

Hintergrundliste_flexibel_akkreditierte_Analyte		von QMB freigegeben
--	--	----------------------------

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

Bei markierte Analyte werden flexibel akkreditiert.
 Pipeline Version: varis* 1.22.0 / K9-068-006, varis* 1.22.0 / B2-038-080
 Pipeline Version: J5SeqPlot Tool Version 5.3.0 Build 501

1 Die Versionsangabe ist der jeweiligen Anweisung/Freigabebedingung zu entnehmen.
 2, 3 Eine aktualisierte Produkt-Liste der CE gekennzeichneten MLPA wird vom Hersteller (MRC-Holland) regelmäßig angefordert. Diese ist nur gültig in Verbindung mit der Auswertungssoftware Coffalyser.
 4 S. Ihre Arbeitsanweisung AA-MG-012_Voranstellung_208232 Beschreibung der Variantenbewertung, Klassifizierung unter Berücksichtigung der ACMG-Kriterien; AA-MG-014_Pvnlentstellung_Wissenschaftliche_Validität_170424 (Zusammenstellung der Gen-/Panel-Analysen, Überprüfung der Diagnostik-Relevanz und Literaturrecherche); AA-MG-017_Einzelgene_Wissenschaftliche_Validität_101022 (Zusammenstellung der Einzelgen-Analysen (Überprüfung der Diagnostik-Relevanz und Literaturrecherche)
 5 Aufnahme in den flexiblen Akkreditierungsbereich / Änderungen

Hinweis: Diese Liste gilt mit dem tagsaktuellen Leistungsverzeichnis der Website www.zhmma.de.

Untersuchungsgebiet: Humangenetik (Molekulare Humangenetik) [ML-13293-01]		
--	--	--

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

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anwendung/Version	Gerät	CE-Verfahren	In Haus-Verfahren (LIT)	MLPA [§]	Aufnahme flex. Akkred./ Änderungen	Wissenschaftliche Validität (LIT) ^{§§}
ABCC8 Pseudoarthrothoma elasticum (PXE) Leontiasis osseorum, generalisierte infantile (GACI2)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA	AA-MG-314_ABCC8_0014_020412	PCR-Cycler DNA-Sequenzier (Applied Biosystems)		X	P052		AA-MG-017_Einzelgene_Wissenschaftliche_Validität_101022
ABCC9 Hypertensiulähmische Hypoglykämie, familiäre (HPF2) Diabetes mellitus, perinataler neonataler (PNM2) Diabetes mellitus, transients neonataler (TNDM2)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sanger-Sequenzierung	AA-MG-301_ABCC9_0001_200112	PCR-Cycler DNA-Sequenzier (Applied Biosystems)		X			AA-MG-017_Einzelgene_Wissenschaftliche_Validität_101022
ABCD1 Keratinokodostrophie (AKD)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA	AA-MG-506_ABCD1_0206_060815	PCR-Cycler DNA-Sequenzier (Applied Biosystems)		X	P049		AA-MG-017_Einzelgene_Wissenschaftliche_Validität_101022
ACTA2 Thakarakis-Aortensyndrom, familiäres (AAT6) Mosaikale Erkrankung (MME) des Multi-systemische Dysfunktion der elastin Muskeln (MIMMDS)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sanger-Sequenzierung	AA-MG-754_ACTA2_0454_070316	PCR-Cycler DNA-Sequenzier (Applied Biosystems)		X			AA-MG-017_Einzelgene_Wissenschaftliche_Validität_101022
ACTA3 Atrialseptumdefekt (ASD5) Dissektive Kardiomyopathie (CMD1R) Hypertrophe Kardiomyopathie (HCM1L) Linksherzfehler Non-Connective-Kardiomyopathie (LVNC4L)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sanger-Sequenzierung	AA-MG-737_ACTA3_0437_040316	PCR-Cycler DNA-Sequenzier (Applied Biosystems)		X			AA-MG-017_Einzelgene_Wissenschaftliche_Validität_101022
AKT1 Cowden-Syndrom(CWS6) Proteus-Syndrom	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sanger-Sequenzierung	AA-MG-688_AKT1_0188_190219	PCR-Cycler DNA-Sequenzier (Applied Biosystems)		X			AA-MG-017_Einzelgene_Wissenschaftliche_Validität_101022
ALDH7A1 Folacin- Pyridoxin-abhängige (EPO)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sanger-Sequenzierung	AA-MG-305_ALDH7A1_0009_300112	PCR-Cycler DNA-Sequenzier (Applied Biosystems)		X			AA-MG-017_Einzelgene_Wissenschaftliche_Validität_101022
ALDOB Erythrocytenenzym, hereditäre (HE)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA	AA-MG-306_ALDOB_0006_280916	PCR-Cycler DNA-Sequenzier (Applied Biosystems)		X	P256		AA-MG-017_Einzelgene_Wissenschaftliche_Validität_101022
AMH Müller-Gang-Peristenzenzsyndrom (PMDS) PMDS Typ I, PMDS Typ II	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sanger-Sequenzierung	AA-MG-307_AMH_0007_300112	PCR-Cycler DNA-Sequenzier (Applied Biosystems)		X			AA-MG-017_Einzelgene_Wissenschaftliche_Validität_101022
AMHR2 Müller-Gang-Peristenzenzsyndrom, Typ II (PMDS)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sanger-Sequenzierung	AA-MG-308_AMHR2_0008_020412	PCR-Cycler DNA-Sequenzier (Applied Biosystems)		X			AA-MG-017_Einzelgene_Wissenschaftliche_Validität_101022
AMT Glycin-Enzephalopathie (GCE)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sanger-Sequenzierung	AA-MG-625_AMT_0235_171212	PCR-Cycler DNA-Sequenzier (Applied Biosystems)		X			AA-MG-017_Einzelgene_Wissenschaftliche_Validität_101022
APC Familiäre adenomatöse Polyposis(FAP1) Gardner-Syndrom (GS) Hirntumor-Polyposis-Syndrom (BTPC2) Desmoid-Fibrosarome, hereditäre (DESM2) Gastrisches Adenokarzinom und oesophageale Polyposis des Maens (GAPPS)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA	AA-MG-309_APC_0009_020812	PCR-Cycler DNA-Sequenzier (Applied Biosystems)	X		P043		AA-MG-017_Einzelgene_Wissenschaftliche_Validität_101022
APOB Hyperlipoproteinämie, Typ V Hypertriglyceridämie Hyperchylomikronämie	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sanger-Sequenzierung	AA-MG-747_APOB_0447_080815	PCR-Cycler DNA-Sequenzier (Applied Biosystems)		X			AA-MG-017_Einzelgene_Wissenschaftliche_Validität_101022
APOB Hypercholesterinämie, familiäre (FHCL2) Hypertriglyceridämie, familiäre (FHBL1)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sanger-Sequenzierung	AA-MG-310_APOB_0010_130219	PCR-Cycler DNA-Sequenzier (Applied Biosystems)		X			AA-MG-017_Einzelgene_Wissenschaftliche_Validität_101022
APOC2 Hyperlipoproteinämie, Typ IIb Hypertriglyceridämie Hyperchylomikronämie	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sanger-Sequenzierung	AA-MG-582_APOC2_0352_060815	PCR-Cycler DNA-Sequenzier (Applied Biosystems)		X			AA-MG-017_Einzelgene_Wissenschaftliche_Validität_101022
APOE Hyperlipoproteinämie, Typ III Lipoprotein-Dislipoproteinämie (LPD) Alzheimer-Krankheit 2 (AD2) Mozzarella-Metastrophie	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sanger-Sequenzierung	AA-MG-311_APOE_0011_050815	PCR-Cycler DNA-Sequenzier (Applied Biosystems)		X			AA-MG-017_Einzelgene_Wissenschaftliche_Validität_101022
AQP2 Diabetes insipidus, nephrogenes, autosomal	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sanger-Sequenzierung	AA-MG-312_AQP2_0012_100412	PCR-Cycler DNA-Sequenzier (Applied Biosystems)		X			AA-MG-017_Einzelgene_Wissenschaftliche_Validität_101022
AR Androgen-Insensitivität, partielle (PAI) Androgen-Insensitivität (AIS) Hypospadias, X-chromosomal (HSP1) Spinobulbäre Muskelatrophie, X-chromosomal (SMAXL) Prädisposition für Prostatierkrankheit	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA, Fragmentanalyse	AA-MG-313_AR_0013_020412	PCR-Cycler DNA-Sequenzier (Applied Biosystems) Spectrum Compact (Promega)		X	P074	01.04.2024 Spectrum Compact aufgenommen	AA-MG-017_Einzelgene_Wissenschaftliche_Validität_101022
AS- Chromosomenregion (ANKK, 15q11-q13) Angelman-Syndrom	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	MLPA, methylierungsspezifische MLPA	AA-MG-315_AS-Chromosomenregion_0015_240413	PCR-Cycler DNA-Sequenzier (Applied Biosystems)	X	X	P336, ME028 P064		AA-MG-017_Einzelgene_Wissenschaftliche_Validität_101022
ATL Hypothyreoidismus-Krankheit	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sanger-Sequenzierung	AA-MG-316_ATL_0016_050312	PCR-Cycler DNA-Sequenzier (Applied Biosystems)		X			AA-MG-017_Einzelgene_Wissenschaftliche_Validität_101022
ATM Prädisposition für Brustkrebs Iris-Neuroepitheliom (ATI)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA	AA-MG-609_ATM_0359_280621	PCR-Cycler DNA-Sequenzier (Applied Biosystems)	X		P041, P042		AA-MG-017_Einzelgene_Wissenschaftliche_Validität_101022
ATP1A2 Migräne, familiäre hemiplegische (FHM2) Incontinentia Hemiplegie des Kindesalters (IHCL1)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA	AA-MG-317_ATP1A2_0017_260112	PCR-Cycler DNA-Sequenzier (Applied Biosystems)		X	P348		AA-MG-017_Einzelgene_Wissenschaftliche_Validität_101022
ATP7B Wilson-Krankheit (WND)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA	AA-MG-318_ATP7B_0018_220715	PCR-Cycler DNA-Sequenzier (Applied Biosystems)		X	P098		AA-MG-017_Einzelgene_Wissenschaftliche_Validität_101022
AVPR2 Diabetes insipidus, nephrogenes, X-chromosomal Nephrogenes Syndrom mit unvollständiger Androgenrezeption (NSIAD)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sanger-Sequenzierung	AA-MG-319_AVPR2_0019_260112	PCR-Cycler DNA-Sequenzier (Applied Biosystems)		X			AA-MG-017_Einzelgene_Wissenschaftliche_Validität_101022
AZF- Chromosomenregionen (AZF, AZP, AZQ) Azoospermie Störung der Spermatogenese, Y-chromosomal (SPGPY)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Fragmentanalyse	AA-MG-320_AZF_0020_070425	PCR-Cycler DNA-Sequenzier (Applied Biosystems) Spectrum Compact (Promega)	X			01.04.2024 Spectrum Compact aufgenommen 07.04.2025 AA-angenehm 09.07.2025 Titel angepasst	AA-MG-017_Einzelgene_Wissenschaftliche_Validität_101022
BBS10 Bardet-Biedel-Syndrom (BBS10)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sanger-Sequenzierung	AA-MG-322_BBS10_0022_040512	PCR-Cycler DNA-Sequenzier (Applied Biosystems)		X			AA-MG-017_Einzelgene_Wissenschaftliche_Validität_101022
BRAF Hemifacialatrophie Syndrom (FCF1) LEOPARD-Syndrom (LPRD3) Nagano-Syndrom (NS7)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA	AA-MG-323_BRAF_0023_120219	PCR-Cycler DNA-Sequenzier (Applied Biosystems)		X	P298		AA-MG-017_Einzelgene_Wissenschaftliche_Validität_101022
BRCA1 Prädisposition für Brustkrebs Prädisposition für Eierstockkrebs Prädisposition für Brust- und Eierstockkrebs (BR/CA1) Prädisposition für Pancreaskarzinom (PNC4) Epizootische Anämie (EPA5)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA	AA-MG-324_BRCA1_0024_030812	PCR-Cycler DNA-Sequenzier (Applied Biosystems) NGS-Sequenzier (illumina)		X	P002		AA-MG-017_Einzelgene_Wissenschaftliche_Validität_101022

Analyt (Moleküle)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Verstärk.	Gerät	CE-Verfahren	In Haus-Verfahren (LDT)	MLPA*	Aufnahme Flex. Änderung	Wissenschaftliche Validität LDT**
BRCA2 Prädisposition für Brustkrebs Prädisposition für Eierstockkrebs Prädisposition für Brust- und Eierstockkrebs (BRCA2) Prädisposition für mütterlichen Brustkrebs Prädisposition für Pankreaskarzinom (PNCa2) Prädisposition für Gliom (GLMG) Prädisposition für Prostatakrebs Medulloblastom (MDB) Fanconi Anämie (FANCD1) Wilms Tumor (WT1)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA	AA-MG-325_BRCA2_0028_030812	PCR-Cycler DNA-Sequenzierer (Applied Biosystems) NGS-Sequenzierer (Illumina)	X		P090		AA-MG-017_Einzelgene_Wissenschaftliche_Validität_101022
BRIP1 Fanconi Anämie (FANCD2) Prädisposition für Brustkrebs, early-onset	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sanger-Sequenzierung	AA-MG-603_BRIP1_0003_210219	PCR-Cycler DNA-Sequenzierer (Applied Biosystems)		X			AA-MG-017_Einzelgene_Wissenschaftliche_Validität_101022
BTB Blinderdarm-Mangel	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sanger-Sequenzierung	AA-MG-523_BTBD_0223_171212	PCR-Cycler DNA-Sequenzierer (Applied Biosystems)		X			AA-MG-017_Einzelgene_Wissenschaftliche_Validität_101022
BTX Agenmagoglutulinämie, X-chromosomal (BLA) Isolierte Wachstumsverzögerung, Typ II, mit Agenmaglobulinämie (IGHD3)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA	AA-MG-326_BTBD_0026_100412	PCR-Cycler DNA-Sequenzierer (Applied Biosystems)		X	P210		AA-MG-017_Einzelgene_Wissenschaftliche_Validität_101022
CACNA1A Essentielle Tremor (ET) Migräne, familiäre hemiplegische (FH1) Erstschlagsbedingte und essentielle Einzelhämiplegie (DEE42)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA	AA-MG-328_CACNA1A_0028_040512	PCR-Cycler DNA-Sequenzierer (Applied Biosystems)		X	P279, P348		AA-MG-017_Einzelgene_Wissenschaftliche_Validität_101022
CACNA1C Long QT-Syndrom (LQTB) Brugada-Syndrom (BRGDA3) Timothy-Syndrom (TS)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sanger-Sequenzierung	AA-MG-652_CACNA1C_0352_140621	PCR-Cycler DNA-Sequenzierer (Applied Biosystems)		X			AA-MG-017_Einzelgene_Wissenschaftliche_Validität_101022
CACNB2 Brugada-Syndrom (BRGDA4)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sanger-Sequenzierung	AA-MG-628_CACNB2_0328_140621	PCR-Cycler DNA-Sequenzierer (Applied Biosystems)		X			AA-MG-017_Einzelgene_Wissenschaftliche_Validität_101022
CFTF Kongenitale bilaterale Aplasie des Vas deferens (CBAVD) Pancreatitis, hereditäre (PCT) Zystische Fibrose (CF)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis)	AA-MG-335_CFTF_0038_190416	PCR-Cycler DNA-Sequenzierer (Applied Biosystems)	X		P091		AA-MG-017_Einzelgene_Wissenschaftliche_Validität_101022
CHKE2 Prädisposition für Brustkrebs Li-Fraumeni-Syndrom (LFS2) Prädisposition für Prostatakrebs	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA	AA-MG-336_CHKE2_0036_050822	PCR-Cycler DNA-Sequenzierer (Applied Biosystems)	X	X	P056 P190		AA-MG-017_Einzelgene_Wissenschaftliche_Validität_101022
CDH1 Magenkarzinom, hereditäres diffuses (HDGC) Bliesphäroeloidotisches Syndrom (BCDS1) Prädisposition für lobulären Brustkrebs Prädisposition für Prostatakrebs	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA	AA-MG-333_CDH1_0031_191012	PCR-Cycler DNA-Sequenzierer (Applied Biosystems)		X	P083		AA-MG-017_Einzelgene_Wissenschaftliche_Validität_101022
COL1A1 Calfey-Krankheit (CAMP) Ehlers-Danlos-Syndrom, Arthrochalasie Typ (EDSARTH) Osteogenesis imperfecta (OI) OEDS-Syndrom (OEDS1) Osteoporose	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA	AA-MG-339_COL1A1_0039_190413	PCR-Cycler DNA-Sequenzierer (Applied Biosystems)		X	P271		AA-MG-017_Einzelgene_Wissenschaftliche_Validität_101022
COL1A2 Ehlers-Danlos-Syndrom, Arthrochalasie Typ (EDSARTH) Ehlers-Danlos-Syndrom, Herzklappen Typ (EDSCV) Osteogenesis imperfecta (OI) OEDS-Syndrom (OEDS2) Osteoporose	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA	AA-MG-340_COL1A2_0040_190413	PCR-Cycler DNA-Sequenzierer (Applied Biosystems)		X	(P272)		AA-MG-017_Einzelgene_Wissenschaftliche_Validität_101022
COL4A3 Hepren-Syndrom (ATS) Hämaturie, benigno familiare (BFH)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA	AA-MG-343_COL4A3_0043_110412	PCR-Cycler DNA-Sequenzierer (Applied Biosystems)		X	P439		AA-MG-017_Einzelgene_Wissenschaftliche_Validität_101022
CTSB Chronische Granulomatöse, X-chromosomal (CGD) Immunschwäche (IMD34)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sanger-Sequenzierung	AA-MG-351_CTSB_0051_040512	PCR-Cycler DNA-Sequenzierer (Applied Biosystems)		X			AA-MG-017_Einzelgene_Wissenschaftliche_Validität_101022
CYP24A1 Adrenale Hyperplasie, Typ III Adrenogenitales Syndrom (AGS) durch 21-Hydroxylase-Mangel	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA	AA-MG-353_CYP24A1_0053_120522	PCR-Cycler DNA-Sequenzierer (Applied Biosystems)	X		P090		AA-MG-017_Einzelgene_Wissenschaftliche_Validität_101022
DNAT1 Smith-Lemli-Opitz-Syndrom (SLOS)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA	AA-MG-355_DNAT1_0055_030815	PCR-Cycler DNA-Sequenzierer (Applied Biosystems)		X	P417		AA-MG-017_Einzelgene_Wissenschaftliche_Validität_101022
DNAH5 Hartnager-Syndrom Primäre Ziliendyskinesie (CILD3)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA	AA-MG-358_DNAH5_0058_270312	PCR-Cycler DNA-Sequenzierer (Applied Biosystems)		X	P238		AA-MG-017_Einzelgene_Wissenschaftliche_Validität_101022
DNAI1 Hartnager-Syndrom Primäre Ziliendyskinesie (CILD1)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA	AA-MG-359_DNAI1_0059_270312	PCR-Cycler DNA-Sequenzierer (Applied Biosystems)		X	P237		AA-MG-017_Einzelgene_Wissenschaftliche_Validität_101022
DYM Oyler-Melchor-Claussen-Krankheit (DMC) Smith-McCort-Dysplasie (SMC1)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA	AA-MG-360_DYM_0060_271014	PCR-Cycler DNA-Sequenzierer (Applied Biosystems)		X			AA-MG-017_Einzelgene_Wissenschaftliche_Validität_101022
FBN1 Hemirheische Dysplasie (ACMRD) Geleophysische Dysplasie (GPHSD2) Marfan-Lipodystrophie-Syndrom (MFLS) Marfan-Syndrom (MFS) Stiff-Skin-Syndrom (SSKS) Thalassämie-Anteroseyruemia, familiäres (AAT) Weill-Marchesani-Syndrom 2 (WMS2) Ectopia lentis (ECTOL1) Marfan-Syndrom	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis)	AA-MG-364_FBN1_0064_150413 *siehe Knochenaufnahmen Whole Exom Sequencing (WES)	PCR-Cycler DNA-Sequenzierer (Applied Biosystems)	X		P065 P066		AA-MG-017_Einzelgene_Wissenschaftliche_Validität_101022
FGFR2 Apert-Syndrom Beare-Stevenson-Cuts-grata-Syndrom (BSTVS) Crouzon-Syndrom Jackson-Weiss-Syndrom (JWS) LADD-Syndrom (LADD) Pfeiffer-Syndrom Kniest-Beck-Syndrom (ABS2) Dysplasie mit gekrümmten Knochen (BRDS) Saenger-Choazen-Syndrom (SCS)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA	AA-MG-366_FGFR2_0066_090812	PCR-Cycler DNA-Sequenzierer (Applied Biosystems)		X	P080, P231		AA-MG-017_Einzelgene_Wissenschaftliche_Validität_101022
FGFR3 Achtundoplasie (ACH) Crouzon-Syndrom mit Acanthosis nigricans (CAN) Hypochondroplasie (HCH) LADD-Syndrom (LADD) Muenke-Syndrom (MUNKE) Thanatophore Dysplasie (TD) CATSHL-Syndrom (CATSHL)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA	AA-MG-367_FGFR3_0067_191012	PCR-Cycler DNA-Sequenzierer (Applied Biosystems)		X	P080		AA-MG-017_Einzelgene_Wissenschaftliche_Validität_101022
FMR1 Fragiles X-Tremor/Akasia-Syndrom (FXTAS) Fragiles X-Syndrom (FXS) Voxalante-Ovarialhyperandrogenismus (POF1)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA, Fragmentalanalyse	AA-MG-370_FMR1_0070_090820	PCR-Cycler DNA-Sequenzierer (Applied Biosystems) Spectrum Compact (Promega)				01.04.2024 Spectrum Compact außerplanmäßig	AA-MG-017_Einzelgene_Wissenschaftliche_Validität_101022
GCHN Cholin-Erzehpalopathie (GCE)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sanger-Sequenzierung	AA-MG-558_GCHN_0258_010313	PCR-Cycler DNA-Sequenzierer (Applied Biosystems)		X			AA-MG-017_Einzelgene_Wissenschaftliche_Validität_101022
GJB1 Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, X-chromosomal (CMTX1) Hypertrophe Dystrophie-Soma-Neuropathie (DSS)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA	AA-MG-376_GJB1_0076_130613	PCR-Cycler DNA-Sequenzierer (Applied Biosystems)	X		P405		AA-MG-017_Einzelgene_Wissenschaftliche_Validität_101022
GJB2 Schwerhörigkeit, autosomal dominant (DFNA3A) Schwerhörigkeit, autosomal rezessiv (DFNB1A) Bart-Pumphrey-Syndrom (BAPS) HID-Syndrom KID-Syndrom (KIDAD) Palmplantarokeratose mit Schwerhörigkeit Johannsen-Syndrom (JOWNS)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA	AA-MG-377_GJB2_0077_090415	PCR-Cycler DNA-Sequenzierer (Applied Biosystems)	X		P163		AA-MG-017_Einzelgene_Wissenschaftliche_Validität_101022
GJB3 Schwerhörigkeit, autosomal dominant (DFNA3B) Schwerhörigkeit, autosomal rezessiv (DFNB1B) Schwerhörigkeit, digenesisch Cogan-Syndrom	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA	AA-MG-378_GJB3_0078_090415	PCR-Cycler DNA-Sequenzierer (Applied Biosystems)		X	P163		AA-MG-017_Einzelgene_Wissenschaftliche_Validität_101022
GLD Glycin-Erzehpalopathie (GCE)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA	AA-MG-512_GLD_0212_280312	PCR-Cycler DNA-Sequenzierer (Applied Biosystems)		X	P209		AA-MG-017_Einzelgene_Wissenschaftliche_Validität_101022
BRD1 Brugada-Syndrom (BRGDA2)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sanger-Sequenzierung	AA-MG-629_BRD1_0329_140621	PCR-Cycler DNA-Sequenzierer (Applied Biosystems)		X			AA-MG-017_Einzelgene_Wissenschaftliche_Validität_101022

Analyt (Moleküle)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anwendung/Vorstellung	Gerät	CE-Verfahren	In Haus-Verfahren (LDT)	MLPA	Aufnahme Flex. Aktivier./Änderungen	wissenschaftliche Validität LDT*
GHBP1 Hyperproteinaemie, Typ ID Hypertiglycidämie Hyperfibrinogenämie	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sanger-Sequenzierung	AA MG 748_GHPBP1_0448_040316	PCR Cycler DNA-Sequencer (Applied Biosystems)		X			AA MG 017_Einzelgene_Wissenschaftliche_Validität_101022
HBB Beta-Thalassämie Delta-beta-Thalassämie Beta-Thalassämie, dominant mit Erythrozytokörper Hämoglobin F-Peristenz, hereditäre (HPFH) Heta-Körper-Anämie Sichelzellenanämie Erythrozytose (ECYT6)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA	AA MG 384_HBB_0084_260413	PCR Cycler DNA-Sequencer (Applied Biosystems)	X		P102		AA MG 017_Einzelgene_Wissenschaftliche_Validität_101022
HDB1A Prädisposition für Brustkrebs Prädisposition für Prostatakrebs	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sanger-Sequenzierung	AA MG 674_HDB1A_0371_200219	PCR Cycler DNA-Sequencer (Applied Biosystems)		X			AA MG 017_Einzelgene_Wissenschaftliche_Validität_101022
HIT Huntington-Krankheit (HD) Lopes-Maceo-Rodon-Syndrom (LQMA9S)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Fragmentanalyse	AA MG 386_HIT_0086_190523	PCR Cycler DNA-Sequencer (Applied Biosystems) Spectrum Compact (Promega)		X		01.04.2024 Spectrum Compact aufgenommen	AA MG 017_Einzelgene_Wissenschaftliche_Validität_101022
IVD Isoniazidresistenz (IVA)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sanger-Sequenzierung	AA MG 389_IVD_0089_281014	PCR Cycler DNA-Sequencer (Applied Biosystems)		X			AA MG 017_Einzelgene_Wissenschaftliche_Validität_101022
KONE1 Long QT-Syndrom (LQT5) Jervell- und Lange-Nielsen-Syndrom (JLNS2)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA	AA MG 615_KONE1_0315_140621	PCR Cycler DNA-Sequencer (Applied Biosystems)	X		P114		AA MG 017_Einzelgene_Wissenschaftliche_Validität_101022
KONE2 Long QT-Syndrom (LQT6) Familiäres Vorhofflimmern (ATF84)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA	AA MG 634_KONE2_0334_140621	PCR Cycler DNA-Sequencer (Applied Biosystems)	X		P114		AA MG 017_Einzelgene_Wissenschaftliche_Validität_101022
KONE3 Brugada-Syndrom (BRG046)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sanger-Sequenzierung	AA MG 627_KONE3_0327_140621	PCR Cycler DNA-Sequencer (Applied Biosystems)		X			AA MG 017_Einzelgene_Wissenschaftliche_Validität_101022
KONE4 Long QT-Syndrom (LQT2) Short QT-Syndrom (SQT1)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA	AA MG 387_KONE4_0087_140720	PCR Cycler DNA-Sequencer (Applied Biosystems)	X		P114		AA MG 017_Einzelgene_Wissenschaftliche_Validität_101022
KON14 Diabetes mellitus, permanenter neonataler (PNDM2) Diabetes mellitus, transienter neonataler (TNDM3) Hyperinsulinämische Hypoglykämie, familiäre (HIFZ) MODY-Diabetes (MODY13)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sanger-Sequenzierung	AA MG 393_KON14_0093_300312	PCR Cycler DNA-Sequencer (Applied Biosystems)		X			AA MG 017_Einzelgene_Wissenschaftliche_Validität_101022
KON15 Long QT-Syndrom (LQT1) Short QT-Syndrom (SQT2) Familiäres Vorhofflimmern (ATF83) Jervell- und Lange-Nielsen-Syndrom (JLNS1)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA	AA MG 654_KON15_0254_140621	PCR Cycler DNA-Sequencer (Applied Biosystems)	X		P114		AA MG 017_Einzelgene_Wissenschaftliche_Validität_101022
KNO3 Fenilalaninurie Noonan-Syndrom (NS3) PAH-assoziiertes Autoimmunes Immobilitäts-Syndrom (BILD)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA	AA MG 395_KNO3_0095_120219	PCR Cycler DNA-Sequencer (Applied Biosystems)		X	P298		AA MG 017_Einzelgene_Wissenschaftliche_Validität_101022
LDLR Hypercholesterinämie, familiäre (FHCL1)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA	AA MG 397_LDLR_0097_070415	PCR Cycler DNA-Sequencer (Applied Biosystems)	X		P062		AA MG 017_Einzelgene_Wissenschaftliche_Validität_101022
LDLRAP1 Hypercholesterinämie, familiäre (FHCL4)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sanger-Sequenzierung	AA MG 746_LDLRAP1_0446_040316	PCR Cycler DNA-Sequencer (Applied Biosystems)		X			AA MG 017_Einzelgene_Wissenschaftliche_Validität_101022
LMFA Kohlenwasserstoff-Lipidmangel	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sanger-Sequenzierung	AA MG 777_LMFA_0471_230218	PCR Cycler DNA-Sequencer (Applied Biosystems)		X			AA MG 017_Einzelgene_Wissenschaftliche_Validität_101022
LMNA Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, axonal (CMT2B1) Distale Kardiomyopathie (CMD1A) Emery-Dreifuss-Muskeldystrophie, autosomal dominant (EDMD2) Emery-Dreifuss-Muskeldystrophie, autosomal rezessiv (EDMD3) Hutchinson Gilford Progerie Syndrom (HGPS) Lipodystrophie, familiäre partielle (FPLD2) Masaou-Syndrom Herz-Hand-Syndrom, slowensischer Typ Mandibulokrale Dysplasie (MAD4) Fosserische Muskeldystrophie (FMCL1)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA	AA MG 400_LMNA_0100_030815	PCR Cycler DNA-Sequencer (Applied Biosystems)			P048		AA MG 017_Einzelgene_Wissenschaftliche_Validität_101022
LPA Lipoprotein(a)-Erhöhung (rs10455872, rs2798220)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sanger-Sequenzierung	AA MG 753_LPA_0153_050815	PCR Cycler DNA-Sequencer (Applied Biosystems)		X			AA MG 017_Einzelgene_Wissenschaftliche_Validität_101022
LPL Hypertiglycidämie Hyperchylomikronämie	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA	AA MG 401_LPL_0101_050815	PCR Cycler DNA-Sequencer (Applied Biosystems)		X	P218		AA MG 017_Einzelgene_Wissenschaftliche_Validität_101022
MCMB Laktose-Intoleranz, adulter Typ (L3910C-7)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sanger-Sequenzierung	AA MG 396_MCMB_0096_270323	PCR Cycler DNA-Sequencer (Applied Biosystems)		X			AA MG 017_Einzelgene_Wissenschaftliche_Validität_101022
MEPV Familiäres Mittelmeerfieber, autosomal dominant Familiäres Mittelmeerfieber, autosomal rezessiv Neurophile Dermatose, akute febrile (AFND)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA	AA MG 404_MEPV_0104_030815	PCR Cycler DNA-Sequencer (Applied Biosystems)		X	P094		AA MG 017_Einzelgene_Wissenschaftliche_Validität_101022
MFN2 Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, axonal (CMT2J) Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, Typ VI (HMSN6A)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA	AA MG 406_MFN2_0106_120613	PCR Cycler DNA-Sequencer (Applied Biosystems)		X	P143		AA MG 017_Einzelgene_Wissenschaftliche_Validität_101022
MLH1 Hereditäres nicht polyposes kolorektales Karzinom (HNPCC2) Mismatch-Reparatur-Krebsyndrom (MMRCS1) Muir-Torres-Syndrom (MRTS1)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA	AA MG 407_MLH1_0107_221012	PCR Cycler DNA-Sequencer (Applied Biosystems) NGS-Sequencer (Illumina)	X		P003		AA MG 017_Einzelgene_Wissenschaftliche_Validität_101022
MPZ Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, axonal (CMT2I) Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, demyelisierend (CMT1B) Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, intermediärer Typ (CMT2D) Hypertrophe Dapnie-Sottas-Neuropathie (DS) Hypomyelinisierende Neuropathie, kongenitale (CHN2) Rippon-Levy-Syndrom	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA	AA MG 408_MPZ_0108_120613	PCR Cycler DNA-Sequencer (Applied Biosystems)	X	X	P143, P405		AA MG 017_Einzelgene_Wissenschaftliche_Validität_101022
MSH2 Hereditäres nicht polyposes kolorektales Karzinom (HNPCC1) Mismatch-Reparatur-Krebsyndrom (MMRCS2) Muir-Torres-Syndrom (MRTS2)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA	AA MG 409_MSH2_0109_221012	PCR Cycler DNA-Sequencer (Applied Biosystems) NGS-Sequencer (Illumina)	X		P003, P072		AA MG 017_Einzelgene_Wissenschaftliche_Validität_101022
MSH6 Hereditäres nicht polyposes kolorektales Karzinom (HNPCC5) Mismatch-Reparatur-Krebsyndrom (MMRCS3) Prädisposition für Gebärmutterkrebs	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sanger-Sequenzierung	AA MG 410_MSH6_0110_290413	PCR Cycler DNA-Sequencer (Applied Biosystems) NGS-Sequencer (Illumina)		X	P072		AA MG 017_Einzelgene_Wissenschaftliche_Validität_101022
MTHFR Homocystinurie durch MTHFR-Aktivitätsmangel (677C>T) Thrombophilie (THP9) (677C>T)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sanger-Sequenzierung	AA MG 411_MTHFR_0111_270323	PCR Cycler DNA-Sequencer (Applied Biosystems)		X			AA MG 017_Einzelgene_Wissenschaftliche_Validität_101022
MUTHY Familiäre adenomatöse Polyposis (FAP2)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA	AA MG 413_MUTHY_0113_090312	PCR Cycler DNA-Sequencer (Applied Biosystems)	X		P378		AA MG 017_Einzelgene_Wissenschaftliche_Validität_101022
MYPK3 Distale Kardiomyopathie (CMD1M) Hypertrophe Kardiomyopathie (CMH4) Linksherzklappe Non-Compaction-Kardiomyopathie (LNC10)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA	AA MG 727_MYPK3_0427_030316	PCR Cycler DNA-Sequencer (Applied Biosystems)		X	P100		AA MG 017_Einzelgene_Wissenschaftliche_Validität_101022
MYP7 Distale Kardiomyopathie (CMD1S) Hypertrophe Kardiomyopathie (CMH4) Linksherzklappe Non-Compaction-Kardiomyopathie (LNC05) Distale Myopathie (MPD1) Myosin-Speicher Myopathie, autosomal dominant (MSMA) Myosin-Speicher Myopathie, autosomal dominant (MSMB) Speichermyopathie (SPM)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA	AA MG 728_MYP7_0428_030316	PCR Cycler DNA-Sequencer (Applied Biosystems)		X	P418		AA MG 017_Einzelgene_Wissenschaftliche_Validität_101022
MYP14 Thyreales Aortenaneurysma (ATA4)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sanger-Sequenzierung	AA MG 755_MYP14_0455_200219	PCR Cycler DNA-Sequencer (Applied Biosystems)		X			AA MG 017_Einzelgene_Wissenschaftliche_Validität_101022
NF1 Leukämie, juvenile myelomonozytische (JMML) Neurofibromatose, Typ 1 (NF1) Neurofibromatose-Noonan-Syndrom (NFNS) Watson-Syndrom (WTSN) Neurofibromatose, familiäre spinale (FSNF)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA	AA MG 415_NF1_0115_170413	PCR Cycler DNA-Sequencer (Applied Biosystems)		X	P122 P081, P082	09.07.2025 Teil gebildet	AA MG 017_Einzelgene_Wissenschaftliche_Validität_101022
OCML Paroxysmaler Ortostatus (PTORCH1)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sanger-Sequenzierung	AA MG 413_MUTHY_0113_090312	PCR Cycler DNA-Sequencer (Applied Biosystems)		X			AA MG 017_Einzelgene_Wissenschaftliche_Validität_101022
PALB2 Prädisposition für Brustkrebs Fanconi Anämie (FANCN) Prädisposition für Pancreaskarzinom (PRCA3)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA	AA MG 423_PALB2_0123_040815	PCR Cycler DNA-Sequencer (Applied Biosystems)	X		P260		AA MG 017_Einzelgene_Wissenschaftliche_Validität_101022

Analyt (Moleküle)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version	Gerät	CE-Verfahren	In Haus-Verfahren (LDT)	MLPA	Aufnahme Flex. Array / Änderungen	wissenschaftliche Validität LDT*
PCSK9 Hypercholesterinämie, familiäre (FHCL3)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sanger-Sequenzierung	AA-MG-745_PCSK9_0445_040316	PCR-Cycler DNA-Sequenzier (Applied Biosystems)		X			AA-MG-017_Einzelgene_Wissenschaftliche_Validität_101022
PKNOX1 Cowden-Syndrom (CWS5)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sanger-Sequenzierung	AA-MG-694_PKNOX1_0394_150219	PCR-Cycler DNA-Sequenzier (Applied Biosystems)		X			AA-MG-017_Einzelgene_Wissenschaftliche_Validität_101022
PMP22 Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, demyelinisierend (CMT1A) Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, demyelinisierend (CMT1E) Hypertrophe Dejerine-Sottas-Neuropathie (DSS) Neuropathie, hereditäre, mit Neigung zu Druckrückfällen (HNPP) Guthrie-Barre-Syndrome (GBS)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA	AA-MG-433_PMP22_0133_130613	PCR-Cycler DNA-Sequenzier (Applied Biosystems)	X		P033, P405		AA-MG-017_Einzelgene_Wissenschaftliche_Validität_101022
PMH2 Hereditäres nicht polyposes kolorektales Karzinom (HNPCC4) Meningeales Angioid-Krebsgenom (MAMC4)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA	AA-MG-434_PMH2_0134_260413	PCR-Cycler DNA-Sequenzier (Applied Biosystems) NSG-Sequenzier (Illumina)	X		P008		AA-MG-017_Einzelgene_Wissenschaftliche_Validität_101022
POMC Adipositas Adipositas mit adrenaler Insuffizienz und roten Haaren (GBARH)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA	AA-MG-436_POMC_0136_040815	PCR-Cycler DNA-Sequenzier (Applied Biosystems)		X	P220		AA-MG-017_Einzelgene_Wissenschaftliche_Validität_101022
PRKAG2 Hypertrophe Kardiomyopathie (CMH4) Glykogenspeicherkrankheit des Herzens, letal kongenital (GSK) Worst-Parkinson-White-Syndrom	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sanger-Sequenzierung	AA-MG-765_PRKAG2_0465_230218	PCR-Cycler DNA-Sequenzier (Applied Biosystems)		X			AA-MG-017_Einzelgene_Wissenschaftliche_Validität_101022
PTEN Cowden-Syndrom (CWS1) Lhermitte-Duclos-Syndrom (LDD) Prädisposition für Gliom (GLM2) Meningeales Angioid-Krebsgenom	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA	AA-MG-430_PTEN_0130_040815	PCR-Cycler DNA-Sequenzier (Applied Biosystems)	X	X	P158, P225		AA-MG-017_Einzelgene_Wissenschaftliche_Validität_101022
PTPN11 LEOPARD-Syndrom (LPRD1) Noonan-Syndrom (NS1)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sanger-Sequenzierung	AA-MG-441_PTPN11_0141_190413	PCR-Cycler DNA-Sequenzier (Applied Biosystems)		X			AA-MG-017_Einzelgene_Wissenschaftliche_Validität_101022
PTN Meningeales Angioid-Krebsgenom (MAMC1)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	MLPA (Methylierungs-spezifische MLPA)	AA-MG-442_PTN_0142_230413	PCR-Cycler DNA-Sequenzier (Applied Biosystems)	X		P054, P245, ME028		AA-MG-017_Einzelgene_Wissenschaftliche_Validität_101022
PTSD Prader-Willi-Syndrom (PWS)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA	AA-MG-522_PSTD_0122_040815	PCR-Cycler DNA-Sequenzier (Applied Biosystems)	X		P260		AA-MG-017_Einzelgene_Wissenschaftliche_Validität_101022
RAD51 Prädisposition für Brustkrebs Prädisposition für Eierstockkrebs Fanconi-Anämie (FANCO) Prädisposition für Brust- und Eierstockkrebs (BROVCA3)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sanger-Sequenzierung	AA-MG-763_RAD51D_0463_040316	PCR-Cycler DNA-Sequenzier (Applied Biosystems)		X			AA-MG-017_Einzelgene_Wissenschaftliche_Validität_101022
RAD51C Prädisposition für Brustkrebs Prädisposition für Eierstockkrebs Prädisposition für Brust- und Eierstockkrebs (BROVCA4)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sanger-Sequenzierung	AA-MG-443_RAD51C_0143_190413	PCR-Cycler DNA-Sequenzier (Applied Biosystems)		X			AA-MG-017_Einzelgene_Wissenschaftliche_Validität_101022
RFX1 LEOPARD-Syndrom (LPRD2) Noonan-Syndrom (NS3)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sanger-Sequenzierung	AA-MG-550_RFX1_0250_240720	PCR-Cycler DNA-Sequenzier (Applied Biosystems)		X	P108		AA-MG-017_Einzelgene_Wissenschaftliche_Validität_101022
SCN5A Familliales Vorhofflimmern (AFIB1D) Brugada-Syndrom (BRGDA1) Dilatative Kardiomyopathie (CMD1E) Long-QT-Syndrom (LQTS) Sick-Sinus-Syndrom (SSS1) Prädisposition für Plötzlichen Kindtod (SIDS) AV-Block, progressiver (PRN1A) Familliales Kammerflimmern (VF1)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA	AA-MG-878_SCN5A_0258_150219	PCR-Cycler DNA-Sequenzier (Applied Biosystems)		X	P429		AA-MG-017_Einzelgene_Wissenschaftliche_Validität_101022
SDHA Dilatative Kardiomyopathie (CMD1GG) Parangliom (PGL5) Mitochondriale Komplex-II-Mangel, hemikodierter Typ (MC2DN1)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA	AA-MG-869_SDHA_0569_140219	PCR-Cycler DNA-Sequenzier (Applied Biosystems)	X		P226		AA-MG-017_Einzelgene_Wissenschaftliche_Validität_101022
SDHB Parangliom (PGL4) Pheochromozytom Mitochondriale Komplex-II-Mangel, hemikodierter Typ (MC2DN4) Gastrointestinales Stromatoma (GIST) Parangliom und apoplektisches Stromatoma	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA	AA-MG-867_SDHB_0567_131219	PCR-Cycler DNA-Sequenzier (Applied Biosystems)	X		P226		AA-MG-017_Einzelgene_Wissenschaftliche_Validität_101022
SEC23B Cowden-Syndrom (CWS7) Dysmorphogenetische Anämie, kongenitale (CDAN2)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sanger-Sequenzierung	AA-MG-986_SEC23B_0986_150219	PCR-Cycler DNA-Sequenzier (Applied Biosystems)		X			AA-MG-017_Einzelgene_Wissenschaftliche_Validität_101022
SHOX Kleinwuchs, idiopathischer, X-chromosomal (SS) Langer mesomelic Dysplasie (LMD) Leri-Weill-Dyschondrosteose (LWD)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA	AA-MG-450_SHOX_0150_170315	PCR-Cycler DNA-Sequenzier (Applied Biosystems)	X		P018		AA-MG-017_Einzelgene_Wissenschaftliche_Validität_101022
SMAD3 Loeys-Dietz-Syndrom (LDS3)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sanger-Sequenzierung	AA-MG-714_SMAD3_0414_230218	PCR-Cycler DNA-Sequenzier (Applied Biosystems)		X			AA-MG-017_Einzelgene_Wissenschaftliche_Validität_101022
SMN1 Spinale Muskelatrophie (SMA)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA	AA-MG-452_SMN1_0152_290413	PCR-Cycler DNA-Sequenzier (Applied Biosystems)	X		P460, P021		AA-MG-017_Einzelgene_Wissenschaftliche_Validität_101022
SOX1 Noonan-Syndrom (NS4)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sanger-Sequenzierung	AA-MG-455_SOX1_0155_190413	PCR-Cycler DNA-Sequenzier (Applied Biosystems)		X			AA-MG-017_Einzelgene_Wissenschaftliche_Validität_101022
SPINK1 Pankeatitis, hereditäre (PCT) Thrombozytopenische Purpura (TTP) Thrombozytopenische Purpura (TTP)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA	AA-MG-456_SPINK1_0156_040815	PCR-Cycler DNA-Sequenzier (Applied Biosystems)		X	P242		AA-MG-017_Einzelgene_Wissenschaftliche_Validität_101022
STRY-STR15, STR14, STR15 Merkelzellsarkom Uniparentale Disomie 7 (matUP07) - Silver-Russell-Syndrom (RSS) Uniparentale Disomie 11 (patUP11) - Beckwith-Wiedemann-Syndrom (BWS) Uniparentale Disomie 14 (patUP14) - Kagami-Ogata-Syndrom Uniparentale Disomie 15 (matUP15) - Angelman-Syndrom (AS) Uniparentale Disomie 15 (matUP15) - Prader-Willi-Syndrom (PWS) Azoospermie/oligozoospermie (AZO/OLIGO)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Fragmentanalyse	AA-MG-120_AMK_090323	PCR-Cycler DNA-Sequenzier (Applied Biosystems) Spectrum Compact (Promega)		X		01.04.2024 Spectrum Compact aufgenommen	AA-MG-017_Einzelgene_Wissenschaftliche_Validität_101022
STR15, STR15a, STR15b, STR15c, STR15d, STR15e, STR15f, STR15g, STR15h, STR15i, STR15j, STR15k, STR15l, STR15m, STR15n, STR15o, STR15p, STR15q, STR15r, STR15s, STR15t, STR15u, STR15v, STR15w, STR15x, STR15y, STR15z Pränataler PCR Schnelltest (Aneuploidie 13, 18, 21, X, Y) Ausschluss mütterlicher Kontamination (AMK)	genomische DNA, Abgewebewe, CVS, EDTA-Blut, Fruchtwasser, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Fragmentanalyse	AA-MG-127_ArEui-Quick_121216Hwvhw-AA-MG-492_STR13_STR18_STR12_STR15_STR16	PCR-Cycler DNA-Sequenzier (Applied Biosystems) Spectrum Compact (Promega)		X		24.07.2023 Material geländert 01.04.2024 Spectrum Compact aufgenommen	AA-MG-017_Einzelgene_Wissenschaftliche_Validität_101022
TGFBR2 Loeys-Dietz-Syndrom (LDS4)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sanger-Sequenzierung	AA-MG-668_TGFBR2_0368_020318	PCR-Cycler DNA-Sequenzier (Applied Biosystems)		X			AA-MG-017_Einzelgene_Wissenschaftliche_Validität_101022
TGFBR1 Loeys-Dietz-Syndrom (LDS1) Uniparentale Disomie mit oder ohne Aortendilatation (TAAD) Ektoderm, Haut-Knochen-Syndrom (EMMES)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA	AA-MG-465_TGFBR1_0165_230218	PCR-Cycler DNA-Sequenzier (Applied Biosystems)		X	P148		AA-MG-017_Einzelgene_Wissenschaftliche_Validität_101022
TGFBR2 Hereditäres non polyposes kolorektales Karzinom (HNPCC6) Loeys-Dietz-Syndrom (LDS2) Thrombozytopenische Purpura mit oder ohne Aortendilatation (TAAD)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA	AA-MG-466_TGFBR2_0166_230218	PCR-Cycler DNA-Sequenzier (Applied Biosystems)		X	P148		AA-MG-017_Einzelgene_Wissenschaftliche_Validität_101022
TNFB Dilatative Kardiomyopathie (CMD1F) Dilatative Kardiomyopathie (CMD2A) Hypertrophe Kardiomyopathie (CMH1) Restrictive Kardiomyopathie (RCM1)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sanger-Sequenzierung	AA-MG-327_TNFB_0027_030316	PCR-Cycler DNA-Sequenzier (Applied Biosystems)		X			AA-MG-017_Einzelgene_Wissenschaftliche_Validität_101022
TNNT3 Dilatative Kardiomyopathie (CMD1Y) Hypertrophe Kardiomyopathie (CMH3) Linsvererbte Non-Compaction-Kardiomyopathie (LNCN3)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sanger-Sequenzierung	AA-MG-734_TNNT3_0434_040316	PCR-Cycler DNA-Sequenzier (Applied Biosystems)		X			AA-MG-017_Einzelgene_Wissenschaftliche_Validität_101022

Analyse (MediQ®)	Untersuchungsmaterial (Materi)	Untersuchungstechnik	Anwendung/Version	Gerät	CE-Verfahren	In Haus-Verfahren (LDT)	MLPA	Aufnahme des Abstrichs/Andersum	wissenschaftliche Validität LDT*
TSHB Hereditäres Nebennierenendokrinom (ADC) Li-Fraumeni-Syndrom (LFS) Plexus choroides/Papillom Kolonreales Karzinom (CRC) Prädisposition für Gliom (GLM1) Prädisposition für Basalzellkarzinom (BCCT) Prädisposition für Brustkrebs Knochenmarkstumormerkmale (BMFSM)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA	AA MG 470_1993_0170_230218	PCR Cycler DNA-Sequenzier (Applied Biosystems)	X		PO56		AA MG 017_Einzeigene_Wissenschaftliche_Validität_101022
TSHBA Postnatale Hypoparathyreoidismus (PCH)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sanger-Sequenzierung	AA MG 474_1985NA_0174_020312	PCR Cycler DNA-Sequenzier (Applied Biosystems)		X			AA MG 017_Einzeigene_Wissenschaftliche_Validität_101022
UTRA1 Osteif-Najjar-Syndrom Gilbert-Syndrom Hauptfingerringelma, transiente familiäre neonatale (HBLNTN)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sanger-Sequenzierung, Fragmentalanalyse	AA MG 477_U01141_0117_160720	PCR Cycler DNA-Sequenzier (Applied Biosystems) Spectrum Compact (Promega)		X		01.04.2024 Spectrum Compact aufgenommen	AA MG 017_Einzeigene_Wissenschaftliche_Validität_101022
VHL Erythrozytose, familiäre (ECTF2) Von Hippel-Lindau-Syndrom (VHL5) Plochromozytom	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA	AA MG 479_VHL_0179_220612	PCR Cycler DNA-Sequenzier (Applied Biosystems)		X	PI06		AA MG 017_Einzeigene_Wissenschaftliche_Validität_101022
Analyse (MediQ®)	Untersuchungsmaterial (Materi)	Untersuchungstechnik	Anwendung/Version	Gerät	CE-Verfahren	In Haus-Verfahren (LDT)	MLPA	aufgenommen	wissenschaftliche Validität LDT*
Whole Exome Sequencing (WES)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines vers@p 1.22.0 / f@p-0.8.0.0, vers@p 1.22.0 / S@2-0.8-0.8.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.3.0 Build 501 SNV, indel, CNV-Analyse, MiSeq, NovaSeq 500, NovaSeq 6000	AA MG 013_Variantenbewertung_280825 AA MG 138_Automatisierte_Sequenzierung_Varis_060521 AA MG 141_HEST_SNPID_190225 AA MG 143_NGS_TWIST_automatisiert_291122 AA MG 144_NGS_TWIST_080323 AA MG 145_Qualitätskontrolle_NGS_Varis_210825 AA MG 146_NGS_Analysen_050825	PCR Cycler MiSeq (Illumina) NovaSeq 500 (Illumina), NovaSeq 6000 (Illumina)		kommerzieller Kit ohne CE- Kennzeichnung!			AA MG 013_Variantenbewertung_280825 AA MG 014_Panelseitstellung_wissenschaftliche_Validität_170424
Whole Exome Sequencing (WES), Trio-Analyse	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines vers@p 1.22.0 / f@p-0.8.0.0, vers@p 1.22.0 / S@2-0.8-0.8.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.3.0 Build 501 SNV, indel, CNV-Analyse, MiSeq, NovaSeq 500, NovaSeq 6000	AA MG 013_Variantenbewertung_280825 AA MG 138_Automatisierte_Sequenzierung_Varis_060521 AA MG 141_HEST_SNPID_190225 AA MG 143_NGS_TWIST_automatisiert_291122 AA MG 144_NGS_TWIST_080323 AA MG 145_Qualitätskontrolle_NGS_Varis_210825 AA MG 146_NGS_Analysen_050825	PCR Cycler MiSeq (Illumina) NovaSeq 500 (Illumina), NovaSeq 6000 (Illumina)		kommerzieller Kit ohne CE- Kennzeichnung!			AA MG 013_Variantenbewertung_280825 AA MG 014_Panelseitstellung_wissenschaftliche_Validität_170424
BRCA1- und BRCA2-assoziierte Tumordiagnostik: ID001.00	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines vers@p 1.22.0 / f@p-0.8.0.0, vers@p 1.22.0 / S@2-0.8-0.8.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.3.0 Build 501 SNV, indel, CNV-Analyse, MiSeq, NovaSeq 500, NovaSeq 6000	AA MG 013_Variantenbewertung_280825 AA MG 138_Automatisierte_Sequenzierung_Varis_060521 AA MG 141_HEST_SNPID_190225 AA MG 143_NGS_TWIST_automatisiert_291122 AA MG 144_NGS_TWIST_080323 AA MG 145_Qualitätskontrolle_NGS_Varis_210825	PCR Cycler MiSeq (Illumina) NovaSeq 500 (Illumina), NovaSeq 6000 (Illumina)		kommerzieller Kit ohne CE- Kennzeichnung!		25.01.2022	AA MG 013_Variantenbewertung_280825 AA MG 014_Panelseitstellung_wissenschaftliche_Validität_170424
Lynch-Syndrom (Lynch, HNPCC): ID002.02	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines vers@p 1.22.0 / f@p-0.8.0.0, vers@p 1.22.0 / S@2-0.8-0.8.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.3.0 Build 501 SNV, indel, CNV-Analyse, MiSeq, NovaSeq 500, NovaSeq 6000	AA MG 013_Variantenbewertung_280825 AA MG 138_Automatisierte_Sequenzierung_Varis_060521 AA MG 141_HEST_SNPID_190225 AA MG 143_NGS_TWIST_automatisiert_291122 AA MG 144_NGS_TWIST_080323 AA MG 145_Qualitätskontrolle_NGS_Varis_210825	PCR Cycler MiSeq (Illumina) NovaSeq 500 (Illumina), NovaSeq 6000 (Illumina)		kommerzieller Kit ohne CE- Kennzeichnung!		17.12.2022	AA MG 013_Variantenbewertung_280825 AA MG 014_Panelseitstellung_wissenschaftliche_Validität_170424
Mamma- und Ovarialkarzinom (HBOC): ID003.05	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines vers@p 1.22.0 / f@p-0.8.0.0, vers@p 1.22.0 / S@2-0.8-0.8.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.3.0 Build 501 SNV, indel, CNV-Analyse, MiSeq, NovaSeq 500, NovaSeq 6000	AA MG 013_Variantenbewertung_280825 AA MG 138_Automatisierte_Sequenzierung_Varis_060521 AA MG 141_HEST_SNPID_190225 AA MG 143_NGS_TWIST_automatisiert_291122 AA MG 144_NGS_TWIST_080323 AA MG 145_Qualitätskontrolle_NGS_Varis_210825	PCR Cycler MiSeq (Illumina) NovaSeq 500 (Illumina), NovaSeq 6000 (Illumina)		kommerzieller Kit ohne CE- Kennzeichnung!		02.12.2025 Panelseitversion geändert	HO21 AA MG 013_Variantenbewertung_280825 AA MG 014_Panelseitstellung_wissenschaftliche_Validität_170424
Ovarialkarzinom: ID004.04	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines vers@p 1.22.0 / f@p-0.8.0.0, vers@p 1.22.0 / S@2-0.8-0.8.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.3.0 Build 501 SNV, indel, CNV-Analyse, MiSeq, NovaSeq 500, NovaSeq 6000	AA MG 013_Variantenbewertung_280825 AA MG 138_Automatisierte_Sequenzierung_Varis_060521 AA MG 141_HEST_SNPID_190225 AA MG 143_NGS_TWIST_automatisiert_291122 AA MG 144_NGS_TWIST_080323 AA MG 145_Qualitätskontrolle_NGS_Varis_210825	PCR Cycler MiSeq (Illumina) NovaSeq 500 (Illumina), NovaSeq 6000 (Illumina)		kommerzieller Kit ohne CE- Kennzeichnung!		02.12.2025 Panelseitversion geändert	AA MG 013_Variantenbewertung_280825 AA MG 014_Panelseitstellung_wissenschaftliche_Validität_170424
Polyposis-Syndrom (FAP, PAF): ID005.07	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines vers@p 1.22.0 / f@p-0.8.0.0, vers@p 1.22.0 / S@2-0.8-0.8.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.3.0 Build 501 SNV, indel, CNV-Analyse, MiSeq, NovaSeq 500, NovaSeq 6000	AA MG 013_Variantenbewertung_280825 AA MG 138_Automatisierte_Sequenzierung_Varis_060521 AA MG 141_HEST_SNPID_190225 AA MG 143_NGS_TWIST_automatisiert_291122 AA MG 144_NGS_TWIST_080323 AA MG 145_Qualitätskontrolle_NGS_Varis_210825	PCR Cycler MiSeq (Illumina) NovaSeq 500 (Illumina), NovaSeq 6000 (Illumina)		kommerzieller Kit ohne CE- Kennzeichnung!		14.10.2025 Panelseitversion geändert	AA MG 013_Variantenbewertung_280825 AA MG 014_Panelseitstellung_wissenschaftliche_Validität_170424
Kolonreales Karzinom: ID006.10	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines vers@p 1.22.0 / f@p-0.8.0.0, vers@p 1.22.0 / S@2-0.8-0.8.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.3.0 Build 501 SNV, indel, CNV-Analyse, MiSeq, NovaSeq 500, NovaSeq 6000	AA MG 013_Variantenbewertung_280825 AA MG 138_Automatisierte_Sequenzierung_Varis_060521 AA MG 141_HEST_SNPID_190225 AA MG 143_NGS_TWIST_automatisiert_291122 AA MG 144_NGS_TWIST_080323 AA MG 145_Qualitätskontrolle_NGS_Varis_210825	PCR Cycler MiSeq (Illumina) NovaSeq 500 (Illumina), NovaSeq 6000 (Illumina)		kommerzieller Kit ohne CE- Kennzeichnung!		14.10.2025 Panelseitversion geändert	AA MG 013_Variantenbewertung_280825 AA MG 014_Panelseitstellung_wissenschaftliche_Validität_170424
Hypertrophe Kardiomyopathie (HCM, HCM): ID007.05	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines vers@p 1.22.0 / f@p-0.8.0.0, vers@p 1.22.0 / S@2-0.8-0.8.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.3.0 Build 501 SNV, indel, CNV-Analyse, MiSeq, NovaSeq 500, NovaSeq 6000	AA MG 013_Variantenbewertung_280825 AA MG 138_Automatisierte_Sequenzierung_Varis_060521 AA MG 141_HEST_SNPID_190225 AA MG 143_NGS_TWIST_automatisiert_291122 AA MG 144_NGS_TWIST_080323 AA MG 145_Qualitätskontrolle_NGS_Varis_210825	PCR Cycler MiSeq (Illumina) NovaSeq 500 (Illumina), NovaSeq 6000 (Illumina)		kommerzieller Kit ohne CE- Kennzeichnung!		10.01.2025 Panelseitversion geändert	AA MG 013_Variantenbewertung_280825 AA MG 014_Panelseitstellung_wissenschaftliche_Validität_170424
Dilatative Kardiomyopathie (DCM, DCM): ID008.06	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines vers@p 1.22.0 / f@p-0.8.0.0, vers@p 1.22.0 / S@2-0.8-0.8.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.3.0 Build 501 SNV, indel, CNV-Analyse, MiSeq, NovaSeq 500, NovaSeq 6000	AA MG 013_Variantenbewertung_280825 AA MG 138_Automatisierte_Sequenzierung_Varis_060521 AA MG 141_HEST_SNPID_190225 AA MG 143_NGS_TWIST_automatisiert_291122 AA MG 144_NGS_TWIST_080323 AA MG 145_Qualitätskontrolle_NGS_Varis_210825	PCR Cycler MiSeq (Illumina) NovaSeq 500 (Illumina), NovaSeq 6000 (Illumina)		kommerzieller Kit ohne CE- Kennzeichnung!		10.01.2025 Panelseitversion geändert	AA MG 013_Variantenbewertung_280825 AA MG 014_Panelseitstellung_wissenschaftliche_Validität_170424
Loose-Diast-Syndrom (LDS) und ähnliche Aortenmerkmalen: ID009.08	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines vers@p 1.22.0 / f@p-0.8.0.0, vers@p 1.22.0 / S@2-0.8-0.8.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.3.0 Build 501 SNV, indel, CNV-Analyse, MiSeq, NovaSeq 500, NovaSeq 6000	AA MG 013_Variantenbewertung_280825 AA MG 138_Automatisierte_Sequenzierung_Varis_060521 AA MG 141_HEST_SNPID_190225 AA MG 143_NGS_TWIST_automatisiert_291122 AA MG 144_NGS_TWIST_080323 AA MG 145_Qualitätskontrolle_NGS_Varis_210825	PCR Cycler MiSeq (Illumina) NovaSeq 500 (Illumina), NovaSeq 6000 (Illumina)		kommerzieller Kit ohne CE- Kennzeichnung!		17.11.2025 Panelseitversion geändert	AA MG 013_Variantenbewertung_280825 AA MG 014_Panelseitstellung_wissenschaftliche_Validität_170424
Arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiomyopathie (ARVD, ARVC): ID010.08	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines vers@p 1.22.0 / f@p-0.8.0.0, vers@p 1.22.0 / S@2-0.8-0.8.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.3.0 Build 501 SNV, indel, CNV-Analyse, MiSeq, NovaSeq 500, NovaSeq 6000	AA MG 013_Variantenbewertung_280825 AA MG 138_Automatisierte_Sequenzierung_Varis_060521 AA MG 141_HEST_SNPID_190225 AA MG 143_NGS_TWIST_automatisiert_291122 AA MG 144_NGS_TWIST_080323 AA MG 145_Qualitätskontrolle_NGS_Varis_210825	PCR Cycler MiSeq (Illumina) NovaSeq 500 (Illumina), NovaSeq 6000 (Illumina)		kommerzieller Kit ohne CE- Kennzeichnung!		21.05.2024 Panelseitversion geändert	AA MG 013_Variantenbewertung_280825 AA MG 014_Panelseitstellung_wissenschaftliche_Validität_170424
Nicht-beta1-Interventrikuläre Kardiomyopathie (NIDVC, LVNC): ID011.04	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines vers@p 1.22.0 / f@p-0.8.0.0, vers@p 1.22.0 / S@2-0.8-0.8.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.3.0 Build 501 SNV, indel, CNV-Analyse, MiSeq, NovaSeq 500, NovaSeq 6000	AA MG 013_Variantenbewertung_280825 AA MG 138_Automatisierte_Sequenzierung_Varis_060521 AA MG 141_HEST_SNPID_190225 AA MG 143_NGS_TWIST_automatisiert_291122 AA MG 144_NGS_TWIST_080323 AA MG 145_Qualitätskontrolle_NGS_Varis_210825	PCR Cycler MiSeq (Illumina) NovaSeq 500 (Illumina), NovaSeq 6000 (Illumina)		kommerzieller Kit ohne CE- Kennzeichnung!		16.04.2024 Panelseitversion geändert	AA MG 013_Variantenbewertung_280825 AA MG 014_Panelseitstellung_wissenschaftliche_Validität_170424
Katecholaminerge polymorphe ventrikuläre Tachykardie (CPVT): ID012.08	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines vers@p 1.22.0 / f@p-0.8.0.0, vers@p 1.22.0 / S@2-0.8-0.8.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.3.0 Build 501 SNV, indel, CNV-Analyse, MiSeq, NovaSeq 500, NovaSeq 6000	AA MG 013_Variantenbewertung_280825 AA MG 138_Automatisierte_Sequenzierung_Varis_060521 AA MG 141_HEST_SNPID_190225 AA MG 143_NGS_TWIST_automatisiert_291122 AA MG 144_NGS_TWIST_080323 AA MG 145_Qualitätskontrolle_NGS_Varis_210825	PCR Cycler MiSeq (Illumina) NovaSeq 500 (Illumina), NovaSeq 6000 (Illumina)		kommerzieller Kit ohne CE- Kennzeichnung!		09.05.2023 Panelseitversion geändert	AA MG 013_Variantenbewertung_280825 AA MG 014_Panelseitstellung_wissenschaftliche_Validität_170424
Long-QT-Syndrom (LQT): ID013.01	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines vers@p 1.22.0 / f@p-0.8.0.0, vers@p 1.22.0 / S@2-0.8-0.8.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.3.0 Build 501 SNV, indel, CNV-Analyse, MiSeq, NovaSeq 500, NovaSeq 6000	AA MG 013_Variantenbewertung_280825 AA MG 138_Automatisierte_Sequenzierung_Varis_060521 AA MG 141_HEST_SNPID_190225 AA MG 143_NGS_TWIST_automatisiert_291122 AA MG 144_NGS_TWIST_080323 AA MG 145_Qualitätskontrolle_NGS_Varis_210825	PCR Cycler MiSeq (Illumina) NovaSeq 500 (Illumina), NovaSeq 6000 (Illumina)		kommerzieller Kit ohne CE- Kennzeichnung!		16.02.2022	AA MG 013_Variantenbewertung_280825 AA MG 014_Panelseitstellung_wissenschaftliche_Validität_170424
Brugada-Syndrom (BRD): ID014.02	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines vers@p 1.22.0 / f@p-0.8.0.0, vers@p 1.22.0 / S@2-0.8-0.8.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.3.0 Build 501 SNV, indel, CNV-Analyse, MiSeq, NovaSeq 500, NovaSeq 6000	AA MG 013_Variantenbewertung_280825 AA MG 138_Automatisierte_Sequenzierung_Varis_060521 AA MG 141_HEST_SNPID_190225 AA MG 143_NGS_TWIST_automatisiert_291122 AA MG 144_NGS_TWIST_080323 AA MG 145_Qualitätskontrolle_NGS_Varis_210825	PCR Cycler MiSeq (Illumina) NovaSeq 500 (Illumina), NovaSeq 6000 (Illumina)		kommerzieller Kit ohne CE- Kennzeichnung!		14.02.2022	AA MG 013_Variantenbewertung_280825 AA MG 014_Panelseitstellung_wissenschaftliche_Validität_170424
RAP-Syndrom: ID015.05	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines vers@p 1.22.0 / f@p-0.8.0.0, vers@p 1.22.0 / S@2-0.8-0.8.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.3.0 Build 501 SNV, indel, CNV-Analyse, MiSeq, NovaSeq 500, NovaSeq 6000	AA MG 013_Variantenbewertung_280825 AA MG 138_Automatisierte_Sequenzierung_Varis_060521 AA MG 141_HEST_SNPID_190225 AA MG 143_NGS_TWIST_automatisiert_291122 AA MG 144_NGS_TWIST_080323 AA MG 145_Qualitätskontrolle_NGS_Varis_210825	PCR Cycler MiSeq (Illumina) NovaSeq 500 (Illumina), NovaSeq 6000 (Illumina)		kommerzieller Kit ohne CE- Kennzeichnung!		13.04.2023 Panelseitversion geändert	AA MG 013_Variantenbewertung_280825 AA MG 014_Panelseitstellung_wissenschaftliche_Validität_170424

Analyt (Maßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version	Gerät	CE-Verfahren	In Haus-Verfahren (LOT)	MLPA*	Aufnahme-Rev./Änderungen	wissenschaftliche Validität LDT**
Hypohypophysendemen (PITA): ID587.00	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis). Pipelines varsp@ 1.22.0 / f@9-0x8-00b, varsp@ 1.22.0 / 8a2-0x8-080, NextSeq J5I Pilot Tool Version 5.3.0 Build 501 SNV, indel, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000	AA-MG-013_Variantenbewertung_280825 AA-MG-138_Automatisierte_Sequenzbewertung_Varis_060521 AA-MG-144_HEST-SNPID_190225 AA-MG-143_NGS_TWIST_automatisiert_291122 AA-MG-144_NGS_TWIST_080323 AA-MG-145_Qualitätskontrolle_NGS_Varis_210825	PCR-Cycler MiSeq (Illumina) NextSeq 500 (Illumina) NovaSeq 6000 (Illumina)		kommerzieller Kit ohne CE-Kennzeichnung!		10.02.2025	AA-MG-013_Variantenbewertung_280825 AA-MG-014_Panelerstellung_wissenschaftliche_Validität_170424
Perleukthämophilie (PHLTS): ID388.00	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis). Pipelines varsp@ 1.22.0 / f@9-0x8-00b, varsp@ 1.22.0 / 8a2-0x8-080, NextSeq J5I Pilot Tool Version 5.3.0 Build 501 SNV, indel, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000	AA-MG-013_Variantenbewertung_280825 AA-MG-138_Automatisierte_Sequenzbewertung_Varis_060521 AA-MG-144_HEST-SNPID_190225 AA-MG-143_NGS_TWIST_automatisiert_291122 AA-MG-144_NGS_TWIST_080323 AA-MG-145_Qualitätskontrolle_NGS_Varis_210825	PCR-Cycler MiSeq (Illumina) NextSeq 500 (Illumina) NovaSeq 6000 (Illumina)		kommerzieller Kit ohne CE-Kennzeichnung!		06.03.2025	AA-MG-013_Variantenbewertung_280825 AA-MG-014_Panelerstellung_wissenschaftliche_Validität_170424
Weibliche Infertilität, umfassendes Diagnostik: ID388.00	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis). Pipelines varsp@ 1.22.0 / f@9-0x8-00b, varsp@ 1.22.0 / 8a2-0x8-080, NextSeq J5I Pilot Tool Version 5.3.0 Build 501 SNV, indel, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000	AA-MG-013_Variantenbewertung_280825 AA-MG-138_Automatisierte_Sequenzbewertung_Varis_060521 AA-MG-144_HEST-SNPID_190225 AA-MG-143_NGS_TWIST_automatisiert_291122 AA-MG-144_NGS_TWIST_080323 AA-MG-145_Qualitätskontrolle_NGS_Varis_210825	PCR-Cycler MiSeq (Illumina) NextSeq 500 (Illumina) NovaSeq 6000 (Illumina)		kommerzieller Kit ohne CE-Kennzeichnung!		14.04.2025	AA-MG-013_Variantenbewertung_280825 AA-MG-014_Panelerstellung_wissenschaftliche_Validität_170424
Multiplex morphologische Anomalien der Spermienflagellen (MMAF): ID380.00	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis). Pipelines varsp@ 1.22.0 / f@9-0x8-00b, varsp@ 1.22.0 / 8a2-0x8-080, NextSeq J5I Pilot Tool Version 5.3.0 Build 501 SNV, indel, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000	AA-MG-013_Variantenbewertung_280825 AA-MG-138_Automatisierte_Sequenzbewertung_Varis_060521 AA-MG-144_HEST-SNPID_190225 AA-MG-143_NGS_TWIST_automatisiert_291122 AA-MG-144_NGS_TWIST_080323 AA-MG-145_Qualitätskontrolle_NGS_Varis_210825	PCR-Cycler MiSeq (Illumina) NextSeq 500 (Illumina) NovaSeq 6000 (Illumina)		kommerzieller Kit ohne CE-Kennzeichnung!		16.04.2025	AA-MG-013_Variantenbewertung_280825 AA-MG-014_Panelerstellung_wissenschaftliche_Validität_170424
Azoospermie und Kryptozoospermie: ID381.01	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis). Pipelines varsp@ 1.22.0 / f@9-0x8-00b, varsp@ 1.22.0 / 8a2-0x8-080, NextSeq J5I Pilot Tool Version 5.3.0 Build 501 SNV, indel, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000	AA-MG-013_Variantenbewertung_280825 AA-MG-138_Automatisierte_Sequenzbewertung_Varis_060521 AA-MG-144_HEST-SNPID_190225 AA-MG-143_NGS_TWIST_automatisiert_291122 AA-MG-144_NGS_TWIST_080323 AA-MG-145_Qualitätskontrolle_NGS_Varis_210825	PCR-Cycler MiSeq (Illumina) NextSeq 500 (Illumina) NovaSeq 6000 (Illumina)		kommerzieller Kit ohne CE-Kennzeichnung!		17.04.2025 18.11.2025 Panerversion geändert	AA-MG-013_Variantenbewertung_280825 AA-MG-014_Panelerstellung_wissenschaftliche_Validität_170424
Anämien, umfassendes Diagnostik: ID392.01	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis). Pipelines varsp@ 1.22.0 / f@9-0x8-00b, varsp@ 1.22.0 / 8a2-0x8-080, NextSeq J5I Pilot Tool Version 5.3.0 Build 501 SNV, indel, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000	AA-MG-013_Variantenbewertung_280825 AA-MG-138_Automatisierte_Sequenzbewertung_Varis_060521 AA-MG-144_HEST-SNPID_190225 AA-MG-143_NGS_TWIST_automatisiert_291122 AA-MG-144_NGS_TWIST_080323 AA-MG-145_Qualitätskontrolle_NGS_Varis_210825	PCR-Cycler MiSeq (Illumina) NextSeq 500 (Illumina) NovaSeq 6000 (Illumina)		kommerzieller Kit ohne CE-Kennzeichnung!		25.08.2025 22.09.2023 neue Panerversion	AA-MG-013_Variantenbewertung_280825 AA-MG-014_Panelerstellung_wissenschaftliche_Validität_170424
Pyruvatdehydrogenase-Mangel (PDH): ID383.00	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis). Pipelines varsp@ 1.22.0 / f@9-0x8-00b, varsp@ 1.22.0 / 8a2-0x8-080, NextSeq J5I Pilot Tool Version 5.3.0 Build 501 SNV, indel, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000	AA-MG-013_Variantenbewertung_280825 AA-MG-138_Automatisierte_Sequenzbewertung_Varis_060521 AA-MG-144_HEST-SNPID_190225 AA-MG-143_NGS_TWIST_automatisiert_291122 AA-MG-144_NGS_TWIST_080323 AA-MG-145_Qualitätskontrolle_NGS_Varis_210825	PCR-Cycler MiSeq (Illumina) NextSeq 500 (Illumina) NovaSeq 6000 (Illumina)		kommerzieller Kit ohne CE-Kennzeichnung!		07.08.2025	AA-MG-013_Variantenbewertung_280825 AA-MG-014_Panelerstellung_wissenschaftliche_Validität_170424
Diamond-Blutstein-Anämie (DBA): ID394.00	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis). Pipelines varsp@ 1.22.0 / f@9-0x8-00b, varsp@ 1.22.0 / 8a2-0x8-080, NextSeq J5I Pilot Tool Version 5.3.0 Build 501 SNV, indel, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000	AA-MG-013_Variantenbewertung_280825 AA-MG-138_Automatisierte_Sequenzbewertung_Varis_060521 AA-MG-144_HEST-SNPID_190225 AA-MG-143_NGS_TWIST_automatisiert_291122 AA-MG-144_NGS_TWIST_080323 AA-MG-145_Qualitätskontrolle_NGS_Varis_210825	PCR-Cycler MiSeq (Illumina) NextSeq 500 (Illumina) NovaSeq 6000 (Illumina)		kommerzieller Kit ohne CE-Kennzeichnung!		16.10.2025	AA-MG-013_Variantenbewertung_280825 AA-MG-014_Panelerstellung_wissenschaftliche_Validität_170424
Metabolische Muskelzerstörungen und Rhabdomyolyse: ID396.00	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis). Pipelines varsp@ 1.22.0 / f@9-0x8-00b, varsp@ 1.22.0 / 8a2-0x8-080, NextSeq J5I Pilot Tool Version 5.3.0 Build 501 SNV, indel, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000	AA-MG-013_Variantenbewertung_280825 AA-MG-138_Automatisierte_Sequenzbewertung_Varis_060521 AA-MG-144_HEST-SNPID_190225 AA-MG-143_NGS_TWIST_automatisiert_291122 AA-MG-144_NGS_TWIST_080323 AA-MG-145_Qualitätskontrolle_NGS_Varis_210825	PCR-Cycler MiSeq (Illumina) NextSeq 500 (Illumina) NovaSeq 6000 (Illumina)		kommerzieller Kit ohne CE-Kennzeichnung!		28.11.2025	AA-MG-013_Variantenbewertung_280825 AA-MG-014_Panelerstellung_wissenschaftliche_Validität_170424
Rückwärts-ladete mitochondriale Erkrankungen: ID704.01	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis). Pipelines varsp@ 1.22.0 / f@9-0x8-00b, varsp@ 1.22.0 / 8a2-0x8-080, NextSeq J5I Pilot Tool Version 5.3.0 Build 501 SNV, indel, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000	AA-MG-013_Variantenbewertung_280825 AA-MG-138_Automatisierte_Sequenzbewertung_Varis_060521 AA-MG-144_HEST-SNPID_190225 AA-MG-143_NGS_TWIST_automatisiert_291122 AA-MG-144_NGS_TWIST_080323 AA-MG-145_Qualitätskontrolle_NGS_Varis_210825	PCR-Cycler MiSeq (Illumina) NextSeq 500 (Illumina) NovaSeq 6000 (Illumina)		kommerzieller Kit ohne CE-Kennzeichnung!		28.08.2022	AA-MG-013_Variantenbewertung_280825 AA-MG-014_Panelerstellung_wissenschaftliche_Validität_170424
Thrombotische Mikroangiopathie (TMA): ID707	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis). Pipelines varsp@ 1.22.0 / f@9-0x8-00b, varsp@ 1.22.0 / 8a2-0x8-080, NextSeq J5I Pilot Tool Version 5.3.0 Build 501 SNV, indel, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000	AA-MG-013_Variantenbewertung_280825 AA-MG-138_Automatisierte_Sequenzbewertung_Varis_060521 AA-MG-144_HEST-SNPID_190225 AA-MG-143_NGS_TWIST_automatisiert_291122 AA-MG-144_NGS_TWIST_080323 AA-MG-145_Qualitätskontrolle_NGS_Varis_210825	PCR-Cycler MiSeq (Illumina) NextSeq 500 (Illumina) NovaSeq 6000 (Illumina)		kommerzieller Kit ohne CE-Kennzeichnung!		22.02.2023	AA-MG-013_Variantenbewertung_280825 AA-MG-014_Panelerstellung_wissenschaftliche_Validität_210523
Fetale Anomalien: ID860.00	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis). Pipelines varsp@ 1.22.0 / f@9-0x8-00b, varsp@ 1.22.0 / 8a2-0x8-080, NextSeq J5I Pilot Tool Version 5.3.0 Build 501 SNV, indel, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000	AA-MG-013_Variantenbewertung_280825 AA-MG-138_Automatisierte_Sequenzbewertung_Varis_060521 AA-MG-144_HEST-SNPID_190225 AA-MG-143_NGS_TWIST_automatisiert_291122 AA-MG-144_NGS_TWIST_080323 AA-MG-145_Qualitätskontrolle_NGS_Varis_210825	PCR-Cycler MiSeq (Illumina) NextSeq 500 (Illumina) NovaSeq 6000 (Illumina)		kommerzieller Kit ohne CE-Kennzeichnung!		28.06.2022	AA-MG-013_Variantenbewertung_280825 AA-MG-014_Panelerstellung_wissenschaftliche_Validität_170424

Untersuchungsart: Chromosomenanalyse**

Analyt (Maßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version	Gerät	CE-Verfahren	In Haus-Verfahren	Änderungen	wissenschaftliche Validität LDT s
angeborener Chromosomensatz	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	molekulare Karyotypisierung mittels SNP-Array	AA-MG-211_SNP-Array_GSA_150126 AA-MG-212_SNP-Array_GSA_150126 AA-MG-213_SNP-Array_QualityCheck_GenomeStudio_210123 AA-MG-214_SNP-Array_Datentransformation_Bealio_150126 AA-MG-215_SNP-Array_Komplexität_VIA_150126	PCR-Cycler Hybridisierung: Ofen Scan (Illumina)		kommerzieller Kit ohne CE-Kennzeichnung!	01.06.2024	

Änderungshistorie:
- neue Analyte in den Rev. Akkreditierungsbereich aufgenommen
- Panerversionen aktualisiert
- Dokumentversionen aktualisiert
- MLPA aktualisiert inkl. CE-Kennzeichnung
- Geräte aktualisiert