Juvenile Polyposis TruSight Hereditary Cancer Panel, EBM-Panel BMPR1A, PTEN, SMAD4	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500, MLPA
Kabuki Syndrom Laborpanel 1 KMT2D (MLL2), KDM6A	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500
Kabuki Syndrom KMT2D (MLL2)	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA
Kallmann Syndrom Laborpanel 1, Laborpanel 3 KAL1, FGFR1, PROKR2, PROK2, CHD7, FGF8	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500
Kallmann Syndrom FGF8	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung
Kallmann Syndrom KAL1, FGFR1, PROK2, CHD7, PROKR2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA
Kardiofasziokutanes Syndrom Laborpanel 5, EBM-Panel BRAF, KRAS, MAP2K1, MAP2K2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500
Katecholaminerge Polymorphe Ventrikuläre Tachykardie Laborpanel 2 ANK2, CACNA1C, CACNA2D1, CACNB2, CALM1, CASQ2, CAV3, GPD1L, HCN4, KCNE1, KCNE2, KCNE3, KCNH2, KCNJ2, KCNJ5, KCNQ1, PKP2, RYR2, SCN1B, SCN4B, SCN5A, SNTA1, TRDN, TRPM4	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500
Katecholaminerge Polymorphe Ventrikuläre Tachykardie ANK2, CACNA1C, CACNB2, CASQ2, HCN4, KCNE3, SCN1B	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung
Katecholaminerge Polymorphe Ventrikuläre Tachykardie CAV3, KCNE1, KCNE2, KCNH2, KCNJ2, KCNQ1, PKP2, RYR2, SCN5A	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA
Kollagenopathie Typ II, Stickler Syndrom Laborpanel 3 COL11A1, COL11A2, COL2A1, COL9A1, COL9A2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500
Kollagenopathie Typ II, Stickler Syndrom COL2A1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA



Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial	Untersuchungstechnik
Kollagenopathie Typ II, Stickler Syndrom COL11A1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA
Kolorektale Karzinome TruSight Hereditary Cancer Panel APC, BMPR1A, EPCAM, GREM1, MLH1, MSH2, MSH3, MSH6, MUTYH, NTHL1, PMS2, POLD1, POLE, PTEN, SMAD4, STK11, TP53	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500
Kolorektale Karzinome APC, BMPR1A, PTEN, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, MUTYH, SAMD4, STK11, TP53	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA
Kolorektale Karzinome EPCAM	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA
Kontaminationsschluss	Blut, Gewebeprobe°; DNA	PCR, Fragmentanalyse
Kraniosynostosen Laborpanel 1, Labropanel 3 FGFR1, FGFR2, FGFR3, MSX2, TWIST1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500
Kraniosynostosen FGFR1, FGFR2, FGFR3, MSX2, TWIST1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA
Kraniosynostosen FGFR1, FGFR2 (LRG_994T1: Exon 2,3,7,8,9,12,13,15), FGFR3 (LRG_1021t1: Exon 5,7,8,9,10,12,13,14,15,18), MSX2, TWIST1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung
Kreatin-Defizienz Syndrom Epilepsie-Panel SLC6A8	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500, MLPA
LADD-Syndrom Laborpanel 3 FGFR2, FGFR3, FGF10	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500
LADD-Syndrom FGFR2, FGFR3	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA
LADD-Syndrom FGFR2 (LRG_994T1: Exon 2,3,7,8,9,12,13,15), FGFR3 (LRG_1021t1: Exon 5,7,8,9,10,12,13,14,15,18), FGF10	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung
Laktose-Intoleranz Laborpanel 4 LCT	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500
Laktose-Intoleranz LCT (LRG_338t1:c.-13907T>C)	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-21438-01-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial	Untersuchungstechnik
Langer-Giedion Syndrom /Tricho-rhino-phalangeales Syndrom Laborpanel 3 TRPS1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500, MLPA
Laterale Temporallappenepilepsie Epilepsie-Panel CPA6, DEPDC5, LGI1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500
Laterale Temporallappenepilepsie LGI1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA
Legius Syndrom Laborpanel 5, TruSight Hereditary Cancer Panel SPRED1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500, MLPA
Leukodystrophie, autosomal-dominant LMNB1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA
Li Fraumeni Syndrom TruSight Hereditary Cancer Panel, EBM-Panel, Laborpanel 4 TP53	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500, MLPA
Lissenzephalie Laborpanel 1 ARFGEF2, ARX, COL4A1, DCX, FKRP, FKTN, FLNA, GLI3, ISPD, L1CAM, NDE1, NUDC, PAFAH1B1, PIK3CA, PIK3R2, POMGNT1, POMT1, POMT2, RELN, TK2, TUBA1A, TUBB2B, VLDLR, WDR62	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500
Lissenzephalie ARX	Blut, Gewebeprobe°; DNA	PCR, Fragmentanalyse, Sanger-Sequenzierung, MLPA
Lissenzephalie DCX, FKRP, FKTN, GLI3, L1CAM, PAFAH1B	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA
Lissenzephalie FLNA, POMGNT1, POMT1, POMT2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA
Lissenzephalie TUBA1A	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung
Loeys-Dietz Syndrom Laborpanel 3, EBM-Panel TGFBFR1, TGFBFR2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500, MLPA



Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-21438-01-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial	Untersuchungstechnik
Long-QT Syndrom / Short QT Syndrom Laborpanel 2, Laborpanel 3 ANK2, CACNA1C, CACNA2D1, CACNB2, CALM1, CASQ2, CAV3, GPD1L, HCN4, KCNE1, KCNE2, KCNE3, KCNH2, KCNJ2, KCNJ5, KCNQ1, PKP2, RYR2, SCN1B, SCN4B, SCN5A, SNTA1, TRDN, TRPM4	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500
Long-QT Syndrom / Short QT Syndrom ANK2, CACNA1C, CACNB2, CASQ2, KCNE3, KCNJ2, SCN1B	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung
Long-QT Syndrom / Short QT Syndrom CAV3, KCNE1, KCNE2, KCNH2, KCNQ1, PKP2, RYR2, SCN5A	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA
Lymphatische Neoplasien inkl. ALL und Morbus Waldenström Laborpanel 4, EBM-Panel, Laborpanel 1 ATM, BCOR, BRAF (LRG_299t1: Exon 15), CXCR4 (LRG_51t1: Exon 2), DNMT3A, EZH2, IKZF1, KRAS (LRG_344t1: Exons 2 und 3), MAP2K1, MYD88 (LRG_157t1: Exons 2, 4 und 5), NOTCH1 (LRG_1122t1: Exons 26, 27 und 34), NRAS (LRG_92t1: Exons 2 und 3), PHF6, PTEN, RUNX1, SF3B1 (LRG_624t2: Exons 13-17), STAT3, TET2, TP53	Blut, Knochenmark, Knochenmark-Kultur; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500
Lymphatische Neoplasien inkl. ALL und Morbus Waldenström CXCR4 (LRG_51t1: Exon 2), MYD88 (LRG_157t1: c.794T>C), RUNX1, TET2	Blut, Knochenmark, Knochenmark-Kultur; DNA	Sanger-Sequenzierung
Lymphatische Neoplasien inkl. ALL und Morbus Waldenström ATM, BCOR	Blut, Knochenmark, Knochenmark-Kultur; DNA	MLPA
Lymphatische Neoplasien inkl. ALL und Morbus Waldenström PTEN, TP53, EZH2	Blut, Knochenmark, Knochenmark-Kultur; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA
Mabry Syndrom Laborpanel 5 PIGV	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-21438-01-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial	Untersuchungstechnik
Magenkarzinom TruSight Hereditary Cancer Panel, EBM-Panel APC, BMPR1A, CDH1, CHEK2, MLH1, MSH2, MSH6, MUTHY, PMS2, PTEN, SMAD4, STK11, TP53	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500, MLPA
Makrozephalie Laborpanel 1, TruSight Hereditary Cancer Panel, Epilepsie Panel AKT1, AKT3, ASPA, BRWD3, CHD8, CCDC88C, CCND2, CUL4B, DIS3L2, DNMT3A, EIF2B5, EZH2, GCDH, GFAP, GLI3, GPC3, GPM2, GRIA3, HEPACAM, HUWE1, IGF2, KIAA0196, KIF7, KPTN, L1CAM, MED12, MLC1, NFIX, NSD1, OFD1, PHF6, PIGA, PIGN, PIGT, PIK3CA, PTCH1, PTEN, RAB39B, RIN2, RNF135, SETD2, SNX14, STRADA, SYN1, TBC1D7, SHANK3	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500
Makrozephalie HUWE1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA
Makrozephalie EZH2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung
Makrozephalie GLI3, GPC3, L1CAM, NFIX, NSD1, PTCH1, PTEN	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA
Malignes Melanom TruSight Hereditary Cancer Panel BAP1, BRCA2, CDK4, CDKN2A, MITF, PTEN, RB1, TP53	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500
Malignes Melanom BRCA2, CDKN2A, MITF, PTEN, TP53	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA
Marfan Syndrom Laborpanel 3, EBM-Panel FBN1, TGFBR1, TGFBR2, FBN2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500
Marfan Syndrom FBN1, TGFBR1, TGFBR2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA
Masa Syndrom Laborpanel 1, Laborpanel 5 L1CAM	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500, MLPA
MEN inkl. Paragangliom- Phäochromozytom-Syndrom TruSight Hereditary Cancer Panel CDC73, CDKN1B, MEN1, RET, AIP, CASR, MAX, SDHB, SDHC, SDHD, VHL, NF1, PDGFRA, SDHA, SDHAF2, TMEM127	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-21438-01-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial	Untersuchungstechnik
MEN inkl. Paragangliom- Phäochromozytom-Syndrom CDC73, SDHB, SDHC, SDHD, SDHAF2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA
MEN inkl. Paragangliom- Phäochromozytom-Syndrom MEN1, RET, VHL, NF1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA
MEN inkl. Paragangliom- Phäochromozytom-Syndrom CASR	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung
Mentale Retardierung Laborpanel 1 CASK, CUL4B, GDI1, GRIA3, IL1RAPL1, IQSEC2, KDM5C, OPHN1, PQBP1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500
Mentale Retardierung IQSEC2 (LRG_1194t1, Exon 15 anteilig)	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung
Mentale Retardierung ACSL4, AFF2, AGTR2, ARHGGEF6, CASK, GDI1, IL1RAPL1, OPHN1, PQBP1, SLC6A8, TSPAN7	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA
Migräne Epilepsie-Panel ATP1A2, CACNA1A, POLG, PRRT2, SCN1A, SLC2A1, SLC1A3, TREX1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500
Migräne ATP1A2, PRRT2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung
Migräne CACNA1A, POLG, SCN1A, SLC2A1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA
Mikroangiopathien Laborpanel 1 COL4A1, COL4A2, CTC1, GLA, HTRA1, NOTCH3, TREX1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500
Mikroangiopathien NOTCH3	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA
Mikrodeletionen 1p36, 1q21.1, 2q13, 3q29, 4p16, 5p15, 5q35.3, 7p21.1, 7q11.23, 8q24.12, 11p13, 11q14.3, 14q12, 15q11.2, 15q13, 15q13.1, 15q24, 16p12.1, 16p12.1-p11.2, 16p11.2, 16p13.3, 16p13.11, 17p11.2, 17p13.3, 17q12, 18q21.2, 20p12.2, 22q11.21, 22q13, Xq21.1, Xp21.3, Xp11.4, Xp11.22, Xp11.23, Xp22.12, Xq12, Xq22.3, Xq23, Xq24, Xq26.3, Xq27.3, Xq28	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA



Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial	Untersuchungstechnik
Mitochondriale Defekte MT-TL1, MT-ND1, MT-ND2 (NC_012920: m.4920-5505), MT-ND3, MT-ND4 (NC_012920:m.11725-12238), MT-ND5, MT-ND6 (NC_012920: m.14310-14673), MT-ATP6, MT-ATP8, MT-TK, MT-RNR1 (NC_012920: m.960-1600), MT-TF, MT-TI, MT-TQ, MT-TM, MT-TW, MT-TA, MT-TN, MT-TC, MT-TY, MT-CO1 (NC_012920: m.6665-7445), MT-TS1, MT-TD, MT-CO2 (m.7586-7730), MT-CO3, MT-TG, MT-TR, MT-ND4L, MT-TH, MT-TS2, MT-TL2, MT-TE, MT-CYB, MT-TT, MT-TP	Blut, Gewebeprobe°; DNA	PCR, Fragmentanalyse, Sanger-Sequenzierung
Mitochondriale Defekte MT-TL1, MT-ND1, MT-ND2, MT-ND3, MT-ND4, MT-ND5, MT-ND6, MT-TK, MT-TC, MIT-CO1, MT-CO2, MT-CO3, MT-ATP6	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA
Mitochondriale Defekte Laborpanel 5, Epilepsie-Panel POLG	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500
MODY Laborpanel 4 HNF4A, GCK, HNF1A, PDX1, HNF1B, NEUROD1, KLF11, CEL, PAX4, INS, BLK, ABCC8, KCNJ11, APPL1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500
MODY HNF4A, GCK, HNF1A, HNF1B	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA
MODY PDX1, NEUROD1, KLF11, CEL, PAX4, INS	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA
Morbus Fabry Laborpanel 1, Labropanel 4 GLA	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500
Morbus Gaucher Laborpanel 4 GBA	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500
Morbus Hirschsprung Laborpanel 3, TruSight Hereditary Cancer Panel, Laborpanel 1 EDNRB, EDN3, RET, SOX10, ZEB2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500, MLPA
Morbus Meulengracht Laborpanel 4 UGT1A1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-21438-01-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial	Untersuchungstechnik
Morbus Meulengracht UGT1A1 (LRG_733 t1:c.-41_-40dup), UGT1A1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung
Morbus Pompe Laborpanel 4 GAA	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500
Morbus Wilson Laborpanel 5 ATP7B	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500, MLPA
Mowat-Wilson Laborpanel 1, Epilepsie-Panel ZEB2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500, MLPA
Multiple Exostose Laborpanel 3 EXT1, EXT2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500, MLPA
Muskeldystrophie Typ Duchenne Laborpanel 2 DMD	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500, MLPA
Myelodysplastisches Syndrom Laborpanel 4, TruSight Hereditary Cancer Panel ASXL1 (LRG_630t1: Exon 11-13), BCOR, DNMT3A, ETV6, EZH2, GNAS (NM_000516.5: Exon 8 und 9), IDH1 (LRG_610t1: Exon 4), IDH2 (LRG_611t1: Exon 4), KRAS (LRG_344t1: Exons 2 und 3), NRAS (LRG_92t1: Exons 2 und 3), RUNX1, SETBP1 (LRG_1150t1: Exon 4), SF3B1 (LRG_624t2: Exons 13-17), SRSF2 (LRG_640t1: Exon 1), TET2, TP53, U2AF1 (LRG_615t2: Exons 2 und 5), ZRSR2	Blut, Knochenmark, Knochenmark-Kultur; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500
Myelodysplastisches Syndrom BCOR	Blut, Knochenmark, Knochenmark-Kultur; DNA	MLPA
Myelodysplastisches Syndrom PTEN, TP53, EZH2	Blut, Knochenmark, Knochenmark-Kultur; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial	Untersuchungstechnik
Myelodysplastisches Syndrom ASXL1 (LRG_630t1: Exon 12-13), IDH1 (LRG_610t1: Exon 4), IDH2 (LRG_611t1: Exon 4), KRAS, NRAS, RUNX1, TET2, DNMT3A (LRG_459t4: Exon 23), SF3B1 (LRG_624t2: Exons 10-16), SRSF2 (LRG_640t1: Exon 1), U2AF1 (LRG_615t2: Exons 6 und 7)	Blut, Knochenmark, Knochenmark- Kultur; DNA	Sanger-Sequenzierung
Myeloproliferative Erkrankung inkl. CMML und Mastrozytose Laborpanel 4, TruSight Hereditary Cancer Panel ASXL1 (LRG_630t1: Exon 11-13), BCOR, CALR (LRG_828t1: Exon 9), CBL (LRG_608t1: Exons 8 und 9), CSF3R (LRG_144t2: Exon 14-17), DNMT3A, EGR2 (LRG_239t1: Exon 2), EZH2, FLT3 (LRG_457t1: Exons 14, 15 und 20), GNAS (NM_000516.5: Exon 8 und 9), IDH1 (LRG_610t1: Exon 4), IDH2 (LRG_611t1: Exon 4), JAK2 (LRG_612t1: Exons 12 und 14), KIT (LRG_307t1: Exons 2, 8, 9, 10, 11, 13 und 17), KRAS (LRG_344t1: Exons 2 und 3), MPL (LRG_510t1: Exon 10), NF1, NPM1 (LRG_458t1: Exon 11), NRAS (LRG_92t1: Exons 2 und 3), RUNX1, SETBP1 (LRG_1150t1: Exon 4), SF3B1 (LRG_624t2: Exons 13-17), SH2B3, SRSF2 (LRG_640t1: Exon 1), STAG2, TET2, TP53, U2AF1 (LRG_615t2: Exons 2 und 5), WT1 (LRG_525t1: Exons 7 und 9), ZRSR2	Blut, Knochenmark, Knochenmark- Kultur; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500



Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-21438-01-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial	Untersuchungstechnik
Myeloproliferative Erkrankung inkl. CMML und Mastozytose JAK2 (LRG_612t1:c.1849G>T), JAK2 (LRG_612t1: Exons 12 und 14), CALR (LRG_828t1: Exon 8 und 9), MPL (LRG_510t1: Exon 10), ASXL1 (LRG_630t1: Exon 12-13), FLT3 (LRG_457t1: Exons 14, 15 und 20), IDH1 (LRG_610t1: Exon 4), IDH2 (LRG_611t1: Exon 4), KIT (LRG_307t1: c.2447A>T), KRAS, NRAS, NPM1 (LRG_458t1: Exon 11), RUNX1, TET2, DNMT3A (LRG_459t4: Exon 23), SF3B1 (LRG_624t2: Exons 10-16), SRSF2 (LRG_640t1: Exon 1), U2AF1 (LRG_615t2: Exons 6 und 7)	Blut, Knochenmark, Knochenmark-Kultur; DNA	Sanger-Sequenzierung
Myeloproliferative Erkrankung inkl. CMML und Mastozytose BCOR	Blut, Knochenmark, Knochenmark-Kultur; DNA	MLPA
Myeloproliferative Erkrankung inkl. CMML und Mastozytose EZH2, PTEN, TP53	Blut, Knochenmark, Knochenmark-Kultur; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA
Myotone Dystrophie Laborpanel 5 DMPK	Blut, Gewebeprobe°; DNA	PCR, Fragmentanalyse, Next generation sequencing; Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500
Nächtliche Frontallappenepilepsie Epilepsie-Panel CHRNA2, CHRNA4, CHRN2, CPA6, CRH, DEPDC5, ELP4, GRIN2A, KCNT1, LGI1, SCN1A	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing; Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500
Nächtliche Frontallappenepilepsie CHRNA4, CHRN2, LGI1, SCN1A	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA
Nächtliche Frontallappenepilepsie GRIN2A	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA
Neurofibromatose Typ 1 TruSight Hereditary Cancer Panel NF1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing; Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500, MLPA
Neurofibromatose Typ 1 17q11.2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA
Nijmegen-Breakage Syndrom TruSight Hereditary Cancer Panel, EBM-Panel NBN	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing; Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-21438-01-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial	Untersuchungstechnik
Noonan Syndrom Laborpanel 5, Laborpanel 1, EBM-Panel PTPN11, SOS1, BRAF, KRAS, RAF1, RIT1, AKT3, CBL, HRAS, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, NRAS, PIK3CA, PIK3R2, PPP1CB, RASA1, RASA2, RRAS, SHOC2, SOS2, SPRED1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500
Noonan Syndrom PTPN11, SOS1, BRAF, KRAS, RAF1, RIT1, HRAS, MAP2K1, MAP2K2, NRAS, SPRED1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung
Ohtahara Syndrom Epilepsie-Panel ARX, STXBP1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500, MLPA
Ohtahara Syndrom ARX	Blut, Gewebeprobe°; DNA	PCR, Fragmentlängen-Analyse
Opitz Syndrom, X-gebunden Laborpanel 1 MID1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500, MLPA
Osteogenesis imperfecta Laborpanel 3 BMP1, COL1A1, COL1A2, COL5A2, CRTAP, FKBP10, IFITM5, LEPRE1, PLOD2, PPIB, SERPINF1, SERPINH1, SP7, TMEM38B, WNT1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500
Osteogenesis imperfecta COL1A1, COL1A2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA
Osteogenesis imperfecta COL5A2, TMEM38B, WNT1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung
Parkinson Laborpanel 5, Laborpanel 2 ATP1A3, FBXO7, LRRK2 (PAKR8), PARK2 (PRKN), PARK7 (DJ1), PINK1 (PARK6), SLC6A3, SNCA (PARK1), VPS35	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500
Parkinson ATP1A3	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA
Parkinson PARK2, LRRK2, SNCA	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA
Parkinson PINK1, PARK7	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung
Pelizaeus-Merzbacher Erkrankung Laborpanel 5, Epilepsie-Panel PLP1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500, MLPA

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial	Untersuchungstechnik
Pendred Syndrom Laborpanel 3 FOXI1, KCNJ10, SLC26A4	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500
Pendred Syndrom SLC26A4	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA
Peutz-Jeghers Syndrom TruSight Hereditary Cancer Panel, EBM-Panel STK11	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500, MLPA
Phenylketonurie Laborpanel 4 PAH, QDPR	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500
Phenylketonurie PAH	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA
Pitt-Hopkins Syndrom Laborpanel 1, Epilepsie-Panel TCF4 (Laborpanel 1, Epilepsie- Panel), NRXN1 (Epilepsie-Panel)	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500
Pitt-Hopkins Syndrom TCF4	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA
Pitt-Hopkins Syndrom NRXN1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA
POLG-assoziierte Epilepsie Laborpanel 5, Epilepsie-Panel POLG	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500, MLPA
Polyzystische Nierenerkrankung Laborpanel 1, Laborpanel 3, Laborpanel 4 EYA1, FRAS1, HNF1B, KAL1, PAX2, PKD1, PKD2, PKHD1, SALL1, SIX1, SIX5, UMOD	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500
Polyzystische Nierenerkrankung SALL1, PKHD1, PKD2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA
Polyzystische Nierenerkrankung EYA1, HNF1B, KAL1, PKD1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA
Polyzystische Nierenerkrankung SIX1, SIX5, PKD2 (NM_000297.3, Exon 1)	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung
Prader Willi Syndrom msMLPA 15q11.2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	msMLPA
Prämatüre Ovarialinsuffizienz Laborpanel 4 BMP15 (GDF9B), DIAPH2, ESR1, FIGLA, FOXL2, FSHR, GDF9, INHA, LHCGR, NOBOX, NR5A1, STAG3, SOHLH1, SOHLH2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500



Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial	Untersuchungstechnik
Prämature Ovarialinsuffizienz FOXL2 (LRG_1295t1: Exon1, anteilig), STAG3 (NM012447.4, Exons 30-32)	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung
Prämature Ovarialinsuffizienz FMR1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	PCR, Fragmentlängen-Analyse
Primäre Mikrozephalie (rezessiv) Laborpanel 1 ASPM, CASC5, CDK5RAP2, CDK6, CENPJ, CEP135, CEP152, MCPH1, PHC1, PNKP, STIL, WDR62, XRCC4, ZNF335	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500
Primäre Mikrozephalie (rezessiv) CDK6, PHC1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung
Primäre Mikrozephalie (rezessiv) ASPM, CDK5RAP2, CENPJ, MCPH1, STIL, WDR62	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA
Prostatakarzinom TruSight Hereditary Cancer Panel, EBM-Panel BRCA1, BRCA2, CHEK2, PALB2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500, MLPA
Protein-C-Mangel Laborpanel 4 PROC	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500, MLPA
Protein-S-Mangel Laborpanel 4 PROS	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500, MLPA
Retinoblastom TruSight Hereditary Cancer Panel RB1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500
Rett Syndrom Laborpanel 1, Epilepsie-Panel MECP2, CDKL5, FOXP1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500, MLPA
Rubinstein-Taybi Syndrom Laborpanel 1 CREBBP, EP300	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500, MLPA
Schizenzephalie Laborpanel 1 COL4A1, EMX2, SHH, SIX3, TUBB2B	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500
Schizenzephalie EMX2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung
Schizenzephalie SHH, SIX3	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA

**Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-21438-01-00**

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial	Untersuchungstechnik
Schwannomatose Laborpanel 5, TruSight Hereditary Cancer Panel LZTR1, NF2, SMARCB1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500
Schwannomatose NF2, SMARCB1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA
Schwerhörigkeit Laborpanel 3 ABHD12, ACTG1, ADGRV1 (GPR98), ALMS1, ANKH, BSND, CACNA1D, CCDC50, CD151, CDH23, CIB2, CLPP, CLRN1, COCH, COL11A2, COL4A6, CRYM, DFNA5, DFNB31, DIAPH1, EYA4, GJB2, GJB3, GJB6, GPSM2, HARS, HSD17B4, ILDR1, KCNQ4, LARS2, MYH14, MYH9, MYO15A, MYO6, MYO7A, NDP, OTOA, OTOF, PCDH15, PDZD7, POLR1C, POLR1D, POU3F4, PRPS1, SIX1, SLC19A2, SLC26A4, STRC, TCOF1, TECTA, TMC1, TMPRSS3, TPRN, USH1C, USH1G, USH2A, WFS1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500
Schwerhörigkeit GJB2, GJB3, GJB6, STRC, USH2A, WFS1, SLC26A4	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA
Schwerhörigkeit GPR98, POU3F4, OTOA	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA
Silver-Russell Syndrom msMLPA 11p15, 7p12, 7q32, 14q32	Blut, Gewebeprobe°; DNA	msMLPA
Simpson-Golabi-Behmel Syndrom Laborpanel 1, TruSight Hereditary Cancer Panel GPC3	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500, MLPA
Skelettdysplasie EBM-Panel, Laborpanel 3 AGPS, ARSE, COL11A1, COL11A2, COL1A1, COL1A2, COL2A1, COMP, EBP, FGFR3, GNPAT, GPC6, KAL1/ANOS1, NSDHL, PEX5, PEX7, RMRP, SHOX, SLC26A2, WNT5A	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500
Skelettdysplasie TruSight One expanded Panel ACAN, ALPL, NPR2, FGFR3, GH1, GHRH, HESX1, IGF1, IGF1R, IGF2, IGFALS, LHX4, POU1F1, PROP1, SHOX	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-21438-01-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial	Untersuchungstechnik
Skelettdysplasie COL1A1, COL1A2, COL2A1, KAL1, SHOX, FGFR3 (LRG_1021t1: Exon 5,7,8,9,10,12,13,14,15,18)	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA
Skelettdysplasie COL11A1, EVC, EVC2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA
Skelettdysplasie SLC26A2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung
Smith-Lemli-Opitz Syndrom Laborpanel 1 DHCR7	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500, MLPA
Smith-Magenis Syndrom Laborpanel 1, Laborpanel 4 RAI1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500, MLPA
Smith-Magenis Syndrom 17p11.2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA
Sotos Syndrom Laborpanel 1 NSD1, NFIX, DNMT3A, EZH2, SETD2, GPC3	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500
Sotos Syndrom NSD1, NFIX, GPC3	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA
Sotos Syndrom EZH2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung
Spastische Ataxie Laborpanel 5 AFG3L2, KIF1C, MARS2, MTPAP, SACS, SPG7, VAMP1, ZFYVE26, GBA2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500
Spastische Ataxie SPG7, REEP1, SACS	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA
Spastische Paraplegie Laborpanel 5, Laborpanel 1, Laborpanel 2, Epilepsiepanel ALS2, ATL1 (SPG3a), BSCL2 (SPG17), CYP7B1 (SPG5A), GBA2 (SPG46), GRID2 (SCAR18), HSPD1 (SPG13), KIF1C (SPG58), KIF5A (SPG10), L1CAM (SPG1), NIPA1 (SPG6), PLP1 (SPG2), PNPLA6 (SPG39), REEP1 (SPG31), RTN2 (SPG12), SLC16A2 (SPG22/MCT8), SLC2A1, SLC33A1 (SPG42), SPAST (SPG4), SPG11, SPG7, VAMP1 (SPAX1), ZFYVE26 (SPG15), ZFYVE27 (SPG33)	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500
Spastische Paraplegie ATL1, REEP1, SPG11, SPG7	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA



Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial	Untersuchungstechnik
Spastische Paraplegie L1CAM, PLP1, SLC2A1, SPAST	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA
Spastische Paraplegie SLC26A2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung
Spinale Muskelatrophie SMN1/SMN2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA
Spinale Muskelatrophie TruSight One expanded Panel, Laborpanel 5, Laborpanel 2 AARS, ASAH1, ASCC1, ATP7A, BICD2, BSCL2, CHCHD10, DCTN1, DNAJB2, DYNC1H1, EXOSC3, EXOSC8, FBXO38, GARS1, HEXA, HSPB1, HSPB3, HSPB8, IGHMBP2, PLEKHG5, REEP1, SCO2, SETX, SIGMAR1, SLC5A7, TFG, TRPV4, UBA1 (UBE1), VAPB, VRK1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500
Spinale Muskelatrophie SETX	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA
Spinale Muskelatrophie REEP1, HSPB1, HSPB8, GARS	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA
Spinale Muskelatrophie AR	Blut, Gewebeprobe°; DNA	PCR, Fragmentlängen-Analyse
Spinobulbäre Muskelatrophie AR	Blut, Gewebeprobe°; DNA	PCR, Fragmentlängen-Analyse
Spinocerebelläre Ataxie Laborpanel 5, Laborpanel 2, Epilepsiepanel, EBM-Panel ABCB7, ADCK3, AFG3L2, AHI1, ANO10, APTX, ARL13B, ATP1A3, ATP8A2, ATXN2, ATXN10, C5orf42, CA8, CACNA1A, CACNA1G, CACNB4, CC2D2A, CCDC88C, CEP290, CEP41, CLCN2, CLN5, CSPP1, DARS2, DNAJC5, DMPK, DNMT1, EEF2, EIF2B1, EIF2B2, EIF2B3, EIF2B4, EIF2B5, ELOVL4, ELOVL5, FGF14, FLVCR1, FXN, GBA2, GOSR2, GRID2, GRM1, INPP5E, ITPR1, KCNA1, KCNC3, KCND3, KIAA0586, KIF1C, KIF7, MARS2, MRE11A, MTPAP, NPC2, NPHP1, OPA1, PDE6D, PDYN, PIK3R5, PNKP, PNPLA6, POC1B, POLG, PRKCG, RPGRIP1L, SACS, SCN2A, SETX, SIL1, SLC1A3, SNX14, SPG7, SPTBN2, STUB1, SYNE1,	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial	Untersuchungstechnik
Spinocerebelläre Ataxie Laborpanel 5, Laborpanel 2, Epilepsiepanel, EBM-Panel SYT14, TCTN1, TCTN2, TCTN3, TDP1, TGM6, TMEM138, TMEM216, TMEM231, TMEM237, TMEM240, TMEM67, TRPC3, TTBK2, TTC21B, VAMP1, WVVOX, ZNF423	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500
Spinocerebelläre Ataxie APTX, NPHP1, SACS, ATP1A3	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA
Spinocerebelläre Ataxie CACN1A, POLG, SETX, SPG7, FXN	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA
Spinocerebelläre Ataxie CACNB4, KCN1A, SCN2A, FXN	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung
Spinocerebelläre Ataxie DRPLA/ATN1, SCA1,2,3,6,7, SCA17/TBP, FRDA, FXN, FMR1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	PCR, Fragmentlängen-Analyse
Störung der Spermatogenese Laborpanel 4 AURKC, CATSPER1, DMRT1, DPY19L2, KLHL10, NR5A1, PLCZ1, SEPT12, SPATA16, SYCP3, TEX11, TEX14, USP9Y	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500
Störung der Spermatogenese DMRT1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA
Subtelomer	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA
Thorakale Aortenerweiterung Laborpanel 3, EBM-Panel ACTA2, COL3A1, FBN1, MYH11, MYLK, SMAD3, TGFB2, TGFB1, TGFB2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500
Thorakale Aortenerweiterung FBN1, TGFB1, TGFB2, COL3A1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA
Treacher-Collins Syndrom Laborpanel 3 POLR1C, POLR1D, TCOF1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500
Tuberöse Sklerose TruSight Hereditary Cancer Panel, Epilepsie-Panel TSC1, TSC2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500, MLPA
Uniparentale Disomie UPD2, UPD5, UPD6, UPD7, UPD9, UPD11, UPD14, UPD15, UPD16, UPD18, UPD20, UPD22, UPDX	Blut, Gewebeprobe°; DNA	PCR, Fragmentlängen-Analyse
Uniparentale Disomie UPD14 (14q32.2)	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-21438-01-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial	Untersuchungstechnik
Von-Hippel-Lindau Syndrom TruSight Hereditary Cancer Panel VHL, FH, FLCN, MET, WT1	Blut, Gewebeprobe <sup>°</sup> ; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500
Von-Hippel-Lindau Syndrom VHL	Blut, Gewebeprobe <sup>°</sup> ; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA
Von-Hippel-Lindau Syndrom FH	Blut, Gewebeprobe <sup>°</sup> ; DNA	MLPA
Von-Willebrand-Faktor Laborpanel 4 VWF	Blut, Gewebeprobe <sup>°</sup> ; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500
Waardenburg Syndrom Laborpanel 3 EDN3, EDNRB, MITF, PAX3, SNAI2, SOX10	Blut, Gewebeprobe <sup>°</sup> ; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500
Waardenburg Syndrom EDN3, EDNRB, MITF, PAX3, SOX10	Blut, Gewebeprobe <sup>°</sup> ; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA
Weaver Syndrom Laborpanel 1, Laborpanel 4 EZH2	Blut, Gewebeprobe <sup>°</sup> ; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500
Williams-Beuren Syndrom Laborpanel 3 ELN	Blut, Gewebeprobe <sup>°</sup> ; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500, MLPA
Williams-Beuren Syndrom 7q11.23	Blut, Gewebeprobe <sup>°</sup> ; DNA	MLPA
Wolfram Syndrom Laborpanel 3 WFS1, CISD2 (WFS2)	Blut, Gewebeprobe <sup>°</sup> ; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500
Wolfram Syndrom WFS1	Blut, Gewebeprobe <sup>°</sup> ; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA

<sup>°</sup>: postnatale Gewebeproben

<sup>°°</sup>: pränatale und postnatale  
Gewebeproben

<sup>°</sup> und <sup>°°</sup>: Die Proben werden vom Labor ohne vorherige histologische Beurteilung bearbeitet und analysiert.