

Deutsche Akkreditierungsstelle GmbH

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-18902-01-00 nach DIN EN ISO 15189:2014

Gültig ab: 11.02.2021

Ausstellungsdatum: 11.02.2021

Urkundeninhaber:

**Medizinisches Versorgungszentrum für Humangenetik und Molekular-
pathologie GmbH**
Robert-Koch-Straße 10, 18059 Rostock

Untersuchungen im Bereich:

Medizinische Laboratoriumsdiagnostik

Untersuchungsgebiete:

Humangenetik (Zytogenetik)

Humangenetik (Molekulare Humangenetik)

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 DAkKS 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: Humangenetik (Zytogenetik)

Untersuchungsart:

Chromosomenanalyse*

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Chromosomenbanden	Knochenmark, peripheres Blut, Abort-Material, Fruchtwasser	Chromosomenbandenanalyse
CKS1B/CDKN2C (p18) Amplifikation/Deletion (Loci: CDKN2C (1p32.3) / CKS1B (1q21))	Knochenmark	FISH
LSI p58 (1p36)/ Telomere 1p/ 1q25 Microdeletion Probe Set	peripheres Blut	FISH
XL 1p32 (CDKN2C) / 1q21 (CKS1B)	Knochenmark, peripheres Blut	FISH
Vysis ALK (2p23) Dual Color Break Apart Rearrangement Probe	DNA aus Paraffin eingebetteten Gewebeschnitten	FISH
XL EVI1 (3q26) Break Apart Triple Color	Knochenmark, peripheres Blut	FISH
EVI1 (3q26) Break Apart Triple Color	Knochenmark, peripheres Blut	FISH
XL BCL6 (3q27) Break Apart	Knochenmark, peripheres Blut	FISH
Vysis FGFR3 (4p16.3)/IGH (14q32) DF FISH Probe Kit	Knochenmark, peripheres Blut	FISH
CL t (4q16;14q32) Deletion Probe	Knochenmark, peripheres Blut	FISH
LSI Wolf-Hirschhorn (4p16.3) SO/ Cep4 SG	peripheres Blut	FISH
XL TET2 4q12 (RH105779, SCFD2) / 4q24 (TET2)	Knochenmark, peripheres Blut	FISH
LSI 4q12 Tri-Color Rearrangement Sonde	Knochenmark, peripheres Blut	FISH
FIP1L1/CHIC2/PDGFR Deletion/Fusion Probe (Loci: FIP1L1 / CHIC2 / PDGFRA(4q12))	Knochenmark	FISH
LSI EGR1 (5q31) / D5S23 5p15.2), D5S721 Dual Color Probe	Knochenmark, peripheres Blut	FISH
Vysis LSI PDGFRB (5q32-q33) Dual Color Break Apart FISH Probe	Knochenmark, peripheres Blut	FISH
XL 6q21 (SEC63)/ 6q23 (MYB) Deletion Probe	Knochenmark, peripheres Blut	FISH
SPEC ROS1 Dual Color Break Apart Probe (Loci: ROS1(6q22.1))	DNA aus Paraffin eingebetteten Gewebeschnitten	FISH
Vysis CEP 7 Spectrum aqua (Loci: D7Z1(7p11.1-q11-1))	Knochenmark	FISH
C-MET Amplification (Loci: D7Z1(7p11-q11) / Met(7q31))	Knochenmark	FISH

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-18902-01-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
XL del(7)(q22q31)(Loci: MLL5 (7q22) / MET (7q31) / Zentromer 7 (7p11-q11))	Knochenmark	FISH
LSI D7S522 (7q31) / CEP7 (D7Z1)	Knochenmark, peripheres Blut	FISH
LSI Williams Syndrom Region Probe ELN (7q11.2)/ D7S486, D7S522 (7q31)	peripheres Blut	FISH
XL FGFR1 (8p11) Break Apart Probe	Knochenmark, peripheres Blut	FISH
CEP8 8p11.1-q11.1	Knochenmark, peripheres Blut	FISH
XL AML1 (21q22.1)/ETO (8q21)	Knochenmark, peripheres Blut	FISH
XL MYC (8q24)	Knochenmark, peripheres Blut	FISH
Vysis MYC (8q24) Break Apart FISH Probe Kit	Knochenmark, peripheres Blut	FISH
CEP9 Spectrum aqua (Loci: 9p11-q11)	Knochenmark	FISH
Vysis LSI BCR (22q11.2)/ABL (9q34) Dual Color, Dual Fusion Translocation Probe Set	Knochenmark, peripheres Blut	FISH
IGH/CCND1 Translocation, Dual/Fusion Probe (Loci: CCND1 (11q13.3)/IGH (14q32.33))	Knochenmark	FISH
BIRC3 (11q22)/MALT1 (18q21) DF FISH Probe Kit	Knochenmark, peripheres Blut	FISH
Vysis LSI ATM (11q22.3)/LSI p53 (17q13.1)	Knochenmark, peripheres Blut	FISH
Vysis LSI MLL (11q23) Dual Color, Break Apart Rearrangement Probe	Knochenmark, peripheres Blut	FISH
Vysis LSI CCND1 (11q13)/IGH (14q32) XT DF FISH Probe Kit	Knochenmark, peripheres Blut	FISH
Vysis ETV6 (12p13) Break Apart FISH Probe Kit	Knochenmark, peripheres Blut	FISH
XCE12	Knochenmark, peripheres Blut	FISH
CEP12	Knochenmark, peripheres Blut	FISH
Vysis LSI 13 (13q14)/LSI D13S25 (13q14.3)	Knochenmark, peripheres Blut	FISH
Prenatal 13 and 21 Enumeration Kit (Loci: 13q14.2 / 21q22.13)	Fruchtwasser	FISH
Vysis LSI D13S319 (13q14.3)/LSI 13q34/Cep12	Knochenmark, peripheres Blut	FISH
XA XY/13/18/21 Aneusomy Probe	Fruchtwasser	FISH
TRA/D (14q11.2) Break Apart	Knochenmark, peripheres Blut	FISH
Vysis LSI IGH (14q32) Dual Color, Break Apart Rearrangement Probe	Knochenmark, peripheres Blut	FISH
XL IGH plus Break Apart Probe	Knochenmark, peripheres Blut	FISH

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-18902-01-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
IGH Plus Breakapart Probe (Loci: 14q32.33 IGHC(prox.) / IGHV) dist.	Knochenmark	FISH
LSI IGH (14q32) /MAF (16q23) Dual Color, Dual Fusion DNA Probe	Knochenmark, peripheres Blut	FISH
IGH/MAF Translocation Dual Fusion Probe (Loci: IGH(14q32.33) / MAF(16q23.1-q23.2)	Knochenmark	FISH
LSI IGH (14q32)/BCL2 Dual Color, Dual Fusion Translocation Probe	Knochenmark, peripheres Blut	FISH
XL IGH (14q32) / MAFB (20q12)	Knochenmark, peripheres Blut	FISH
IGH/MAFB Translocation, Dual Fusion Probe (Loci: IGH(14q32.33) / MAFB(20q12)	Knochenmark	FISH
CEP15 (D15Z1)	Knochenmark, peripheres Blut	FISH
XL SNRPN (15q11) Prader Willi	Knochenmark, peripheres Blut	FISH
LIS PML/RARA Dual Color, Dual Fusion Translocation Probe Kit (Loci: PML(15q22) / RARA (17q21.1)	Knochenmark	FISH
XL MYH11 (16p13) / CFBF (16q22)	peripheres Blut	FISH
LSI TP53 (17p13.1)	Knochenmark, peripheres Blut	FISH
p53 (TP53) Deletion Probe (Loci: TP53(17p13.1) / D17Z1(17p11-q11)	Knochenmark	FISH
Vysis LSI TP53 (17p13.1) SO/CEP 17 (17p11.1-q11.1) SO Probe	Knochenmark, peripheres Blut	FISH
XL RAI1 (17p11)/ PAFH1B1 (17p13) Smith-Magenis/ Miller Dieker	Knochenmark, peripheres Blut	FISH
Vysis CEP 17 Spectrum aqua (Loci: D17Z1(17p11.1q11.1))	Knochenmark	FISH
MALT 1 Dual Color Break Apart Rearrangement Probe (Loci: prox. MALT1 / distal MALT1(18q21))	Knochenmark	FISH
Vysis LSI BCL2 dual Color Break Apart Rearrangement Probe (Loci: 3' BCL2(18q21)	Knochenmark	FISH
XL Del (20q) 20q12 (PTPRT) / 20q13 (MYBL2)	peripheres Blut	FISH
Vysis LSI 21 Spectrum orange (Loci: D21S341, D21S342(21q22.13-	peripheres Blut	FISH
CEPX / CEPY Xp11.1-q11.1 (DXZ1) / Yp11.1-q11.1 (DYZ3)	Knochenmark, peripheres Blut	FISH
Vysis LSI TUPLE1 (HIRA) (22q11) SO/LSI ARSA (22q13) Probe Set	Knochenmark, peripheres Blut	FISH
Prenatal X, Y and 18 Enumeration Probe Kit (Loci: DXZ1(Xp11.1-q11.1)/DYZ3(Yp11.1-q11.1)/D18Z1(18p11.1-q11.1))	Fruchtwasser	FISH

Ausstellungsdatum: 11.02.2021

Gültig ab: 11.02.2021

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
LSI SRY (Loci: Yp11.3)	peripheres Blut	FISH

Untersuchungsgebiet: Humangenetik (Molekulare Humangenetik)

Untersuchungsart:

Molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)**

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
3-Hydroxy-3-Methylglutarazidurie (HMGCL)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
A-, Dys-, Hypofibrinogenämie (FGA)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
A-, Dys-, Hypofibrinogenämie (FGB)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
A-, Dys-, Hypofibrinogenämie (FGG)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Achondroplasie / Hypochondroplasie / Crouzon-Syndrom - Acanthosis nigricans / Kamptodaktylie - Hochwuchs - Skoliose - Hörverlust; CATSHL / Lakrimo-aurikulo-dento-digitales Syndrom; LADD-Syndrom / Muenke-Syndrom / Thanatophore Dysplasie (FGFR3)	EDTA-Blut, Fruchtwasser, Chorionzotten- bzw. Plazentagewebe; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Adenosinmonophosphat-Desaminase-Mangel (AMPD1)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Adrenogenitales Syndrom (CYP11B1)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Adrenogenitales Syndrom Typ 2 (HSD3B2)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Ahornsirup-Krankheit (BCKDHA)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Alagille-Syndrom / Akroosteolyse, autosomal-dominant; Hajdu-Cheney-Syndrom (NOTCH2)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Alpha-1-Antitrypsin-Mangel (SERPINA1)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Androgen-Insensitivität, komplette / Androgen-Insensitivitäts-Syndrom, partielles / Kennedy-Krankheit (AR)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Apolipoprotein C2-Mangel (APOC2)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Apolipoprotein E Genotypisierung (APOE)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Arachnodaktylie, kongenitale kontrakturale; Beals-Syndrom (FBN2)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Arthrogrypose Typ 2, Freeman-Hall-Syndrom (TNNI2)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Arthrogrypose Typ 2, Freeman-Hall-Syndrom (TNNT3)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Arthrogrypose Typ 2A/B, Freeman-Sheldon-/Freeman-Hall-Syndrom (MYH3)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Arthrogrypose, distale, Typ 1 / Arthrogrypose, distale, Typ 2B; Sheldon-Hall-Syndrom / Cap-Myopathie / Nemalin-Myopathie (TPM2)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Azoospermie (Y-Chromosom-Mikrodeletionen; AZFa-c)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR; Auftrennung nach Fragmentlängen mittels
Berardinelli-Seip-Lipodystrophie, Typ 2 / Schweres Neurodegeneratives Syndrom mit Lipodystrophie / Neuropathie, distale hereditäre motorische, Typ 5 (BSCL2)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Bernard-Soulier-Syndrom (GP1BA)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Bernard-Soulier-Syndrom (GP1BB)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Bernard-Soulier-Syndrom (GP9)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
CADASIL (NOTCH3)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, demyelinisierende, autosomal-dominante, Typ 1C; CMT1C (LITAF)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Chondrodysplasia punctata, brachytelephalangealer Typ (ARSE)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Chondrodysplasie, metaphysäre, Typ Schmid (COL10A1)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Chorea Huntington [HD] (HTT)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR; Auftrennung nach Fragmentlängen mittels Kapillarelektrophorese
Chorea Huntington-ähnliche Krankheit 1 / Creutzfeldt-Jakob-Krankheit, hereditäre / Gerstmann-Sträussler-Scheinker-Syndrom / Insomnie, familiäre fatale (PRNP)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR; Auftrennung nach Fragmentlängen mittels Kapillarelektrophorese
Choreoakanthozytose (VPS13A)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
CINCA-Syndrom / Kälte-Urtikaria, familiäre; Autoinflammatorisches Syndrom, kälteinduziertes, familiäre Form; FCAS / Muckle-Wells-Syndrom (NLRP3)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-18902-01-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Crigler-Najjar-Syndrom Typ 1 / Crigler-Najjar-Syndrom Typ 2 / Morbus Meulengracht; Gilbert- Syndrom / Irinotecan-Toxizität (UGT1A1)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR; Auftrennung nach Fragmentlängen mittels Kapillarelektrophorese
Diabetes - Schwerhörigkeit, maternal vererbt; MIDD / Leigh- Syndrom / MELAS / MERRF (MT- TL1)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Diabetes - Schwerhörigkeit, maternal vererbt; MIDD / Leigh- Syndrom / MERRF (MT-TK)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Dihydropyrimidin-Dehydrogenase- Mangel / 5-Fluorouracil-Toxizität (DPYD)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Dubin-Johnson-Syndrom (ABCC2)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Dysplasie, kranio-fronto-nasale (EFNB1)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Dystonie 1 (TOR1A)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Ehlers-Danlos Syndrom (COL5A3)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Ehlers-Danlos-Syndrom, klassischer Typ (COL5A2)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Ehlers-Danlos-Syndrom, muskulo- kontrakuraler Typ (CHST14)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Epilepsie, Infantile / DOOR-Syndrom / Schwerhörigkeit, AD / Schwerhörigkeit, AR (TBC1D24)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Faktor V-Mangel (F5)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Faktor XII-Mangel [HAE Typ III], kongenitaler / Angioödem, hereditäres, Typ 3 (F12)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
familiäre primäre Polyzythämie; Erythrozytose, familiäre (EPOR)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
familiäres Fiebersyndrom / Hyper- IgD-Syndrom; Hyperimmunglobulinämie D mit Rückfallfieber / Mevalonazidurie / Porokeratose, aktinische disseminierte superfizielle (MVK)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
familiäres Fiebersyndrom / Hyper- IgE-Syndrom, autosomal- dominantes / Multisystem- Autoimmun-Krankheit, früh beginnende, STAT3-assoziierte (STAT3)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-18902-01-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Familiäres Fiebersyndrom Typ 2 (NLRP12)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Gelineau-Krankheit / Narkolepsie mit Kataplexie (MOG)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
generalisierte Epilepsie mit Fieberkrämpfen plus; GEFS+ / Dravet-Syndrom / Erythromelalgie, primäre / Schmerzen, extreme paroxysmale, Krankheit der / Schmerzunempfindlichkeit, Ionenkanal-abhängige (SCN9A)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Glanzmann-Thrombastenie (ITGA2B)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Glyzin-Enzephalopathie (AMT)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Harlekin-Ichthyose; Ichthyose, kongenitale, Typ Harlequin / Ichthyose, lamelläre (ABCA12)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
hereditäre Neutrophilie (CSF3R)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
hereditärer zentraler Diabetes insipidus (AVP)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Hypercholesterinämie (APOB Ex.26)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Hypercholesterinämie Typ3 (PCSK9)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Hyperlipoproteinämie Typ 1 (LMF1)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Hyperlipoproteinämie, Typ 4 / Hyperlipoproteinämie, Typ 5 (APOA5)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Hypophosphatasie (ALPL)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Ichthyose, lamelläre (CYP4F22)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Johanson-Blizzard-Syndrom (UBR1)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Kardio-fazio-kutanes Syndrom 3, Noonan Syndrom (MAP2K1)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Kardiomyopathie (MYL3)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Kardiomyopathie (TNNI3)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Kardiomyopathie (TPM1)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Kostmann-Syndrom; Neutropenie, kongenitale schwere, Typ 3 (HAX1)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
kranioektodermale Dysplasie (WDR19)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Kurzrippen-Polydaktylie-Syndrom (DYNC2H1)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Kurzrippen-Polydaktylie-Syndrom (IFT80)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Lafora-Krankheit; Epilepsie, progressive myoklonische, Typ 2 (EPM2A)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-18902-01-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Larsen-ähnliches Syndrom (B3GAT3)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Leber "plus"-Krankheit / Leber-Optikusneuropathie, hereditäre; LHON / Leigh-Syndrom / MELAS (MT-ND4)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Leber "plus"-Krankheit / Leber-Optikusneuropathie, hereditäre; LHON / Leigh-Syndrom / MELAS (MT-ND6)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Leber-Optikusneuropathie, hereditäre; LHON / Leigh-Syndrom / NARP-Syndrom (MT-ATP6)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Leber-Optikusneuropathie, hereditäre; LHON (MT-ND4L)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Leber-Optikusneuropathie, hereditäre; LHON / Leigh-Syndrom (MT-ND2)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Leber-Optikusneuropathie, hereditäre; LHON / Leigh-Syndrom / MELAS (MT-ND1)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Leber-Optikusneuropathie, hereditäre; LHON / Leigh-Syndrom / MELAS / MERRF (MT-ND5)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Lesch-Nyhan-Syndrom (HPRT1)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
MELAS / MERRF (MT-TF)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
MERRF (MT-TP)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Metachromatische Leukodystrophie (ARSA)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Morbus Gaucher (GBA)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Morbus Gilbert-Meulengracht (UGT1A1-Promotor)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR; Auftrennung nach Fragmentlängen mittels Kapillarelektrophorese
Morbus Krabbe; Krabbe-Syndrom (GALC)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Morbus Niemann-Pick Typ A/B (SMPD1)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Morbus Sandhoff (GM2 Gangliosidosis 2) (HEXB)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Morbus Schindler (NAGA)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Mukopolipidose Typ II / III (GNPTAB)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Mukopolysaccharidose Typ IIID, MPS3D, Sanfilippo-Syndrom D	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Mukopolysaccharidose Typ IVA, Morquio A (GALNS)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-18902-01-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Mukopolysaccharidose Typ VI; MPS6; Maroteaux-Lamy Syndrome (ARSB)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Mukopolysaccharidose, Typ 3A; MPS3A; Sanfilippo-Krankheit, Typ A (SGSH)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Mukopolysaccharidose, Typ 7, Sly- Syndrom (GUSB)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Mukopolysaccharidose, Typ IIIB; MPS3B; Sanfilippo-Krankheit, Typ B (NAGLU)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Multiple Endokrine Neoplasie Typ 2 (RET)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Nager Akrofaziale Dysostose [NAFD] (SF3B4)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Narkolepsie ohne Kataplexie (HCRT)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Neutropenie, kongenitale schwere, autosomal-dominante / Neutropenie, zyklische (ELANE)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Nicht-alkoholische Steatohepatitis; Nicht-alkoholische Fettleber- Krankheit (PNPLA3)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Noonan-ähnliches Syndrom (CBL)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Noonan-Syndrom (BRAF)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Noonan-Syndrom (NRAS)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Noonan-Syndrom (PTPN11)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Noonan-Syndrom (RAF1)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Noonan-Syndrom (RIT1)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Noonan-Syndrom (SOS1)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Noonan-Syndrom / Kardeio-fazio- kutanes Syndrom, Typ 2; CFC2Syndrom / Schimmelpenning- Feuerstein-Mims-Syndrom (KRAS)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Phaeochromozytom-Paragangliom- Syndrome, familiäre (TMEM127)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Pontozerebelläre Hypoplasie (TSEN54)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Refsum-Syndrom (PHYH)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Resistenz gegen Schilddrüsen- hormone, generalisierte; Hypophysen-Resistenz gegen Schilddrüsenhormone, selektive (THRB)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Sehr langkettige-Acyl-CoA- Dehydrogenase-Mangel (ACADVL)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-18902-01-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Shwachman-Diamond-Syndrom (SBDS)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Spastische Paraplegie Typ 1 (L1CAM)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Spastische Paraplegie Typ 13 (HSPD1)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Spastische Paraplegie Typ 15 (ZFYVE26)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Spastische Paraplegie Typ 20 (SPG20)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Spastische Paraplegie Typ 21 (SPG21)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Spastische Paraplegie Typ 42 (SLC33A1)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Spastische Paraplegie Typ 8 (KIAA0196)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 10 (KIF5A)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 6 (NIPA1)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 5A (CYP7B1)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Sphärozytose Typ 1 (ANK1)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Tachykardie, katecholaminerge polymorphe ventrikuläre (CASQ2)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Treacher-Collins-Syndrom (POLR1C)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Treacher-Collins-Syndrom (POLR1D)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Tumornekrosefaktor-Rezeptor 1-assoziertes periodisches Fieber-Syndrom; TRAPS; Fieber, periodisches, autosomal-dominantes (TNFRSF1A)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Walker-Warburg-Syndrom / Gliedergürtelmuskeldystrophie, Typ 20 / Muskeldystrophie, kongenitale, mit zerebellärer Beteiligung (POMGNT1)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Warfarin-Therapie (Coumarin Resistenz) (VKORC1)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Zerebrale kavernöse Fehlbildung, hereditäre (KRIT1)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
5-Fluorouracil-Toxizität; 5-FU-Toxizität / Dihydropyrimidin-Dehydrogenase-Mangel (DPYD)	EDTA-Blut; genomische DNA	Schmelzkurvenanalyse
Alpha-1-Antitrypsin-Mangel (SERPINA1)	EDTA-Blut; genomische DNA	Schmelzkurvenanalyse

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Hämochromatose, Typ 1 (HFE)	EDTA-Blut; genomische DNA	Schmelzkurvenanalyse
Homocystinurie durch Methylen-Tetrahydrofolat-Reduktase-Mangel (MTHFR)	EDTA-Blut; genomische DNA	Schmelzkurvenanalyse
Laktoseintoleranz, adulte (LCT-spezifischer Enhancer in MCM6)	EDTA-Blut; genomische DNA	Schmelzkurvenanalyse

Untersuchungsart:

Molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)**

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Prader-Willi-Syndrom (15q11.2)	EDTA-Blut; genomische DNA	MLPA
Spinale Muskelatrophie, proximale, Typ 1/2/3/4 (SMN1)	EDTA-Blut; genomische DNA	MLPA
Aarskog-Scott-Syndrom (FGD1)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA
Adipositas durch Leptin-Rezeptor-Genmutationen (LEPR)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA
Adipositas durch Melanokortin-4 Rezeptor-Mangel (MC4R)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA
Adrenogenitales Syndrom (CYP17A1)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA
Nebennierenhyperplasie, kongenitale; Adrenogenitales Syndrom (CYP21A2)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA
Adrenoleukodystrophie/Adrenomyeloneuropathie (ABCD1)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA
akute intermittierende Porphyrie (HMBS)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA
Alagille-Syndrom / Fallot-Tetralogie (JAG1)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA
Albinismus, okulärer rezessiver X-chromosomaler / Nystagmus, kongenitaler, idiopathischer (GPR143)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA
Albinismus, okulokutaner, Typ 1A / Albinismus, okulokutaner, Typ 1B (TYR)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA
Albinismus, okulokutaner, Typ 2 (OCA2)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA
Alpha-Thalassämie (HBA1)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA
Alpha-Thalassämie (HBA2)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA
Alport-Syndrom (COL4A5)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA
Angelman-Syndrom (15q11-Region, UBE3A)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA
Angioödem, hereditäres, Typ 1 und 2 (SERPING1, alt. C1NH)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA

Ausstellungsdatum: 11.02.2021

Gültig ab: 11.02.2021

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-18902-01-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Antithrombin-Mangel (SERPINC1)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA
Apert-/Crouzon-/Pfeiffer-Syndrom / Antley-Bixler-Syndrom, Typ1 / Jackson-Weiss-Syndrom / Lakrimo- aurikulo-dento-digitales Syndrom, LADD-Syndrom (FGFR2)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA
Ataxia Telangiectasia (ATM)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA
Beckwith-Wiedemann-Syndrom (11p15-region, CDKN1C)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA
benigne familiäre neonatal-infantile Krampfanfälle (KCNQ2)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA
benigne familiäre Neugeborenenkrämpfe (KCNQ3)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA
Beta-Thalassämie inkl. Sichelzellanämie (HBB)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA
Brustkrebs, hereditärer / Li- Fraumeni-Syndrom / Osteosarkom / Prostatakarzinom, familiäres (CHEK2)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA
Carney-Stratakis-Syndrom / Gastrointestinaler Stromatumor; GIST / Paragangliom- Phäochromozytom-Syndrom (SDHC)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA
Charcot-Marie-Tooth Typ 1A bzw. hereditäre Neuropathie mit Neigung zu Drucklähmungen (HNPP) (PMP22)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA
Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, demyelinisierende, autosomal- dominant, Typ 1D; CMT1D / Charcot- Marie-Tooth-Krankheit, demyelinisierend, autosomal- rezessiv, Typ 4E; CMT4E / Dejerine- Sottas-Syndrom (EGR2)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA
Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, demyelinisierende, autosomal- dominante, Typ 1B; CMT1B (MPZ)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA
Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, intermediäre, X-chromosomale, Typ 1; CMTX1 (GJB1)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA
CHARGE-Syndrom (CHD7)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA
Chronische hepatische Porphyrie	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA
Cleidocraniale Dysplasie (RUNX2)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-18902-01-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Dysplasie, ektodermale hypohidrotische, X-chromosomale; Christ-Siemens-Touraine-Syndrom / Oligodontie; Zahn-Agenesie, selektive (EDA)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA
Dystonie, Dopa-Responsive; DYT5a / Hyperphenylalaninämie, BH4-defizient, Typ B (GCH1)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA
Ehlers-Danlos-Syndrom, klassischer Typ (COL5A1)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA
Ehlers-Danlos-Syndrom, kyphoskolistischer Typ (ehemals Typ VI) (PLOD1)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA
Ehlers-Danlos-Syndrom, vaskulärer Typ; Ehlers-Danlos-Syndrom, Typ 4 (COL3A1)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA
Epilepsie (GRIN2A)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA
Faktor IX-Mangel [Hämophilie B]	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA
Faktor VII-Mangel (F7)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA
familiärer rhabdoider Tumor (SMARCB1)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA
familiäres Fiebersyndrom / Mittelmeerfieber (MEFV)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA
frühkindliche Epilepsie mit Syndromverdacht [Rett-Syndrom] (MECP2)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA
Fruktoseintoleranz, hereditäre (ALDOB)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA
Gastrointestinaler Stromatumor, Paragangliom (SDHB)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA
Gliedergürtelmuskeldystrophie Typ 2C, autosomal-rezessiv (SGCG)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA
Gliedergürtelmuskeldystrophie Typ 2E, autosomal-rezessive (SGCB)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA
Gliedergürtelmuskeldystrophie Typ 2F / Kardiomyopathie, dilatative (SGCD)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA
GLUT1-Transporter-Mangel (SLC2A1)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA
Glykogenose Typ 2; Pompe-Krankheit (GAA)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA
Hämochromatose (HFE)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA
Hämochromatose Typ 2A (HJV)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA
Hämochromatose Typ 2B (HAMP)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA
Hämochromatose Typ 3 (TFR2)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA
Hämochromatose Typ 4 (SLC40A1)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
hereditäre neuralgische Amyotrophie (SEPT9)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA
hereditäres nicht-polypöses Kolonkarzinom Typ2 [HNPCC] (MLH1)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA
hereditäres nicht-polypöses Kolonkarzinom Typ2 [HNPCC] (MSH2)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA
hereditäres nicht-polypöses Kolonkarzinom Typ2 [HNPCC] (MSH6)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA
hereditäres nicht-polypöses Kolonkarzinom Typ4 [HNPCC] (PMS2)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA
Hypercholesterinämie, familiär, LDL-Rezeptor-Defekt (LDLR)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA
Hyperkalzämie, familiäre hypokalziurische, Typ 1 / Hypoparathyreoidismus, familiärer isolierter / Hyperparathyreoidismus, neonataler primärer schwerer / Hypokalzämie, autosomal-dominante / Bartter-Syndrom mit Hypokalzämie, Bartter-Syndrom, Typ 5 (CASR)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA
Hypogonadotroper Hypogonadismus 3 mit oder ohne Anosmie (PROKR2)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA
infantile Epilepsie [mit mentaler Retardierung] (PCDH19)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA
Kallmann-Syndrom; Hypogonadismus, hypogonadotroper normosmischer, kongenitale Form (ANOS1 (KAL1))	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA
Kardiomyopathie (dilatative/hypertrophe) (TNNT2)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA
Kardiomyopathie, dilatative familiäre / Muskeldystrophie Typ Fukuyama / Walker-Warburg-Syndrom / Muskel-Augen-Gehirn-Krankheit / Gliederungürtelmuskeldystrophie, autosomal-rezessive, Typ 2M / Muskeldystrophie, kongenitale, ohne Intelligenzminderung (FKTN)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-18902-01-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Kleinwuchs, Shox-bedingter / Kleinwuchs, mesomeler, Typ Langer / Léri-Weill-Dyschondrosteose (SHOX)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA
Lipoproteinlipase-Mangel (LPL)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA
Loeys-Dietz-Syndrom, Typ 1 (TGFB1)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA
Loeys-Dietz-Syndrom, Typ 2 / Kolonkarzinom, familiäres, nicht-polypöses; HNPCC, Typ 6 (TGFB2)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA
Magenkarzinom, diffuses hereditäres (CDH1)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA
Mamma-, Ovarialkarzinom, familiär (BRCA1)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA
Mamma-, Ovarialkarzinom, familiär (BRCA2)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA
Mamma-, Ovarialkarzinom, familiär (RAD51C)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA
Mamma-, Ovarialkarzinom, familiär / Pankreaskarzinom, familiäres / Fanconi-Anämie (PALB2)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA
Marfan-Syndrom (FBN1)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA
MODY-Diabetes Typ2 (GCK)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA
MODY-Diabetes Typ3 (HNF1A)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA
MODY-Diabetes Typ5 (HNF1B)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA
MODY-Diabetes, Typ 1 (HNF4A)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA
MODY-Diabetes, Typ 4 / Pankreasagenesie, partielle (PDX1)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA
MODY-Diabetes, Typ 6 (NEUROD1)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA
Morbus Canavan (ASPA)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA
Morbus Fabry (GLA)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA
Morbus Osler; hereditäre hämorrhagische Teleangiektasie (ENG)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA
Morbus Osler; Teleangiektasie, hereditäre hämorrhagische (ACVRL1)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA
Morbus Tay-Sachs (GM2 Gangliosidosis) (HEXA)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA
Morbus Wilson (ATP7B)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA
Mowat-Wilson-Syndrom (ZEB2)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA
Multiple Endokrine Neoplasie, Typ 1 (MEN1)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-18902-01-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Muskeldystrophie Typ Becker; Becker-Muskeldystrophie / Muskeldystrophie Typ Duchenne; Duchenne-Muskeldystrophie / Kardiomyopathie, dilatative familiäre (DMD)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA
MYH9-assoziierte Krankheiten [Epstein-Syndrom, Fechtner- Syndrom, May-Hegglin-Anomalie, Sebastian-Syndrom] (MYH9)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA
Neurofibromatose Typ1 (NF1)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA
Osteogenesis imperfecta / Ehlers- Danlos-Syndrom (COL1A2)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA
Osteogenesis imperfecta / Ehlers- Danlos-Syndrom / Caffey-Krankheit (COL1A1)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA
Pankreatitis, hereditär (PRSS1)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA
Pankreatitis, hereditär (SPINK1)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA
Phenylketonurie / Hyperphenylalaninämie (PAH)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA
Polyposis, adenomatöse attenuierte familiäre / Desmoidtumor (APC)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA
Polyposis, MUTYH-abhängige adenomatöse attenuierte familiäre; FAP, MUTYH-abhängige attenuierte (MUTYH)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA
Polyzystische Nierenerkrankung, AD (PKD1)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA
Polyzystische Nierenerkrankung, AD (PKD2)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA
Polyzystische Nierenerkrankung, AR (PKHD1)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA
Protein C-Mangel (PROC)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA
Protein S-Mangel (PROS1)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA
PTEN-assoziierte Erkrankungen (z.B. Cowden-Syndrom, Polyposis- Syndrom, Bannayan-Riley- Ruvalcaba-Syndrom) (PTEN)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA
Rett-Syndrom, atypisches (CDKL5)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA
Rett-Syndrom, atypisches (FOXP1)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA
Rubinstein-Taybi-Syndrom (CREBBP)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA
Rubinstein-Taybi-Syndrom (EP300)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-18902-01-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Smith-Lemli-Opitz-Syndrom; SLOS (DHCR7)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA
Spastische Paraplegie Typ 2 / Pelizeaus Merzbacher Erkrankung	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA
Spastische Paraplegie Typ 31	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA
Spastische Paraplegie Typ 3A (ATL1)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA
Spastische Paraplegie Typ4 (SPAST)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA
Spastische Paraplegie Typ7 (SPG7)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA
Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 11 (SPG11)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA
Stickler-Syndrom, Typ 1 (COL2A1)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA
Torsions-Dystonie 6 [DYT6] (THAP1)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA
Tuberöse Sklerose Typ1 (TSC1)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA
Tuberöse Sklerose Typ2 (TSC2)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA
Von Willebrand-Syndrom (VWF)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA
Von-Hippel-Lindau-Syndrom (VHL)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA
X-chromosomale Ichthyose (STS)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA
Zystische Fibrose; Mukoviszidose / Vas-deferens-Aplasie, bilaterale kongenitale; CBAVD / Pankreatitis, chronische hereditäre (CFTR)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA
Balkenagenesie (Corpus callosum Agenesie): L1CAM, AKT3, ANOS1, ARID1A, ARID1B, ARX, B3GLCT, C12orf57, CDK5RAP2, DCC, DISC1, DYNC1H1, EOMES, EPG5, FOXG1, GCSH, GLDC, GPSM2, HCCS, KIF7, LRP2, MED12, MID1, NDE1, NFIA, OFD1, OPHN1, PAX6, PDHB, PTCH1, RAB3GAP1, RAB3GAP2, RBM10, SLC12A6, SMARCA2, SMARCA4, SMARCB1, SMARCE1, SPG11, TUBA1A, TUBB1, TUBB2B, TUBB3, UPF3B, VAX1, ZEB2	EDTA-Blut; genomische DNA	Sequence capture; Sequence-by-synthesis (Illumina)
Ehlers-Danlos-Syndrom: COL1A1, COL3A1, COL5A1, COL5A2, ADAMTS2, AEBP1, CHST14, COL12A1, COL1A2, DSE, FKBP14, FLNA, PLOD1, SLC39A13	EDTA-Blut; genomische DNA	Sequence capture; Sequence-by-synthesis (Illumina)
hereditäre Neuropathien (CMT/HMSN): GDAP1, GJB1, HINT1, MFN2, MPZ, PMP22, SH3TC2, AARS1, ATL1, BSCL2, DNM1, DNM2, DYNC1H1, EGR2, FGD4, FIG4, GARS1, HSPB1, HSPB8, IGHMBP2, KIF1B, LITAF, LRSAM1, NEFL, NGF, PMP2, PRX, RAB7A	EDTA-Blut; genomische DNA	Sequence capture; Sequence-by-synthesis (Illumina)

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Kardiomyopathie + LongQT: BAG3, DSC2, DSG2, DSP, JUP, KCNH2, KCNQ1, LMNA, MYBPC3, MYH6, MYH7, PKP2, RBM20, SCN5A, TMEM43, TNNI3, TNNT2, ABCC9, ACTC1, ACTN2, AKAP9, ANK2, CACNA1C, CALM1, CALR3, CAV3, CSRP3, DES, DMD, EYA4, FKTN, FLNC, GATAD1, GLA, JPH2, KCNE1, KCNE2, KCNE3, KCNJ2, KCNJ5, LAMP2, LDB3, MARVELD2, MYL2, MYL3, MYLK2, MYOZ2, NEXN, PLN, PRKAG2, PSEN1, PSEN2, SCN4B, SDHA, SGCD, SLC25A4, SNTA1, TAZ, TCAP, TGFB3, TMPO, TNNC1, TPM1, TTN, TTR, VCL	EDTA-Blut; genomische DNA	Sequence capture; Sequence-by-synthesis (Illumina)
Mikrozephalie: ASPM, CDK5RAP2, CENPJ, MCPH1, ANKLE2, CDK5RAP2, CDK6, CENPE, CENPF, CEP135, CEP152, CIT, COPB2, DONSON, KIF14, KNL1, MFSD2A, NCAPD2, NCAPD3, NCAPH, NUP37, PCNT, SASS6, STIL, WDFY3, WDR62, ZNF335	EDTA-Blut; genomische DNA	Sequence capture; Sequence-by-synthesis (Illumina)
Noonan-Syndrom: KRAS, PTPN11, RAF1, RIT1, SOS1, BRAF, LZTR1, MAP2K1, NRAS	EDTA-Blut; genomische DNA	Sequence capture; Sequence-by-synthesis (Illumina)
Osteogenesis imperfecta: COL1A1, COL1A2, BMP1, CREB3L1, CRTAP, FKBP10, IFITM5, MBTPS2, MESD, P3H1, PLOD2, PPIB, SEC24D, SERPINF1, SERPINH1, SP7, SPARC, TENT5A, TMEM38B, WNT1	EDTA-Blut; genomische DNA	Sequence capture; Sequence-by-synthesis (Illumina)