



Analyt (Messgröße)	Untersuchungs- material (Eingangsmaterial; Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung [Version]
A-, Dys-, Hypofibrinogenämie (FGA)	EDTA-Blut; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung	4.3.1.1.1 VA Sequenzanalyse (Version 1); 4.3.1.5 Primersysteme
A-, Dys-, Hypofibrinogenämie (FGB)	EDTA-Blut; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung	4.3.1.1.1 VA Sequenzanalyse (Version 1); 4.3.1.5 Primersysteme
A-, Dys-, Hypofibrinogenämie (FGG)	EDTA-Blut; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung	4.3.1.1.1 VA Sequenzanalyse (Version 1); 4.3.1.5 Primersysteme
Adrenogenitales Syndrom (CYP11B1)	EDTA-Blut; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung	4.3.1.1.1 VA Sequenzanalyse (Version 1); 4.3.1.5 Primersysteme
Adrenogenitales Syndrom Typ 2 (HSD3B2)	EDTA-Blut; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung	4.3.1.1.1 VA Sequenzanalyse (Version 1); 4.3.1.5 Primersysteme
Alpha-1-Antitrypsin-Mangel (SERPINA1)	EDTA-Blut; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung	4.3.1.1.1 VA Sequenzanalyse (Version 0); 4.3.1.5 Primersysteme
Apolipoprotein C2-Mangel (APOC2)	EDTA-Blut; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung	4.3.1.1.1 VA Sequenzanalyse (Version 0); 4.3.1.5 Primersysteme
Apolipoprotein E Genotypisierung (APOE)	EDTA-Blut; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung	4.3.1.1.1 VA Sequenzanalyse (Version 0); 4.3.1.5 Primersysteme
Azoospermie (Y-Chromosom-Mikrodeletionen; AZFa-c)	EDTA-Blut; DNA	PCR; Auftrennung nach Fragmentlängen mittels Kapillarelektrophorese	4.3.1.1.4 VA visuelle Fragmentanalyse (Version 0); 4.3.1.5 Primersysteme
CADASIL (NOTCH3)	EDTA-Blut; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung	4.3.1.1.1 VA Sequenzanalyse (Version 0); 4.3.1.5 Primersysteme
Chorea Huntington [HD] (HTT)	EDTA-Blut; DNA	PCR; Auftrennung nach Fragmentlängen mittels Kapillarelektrophorese	4.3.1.1.2 VA Mikrosatellitenlängenanalyse (Version 0); 4.3.1.5 Primersysteme
Crigler-Najjar-Syndrom Typ 1 / Crigler-Najjar-Syndrom Typ 2 / Morbus Meulengracht; Gilbert-Syndrom / Irinotecan-Toxizität (UGT1A1)	EDTA-Blut; DNA	PCR; Auftrennung nach Fragmentlängen mittels Kapillarelektrophorese	4.3.1.1.2 VA Mikrosatellitenlängenanalyse (Version 1); 4.3.1.5 Primersysteme
Dihydropyrimidin-Dehydrogenase-Mangel / 5-Fluorouracil-Toxizität (DPYD)	EDTA-Blut; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung	4.3.1.1.1 VA Sequenzanalyse (Version 0); 4.3.1.5 Primersysteme
Dystonie 1 (TOR1A)	EDTA-Blut; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung	4.3.1.1.1 VA Sequenzanalyse (Version 1); 4.3.1.5 Primersysteme
Faktor XII-Mangel [HAE Typ III], kongenitaler / Angioödem, hereditäres, Typ 3 (F12)	EDTA-Blut; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung	4.3.1.1.1 VA Sequenzanalyse (Version 1); 4.3.1.5 Primersysteme
Hypercholesterinämie (APOB Ex.26)	EDTA-Blut; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung	4.3.1.1.1 VA Sequenzanalyse (Version 0); 4.3.1.5 Primersysteme
Hypercholesterinämie Typ3 (PCSK9)	EDTA-Blut; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung	4.3.1.1.1 VA Sequenzanalyse (Version 0); 4.3.1.5 Primersysteme
Hyperlipoproteinämie, Typ 4 / Hyperlipoproteinämie, Typ 5 (APOA5)	EDTA-Blut; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung	4.3.1.1.1 VA Sequenzanalyse (Version 1); 4.3.1.5 Primersysteme
Hypophosphatasie (ALPL)	EDTA-Blut; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung	4.3.1.1.1 VA Sequenzanalyse (Version 0); 4.3.1.5 Primersysteme
Leber "plus"-Krankheit / Leber-Optikusneuropathie, hereditäre; LHON / Leigh-Syndrom / MELAS (MT-ND4)	EDTA-Blut; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung	4.3.1.1.1 VA Sequenzanalyse (Version 1); 4.3.1.5 Primersysteme
Leber "plus"-Krankheit / Leber-Optikusneuropathie, hereditäre; LHON / Leigh-Syndrom / MELAS (MT-ND6)	EDTA-Blut; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung	4.3.1.1.1 VA Sequenzanalyse (Version 1); 4.3.1.5 Primersysteme
Leber-Optikusneuropathie, hereditäre; LHON / Leigh-Syndrom / NARP-Syndrom (MT-ATP6)	EDTA-Blut; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung	4.3.1.1.1 VA Sequenzanalyse (Version 1); 4.3.1.5 Primersysteme
Leber-Optikusneuropathie, hereditäre; LHON (MT-ND4L)	EDTA-Blut; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung	4.3.1.1.1 VA Sequenzanalyse (Version 1); 4.3.1.5 Primersysteme
Leber-Optikusneuropathie, hereditäre; LHON / Leigh-Syndrom (MT-ND2)	EDTA-Blut; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung	4.3.1.1.1 VA Sequenzanalyse (Version 1); 4.3.1.5 Primersysteme

Lebr-Optikusneuropathie, hereditäre; LHON / Leigh-Syndrom / MELAS (MT-ND1)	EDTA-Blut; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung	4.3.1.1.1 VA Sequenzanalyse (Version 1); 4.3.1.5 Primersysteme
Lebr-Optikusneuropathie, hereditäre; LHON / Leigh-Syndrom / MELAS / MERRF (MT-ND5)	EDTA-Blut; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung	4.3.1.1.1 VA Sequenzanalyse (Version 1); 4.3.1.5 Primersysteme
Morbus Gaucher (GBA)	EDTA-Blut; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung	4.3.1.1.1 VA Sequenzanalyse (Version 1); 4.3.1.5 Primersysteme
Morbus Gilbert-Meulengracht (UGT1A1-Promotor)	EDTA-Blut; DNA	PCR; Auftrennung nach Fragmentlängen mittels Kapillarelektrophorese	4.3.1.1.2 VA Mikrosatellitenlängenanalyse (Version 0); 4.3.1.5 Primersysteme
Multiple Endokrine Neoplasie Typ 2 (RET)	EDTA-Blut; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung	4.3.1.1.1 VA Sequenzanalyse (Version 1); 4.3.1.5 Primersysteme
Noonan-Syndrom (PTPN11)	EDTA-Blut; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung	4.3.1.1.1 VA Sequenzanalyse (Version 1); 4.3.1.5 Primersysteme
Prader-Willi-Syndrom (15q11.2)	EDTA-Blut; DNA	MLPA	4.3.1.1.3 VA Multiplex Ligationdependent Probe Amplification (MLPA) Analyse (Version 1)
Spinale Muskelatrophie, proximale, Typ 1/2/3/4 (SMN1)	EDTA-Blut; DNA	MLPA	4.3.1.1.3 VA Multiplex Ligationdependent Probe Amplification (MLPA) Analyse (Version 1)
Alpha-Thalassämie (HBA1)	EDTA-Blut; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA	4.3.1.1.1 VA Sequenzanalyse (Version 0); 4.3.1.5 Primersysteme; 4.3.1.1.3 VA Multiplex Ligationdependent Probe Amplification (MLPA) Analyse (Version 0)
Alpha-Thalassämie (HBA2)	EDTA-Blut; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA	4.3.1.1.1 VA Sequenzanalyse (Version 0); 4.3.1.5 Primersysteme; 4.3.1.1.3 VA Multiplex Ligationdependent Probe Amplification (MLPA) Analyse (Version 0)
Angelman-Syndrom (15q11-Region, UBE3A)	EDTA-Blut; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA	4.3.1.1.1 VA Sequenzanalyse (Version 1); 4.3.1.5 Primersysteme; 4.3.1.1.3 VA Multiplex Ligationdependent Probe Amplification (MLPA) Analyse (Version 1)
Antithrombin-Mangel (SERPINC1)	EDTA-Blut; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA	4.3.1.1.1 VA Sequenzanalyse (Version 0); 4.3.1.5 Primersysteme; 4.3.1.1.3 VA Multiplex Ligationdependent Probe Amplification (MLPA) Analyse (Version 0)
Beckwith-Wiedemann-Syndrom (11p15-region, CDKN1C)	EDTA-Blut; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA	4.3.1.1.1 VA Sequenzanalyse (Version 1); 4.3.1.5 Primersysteme; 4.3.1.1.3 VA Multiplex Ligationdependent Probe Amplification (MLPA) Analyse (Version 1)
Beta-Thalassämie inkl. Sichelzellanämie (HBB)	EDTA-Blut; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA	4.3.1.1.1 VA Sequenzanalyse (Version 0); 4.3.1.5 Primersysteme; 4.3.1.1.3 VA Multiplex Ligationdependent Probe Amplification (MLPA) Analyse (Version 0)
Charcot-Marie-Tooth Typ 1A bzw. hereditäre Neuropathie mit Neigung zu Drucklähmungen (HNPP) (PMP22)	EDTA-Blut; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA	4.3.1.1.1 VA Sequenzanalyse (Version 0); 4.3.1.5 Primersysteme; 4.3.1.1.3 VA Multiplex Ligationdependent Probe Amplification (MLPA) Analyse (Version 0)
Faktor IX-Mangel [Hämophilie B] (F9)	EDTA-Blut; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA	4.3.1.1.1 VA Sequenzanalyse (Version 0); 4.3.1.5 Primersysteme; 4.3.1.1.3 VA Multiplex Ligationdependent Probe Amplification (MLPA) Analyse (Version 0)
Faktor VII-Mangel (F7)	EDTA-Blut; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA	4.3.1.1.1 VA Sequenzanalyse (Version 0); 4.3.1.5 Primersysteme; 4.3.1.1.3 VA Multiplex Ligationdependent Probe Amplification (MLPA) Analyse (Version 0)
familiäres Fiebersyndrom / Mittelmeerfieber (MEFV)	EDTA-Blut; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA	4.3.1.1.1 VA Sequenzanalyse (Version 0); 4.3.1.5 Primersysteme; 4.3.1.1.3 VA Multiplex Ligationdependent Probe Amplification (MLPA) Analyse (Version 0)
frühkindliche Epilepsie mit Syndromverdacht [Retts-Syndrom] (MECP2)	EDTA-Blut; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA	4.3.1.1.1 VA Sequenzanalyse (Version 0); 4.3.1.5 Primersysteme; 4.3.1.1.3 VA Multiplex Ligationdependent Probe Amplification (MLPA) Analyse (Version 0)
Fruktoseintoleranz, hereditäre (ALDOB)	EDTA-Blut; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA	4.3.1.1.1 VA Sequenzanalyse (Version 1); 4.3.1.5 Primersysteme; 4.3.1.1.3 VA Multiplex Ligationdependent Probe Amplification (MLPA) Analyse (Version 1)
Hämochromatose (HFE)	EDTA-Blut; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA	4.3.1.1.1 VA Sequenzanalyse (Version 0); 4.3.1.5 Primersysteme; 4.3.1.1.3 VA Multiplex Ligationdependent Probe Amplification (MLPA) Analyse (Version 0)
Hämochromatose Typ 2A (HJV)	EDTA-Blut; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA	4.3.1.1.1 VA Sequenzanalyse (Version 0); 4.3.1.5 Primersysteme; 4.3.1.1.3 VA Multiplex Ligationdependent Probe Amplification (MLPA) Analyse (Version 0)
Hämochromatose Typ 2B (HAMP)	EDTA-Blut; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA	4.3.1.1.1 VA Sequenzanalyse (Version 0); 4.3.1.5 Primersysteme; 4.3.1.1.3 VA Multiplex Ligationdependent Probe Amplification (MLPA) Analyse (Version 0)

Hämochromatose Typ 3 (TFR2)	EDTA-Blut; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA	4.3.1.1.1 VA Sequenzanalyse (Version 0); 4.3.1.5 Primersysteme; 4.3.1.1.3 VA Multiplex Ligationsabhängige Probe Amplifikation (MLPA) Analyse (Version 0)
Hämochromatose Typ 4 (SLC40A1)	EDTA-Blut; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA	4.3.1.1.1 VA Sequenzanalyse (Version 0); 4.3.1.5 Primersysteme; 4.3.1.1.3 VA Multiplex Ligationsabhängige Probe Amplifikation (MLPA) Analyse (Version 0)
Hypercholesterinämie, familiär, LDL-Rezeptor-Defekt (LDLR)	EDTA-Blut; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA	4.3.1.1.1 VA Sequenzanalyse (Version 0); 4.3.1.5 Primersysteme; 4.3.1.1.3 VA Multiplex Ligationsabhängige Probe Amplifikation (MLPA) Analyse (Version 0)
Kleinwuchs, Shox-bedingter / Kleinwuchs, mesomeler, Typ Langer / Léri-Weill-Dyschondrosteose (SHOX)	EDTA-Blut; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA	4.3.1.1.1 VA Sequenzanalyse (Version 1); 4.3.1.5 Primersysteme; 4.3.1.1.3 VA Multiplex Ligationsabhängige Probe Amplifikation (MLPA) Analyse (Version 1)
Mamma-, Ovarialkarzinom, familiär (BRCA1)	EDTA-Blut; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA	4.3.1.1.1 VA Sequenzanalyse (Version 0); 4.3.1.5 Primersysteme; 4.3.1.1.3 VA Multiplex Ligationsabhängige Probe Amplifikation (MLPA) Analyse (Version 0)
Mamma-, Ovarialkarzinom, familiär (BRCA2)	EDTA-Blut; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA	4.3.1.1.1 VA Sequenzanalyse (Version 0); 4.3.1.5 Primersysteme; 4.3.1.1.3 VA Multiplex Ligationsabhängige Probe Amplifikation (MLPA) Analyse (Version 0)
Morbus Wilson (ATP7B)	EDTA-Blut; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA	4.3.1.1.1 VA Sequenzanalyse (Version 1); 4.3.1.5 Primersysteme; 4.3.1.1.3 VA Multiplex Ligationsabhängige Probe Amplifikation (MLPA) Analyse (Version 1)
Muskeldystrophie Typ becker; Becker-Muskeldystrophie / Muskeldystrophie Typ Duchenne; Duchenne-Muskeldystrophie / Kardiomyopathie, dilatative familiäre (DMD)	EDTA-Blut; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA	4.3.1.1.1 VA Sequenzanalyse (Version 0); 4.3.1.5 Primersysteme; 4.3.1.1.3 VA Multiplex Ligationsabhängige Probe Amplifikation (MLPA) Analyse (Version 0)
Nebennierenhyperplasie, kongenitale; Adrenogenitales Syndrom (CYP21A2)	EDTA-Blut; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA	4.3.1.1.1 VA Sequenzanalyse (Version 0); 4.3.1.5 Primersysteme; 4.3.1.1.3 VA Multiplex Ligationsabhängige Probe Amplifikation (MLPA) Analyse (Version 0)
Polyzystische Nierenerkrankung, AD (PKD1)	EDTA-Blut; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA	4.3.1.1.1 VA Sequenzanalyse (Version 1); 4.3.1.5 Primersysteme; 4.3.1.1.3 VA Multiplex Ligationsabhängige Probe Amplifikation (MLPA) Analyse (Version 1)
Protein C-Mangel (PROC)	EDTA-Blut; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA	4.3.1.1.1 VA Sequenzanalyse (Version 0); 4.3.1.5 Primersysteme; 4.3.1.1.3 VA Multiplex Ligationsabhängige Probe Amplifikation (MLPA) Analyse (Version 0)
Protein S-Mangel (PROS1)	EDTA-Blut; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA	4.3.1.1.1 VA Sequenzanalyse (Version 0); 4.3.1.5 Primersysteme; 4.3.1.1.3 VA Multiplex Ligationsabhängige Probe Amplifikation (MLPA) Analyse (Version 0)
Von Willebrand-Syndrom (VWF)	EDTA-Blut; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA	4.3.1.1.1 VA Sequenzanalyse (Version 0); 4.3.1.5 Primersysteme; 4.3.1.1.3 VA Multiplex Ligationsabhängige Probe Amplifikation (MLPA) Analyse (Version 0)
Von-Hippel-Lindau-Syndrom (VHL)	EDTA-Blut; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA	4.3.1.1.1 VA Sequenzanalyse (Version 1); 4.3.1.5 Primersysteme; 4.3.1.1.3 VA Multiplex Ligationsabhängige Probe Amplifikation (MLPA) Analyse (Version 1)
Zystische Fibrose; Mukoviszidose / Vas-deferens-Aplasie, bilaterale kongenitale; CBAVD / Pankreatitis, chronische hereditäre (CFTR)	EDTA-Blut; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung + MLPA	4.3.1.1.1 VA Sequenzanalyse (Version 0); 4.3.1.5 Primersysteme; 4.3.1.1.3 VA Multiplex Ligationsabhängige Probe Amplifikation (MLPA) Analyse (Version 0)
5-Fluorouracil-Toxizität; 5-FU-Toxizität / Dihydropyrimidin-Dehydrogenase-Mangel (DPYD)	EDTA-Blut; DNA	Schmelzkurvenanalyse	4.3.1.1.7 VA Schmelzkurvenanalyse (Version 0)
Alpha-1-Antitrypsin-Mangel (SERPINA1)	EDTA-Blut; DNA	Schmelzkurvenanalyse	4.3.1.1.7 VA Schmelzkurvenanalyse (Version 0)
Hämochromatose, Typ 1 (HFE)	EDTA-Blut; DNA	Schmelzkurvenanalyse	4.3.1.1.7 VA Schmelzkurvenanalyse (Version 0)
Homocystinurie durch Methylen-Tetrahydrofolat-Reduktase-Mangel (MTHFR)	EDTA-Blut; DNA	Schmelzkurvenanalyse	4.3.1.1.7 VA Schmelzkurvenanalyse (Version 0)
Laktoseintoleranz, adulte (LCT-spezifischer Enhancer in MCM6)	EDTA-Blut; DNA	Schmelzkurvenanalyse	4.3.1.1.7 VA Schmelzkurvenanalyse (Version 0)
Whole Exome	EDTA-Blut; DNA	Sequence capture (Twist Bioscience, Human Comprehensive Exome), Sequence-by-synthesis (Illumina NextSeq); Auswertesoftware: Varvis_SOUP ID, Sangersequenzierung	4.3.1.1.9 VA Sequenzanalyse – Next Generation Sequencing (Version 4) Twist Bioscience-Human Comprehensive Exome Kit (V:DOC-001085REV4.0) Varvis (Software version: 1.23.1)

<p>Bindegewebserkrankungen: ACTA2, MYH11, TGFB2, COL3A1, MYLK, TGFB1, FBN1, SMAD3, TGFB2, ABL1, ATP7A, COL12A1, DCC, FLNA, PLOD1, SLC39A13, ADAMTS2, B3GALT6, COL1A1, DSE, GORAB, PRDM5, SMAD2, ADAMTSL4, B4GALT7, COL1A2, EFEMP2, IPO8, PRKG1, SMAD4, AEBP1, BGN, COL5A1, ELN, LOX, PYCR1, TGFB3, ALDH18A1, C1R, COL5A2, FBLN5, LTBP1, RIN2, TNXB, ARIH1, C1S, COL6A1, FBN2, LTBP4, ROBO3, ZNF469, ATP6V0A2, CBS, COL6A2, FKBP14, NOTCH1, SKI, ATP6V1A, CHST14, COL6A3, FLCN, PIEZO2, SLC2A10</p>	<p>EDTA-Blut; DNA</p>	<p>Sequence capture (Twist Bioscience, Human Comprehensive Exome), Sequence-by-synthesis (Illumina NextSeq); Auswertesoftware: Varvis_SOUP ID, Sangersequenzierung</p>	<p>4.3.1.1.9 VA Sequenzanalyse – Next Generation Sequencing (Version 4) Twist Bioscience-Human Comprehensive Exome Kit (V:DOC-001085REV4.0) Varvis (Software version: 1.23.1)</p>
--	-----------------------	--	---