

Deutsche Akkreditierungsstelle GmbH

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13242-01-00 nach DIN EN ISO 15189:2014

Gültigkeitsdauer: 22.11.2018 bis 16.08.2022 Ausstellungsdatum: 22.11.2018

Urkundeninhaber:

MGZ Medizinisch Genetisches Zentrum GbR
Bayerstraße 3 - 5, 80335 München

Untersuchungen im Bereich:

Medizinische Laboratoriumsdiagnostik

Untersuchungsgebiete:

Humangenetik (Molekulare Humangenetik, Zytogenetik)

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.

Untersuchungsgebiet: Humangenetik (Zytogenetik)

Untersuchungsart:

Chromosomenanalyse **

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Chromosomale Veränderungen	Chromosomenpräparate	Färbungen (GTG)
Gewinnung von Chromosomen aus Zellkultur	Fibroblasten	Chromosomenanalyse aus Fibroblasten
Gewinnung von Chromosomen aus Zellkultur	Fruchtwasser	Chromosomenanalyse aus Fruchtwasserzellen
Gewinnung von Chromosomen aus Zellkultur	Chorionzottengewebe	Chromosomenanalyse aus Chorionzotten/ Plazentagewebe
Gewinnung von Chromosomen aus Zellkultur	Fehlgeburtsgewebe	Chromosomenanalyse aus Fehlgeburtsgewebe
Identifizierung kleinster chromosomaler/ numerischer Veränderungen und strukturell veränderter Chromosomen	Chromosomenpräparate	Chromosomenanalyse durch Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung (FISH)
Langzeitkultur von Chorionzotten/ Plazentazellen	Chorionzotten, Plazentazellen	Chromosomenanalyse aus Chorionzotten/ Plazentagewebe
Langzeitkultur von Fehlgeburtsgewebe	Fehlgeburtsgewebe	Chromosomenanalyse aus Fehlgeburtsgewebe
Langzeitkultur von Fibroblasten	Hautbiopsie	Chromosomenanalyse aus Fibroblasten
Langzeitkultur von Fruchtwasser	Fruchtwasser	Chromosomenanalyse aus Fruchtwasserzellen
Nachweis der Normvarianten der Chromosomen	Chromosomenpräparate	Färbungen (CBG)
Normvarianten der kurzen Arme der Chromosomen (Nucleolus organisierenden Regionen der D- und G-Gruppen Chromosomen)	Chromosomenpräparate	Färbungen (NOR)
numerische Chromosomenveränderungen	Wangenschleimhautabstrich	Chromosomenanalyse durch Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung (FISH)
numerische Chromosomenveränderungen	Heparinblut, Nabelschnurblut	Chromosomenanalyse durch Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung (FISH)
Numerische Veränderungen der Chromosomen 13, 18, 21, X und Y	fixierte Amnionzellkerne	Interphase-Untersuchungen durch FISH
Präparation von Chromosomen aus Lymphozytenkultur	Lymphozytenkultur	Chromosomenanalyse aus Lymphozyten
somatisches Chromosomenmosaik	Wangenschleimhautabstrich	Chromosomenanalyse durch Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung (FISH)
T-Lymphozytenkultur	Natrium-Heparinblut, Lithium-Heparinblut	Chromosomenanalyse aus Lymphozyten

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Chromosomen-Microarray-Analyse	genomische DNA	vergleichende Genom- Hybridisierung an Chromo-somen mit Oligonukleotiden-basiertem Array
Einzelzelldiagnostik Array-CGH	Einzelzellen	vergleichenden genomischen Hybridisierung (Array-CGH) mit BAC-Klon basiertem Cytochip

Untersuchungsgebiet: Humangenetik (Molekulare Humangenetik)

Untersuchungsart:

Molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)**

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Augenerkrankungen		
Aniridie: <i>PAX6</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Glaukom: <i>CYP1B1, LTBP2</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Hornhautdystrophien: ID172	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Isolierte Linsenluxation: <i>ADAMTSL4, LTBP2</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Isolierte Linsenluxation: <i>FBN1</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Juveniles Glaukom-Basis: ID171	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Katarakt - Basisdiagnostik: ID168	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Katarakt: ID120	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Keratokonus: <i>VSX1</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Knobloch-Syndrom: <i>COL18A1</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
autosomal dominate Optikusatrophie: <i>OPA1</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
autosomal dominate Optikusatrophie: <i>OPA3</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
autosomal rezessive Optikusatrophie: <i>TMEM126A</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
hereditäre Optikusatrophie: ID125	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
<i>LHON (Leber's hereditary optic neuropathy): MT-ND1, MT-ND2, MT-ND3, MT-ND4L, MT-ND4, MT-ND5, MT-ND6</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Linsenluxation: ID123	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Linsenluxation-Basis: ID170	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Mikrophthalmie-Anophthalmie-Kolobom-Komplex (MAC): <i>OTX2, GDF6, RAX, MAB21L2</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Mikrophthalmie-Anophthalmie-Kolobom-Komplex (MAC): <i>SOX2</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Mikrophthalmie-Anophthalmie-Kolobom-Komplex (MAC)_Basis: ID167	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Mikrophthalmie-Anophthalmie-Kolobom-Komplex (MAC)_complete: ID119	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Okulärer/Okulokutaner Albinismus: ID124	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Optikusatrophie mit Intelligenzminderung, Bosch-Boonstra-Optikusatrophie: <i>NR2F1</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Peters-Plus-Syndrom: <i>B3GALTL (B3GLCT)</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Stickler-Syndrom/hohe Myopie: ID122	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Stickler-Syndrom: <i>COL2A1, COL11A1</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Stickler-Syndrom-Basis: ID169	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Usher-Syndrom: <i>HARS</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Vorderkammerdysgenesien /Axenfeld-Rieger-Syndrom: <i>FOXC1, PITX2</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Vorderkammerdysgenesien /Axenfeld-Rieger-Syndrom: ID121	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
X-chromosomaler congenitaler Nystagmus: <i>FRMD7</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Gefäß- und Bindegewebserkrankungen		
Adenosin Deaminase 2 (ADA2)-Mangel: <i>CECR1</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Cerebrale autosomal dominante Arteriopathie mit subkortikalen Infarkten und Leukenzephalopathie (CADASIL): <i>NOTCH3</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Cerebrale autosomal rezessive Arteriopathie mit subkortikalen Infarkten und Leukenzephalopathie (CARASIL): <i>HTRA1</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Cerebrale Mikroangiopathie /Porencephalie/Apoplex: <i>COL4A1, COL4A2</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Chilblain Lupus erythematodes, Kleingefäßvaskulopathie der Netzhaut u. zerebrale Leukodystrophie: <i>TREX1</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Kollagen Typ IV-assoziierte Erkrankungen und Phänokopien: ID129	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Ehlers-Danlos Syndrom (EDS): ID130	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Ehlers-Danlos Syndrom, klassischer Typ: ID282	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Ehlers-Danlos Syndrom, vaskulärer Typ: ID173	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Familiäres thorakales Aortenaneurysma: <i>FBN1, TGFB1, TGFB2</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Gefäß- und Bindegewebserkrankungen-Gesamtpanel: ID175	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Marfan Syndrom und Typ1 Fibrillinopathie: ID174	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Morbus Fabry: <i>GLA</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Morbus Osler, Osler-Rendu-Weber-Syndrom: <i>GDF2</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Morbus Osler, Osler-Rendu-Weber-Syndrom: <i>ACVRL1, ENG</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Thorakale Aortenaneurysmen und Aortendissektionen (TAAD): ID127	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
MELAS: mt-tRNA ^{Leu} (m.3243A>G), mt-tRNAs	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Juveniler Schlaganfall/Stroke-like Episodes: ID128	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Thorakale Aortenaneurysmen und Aortendissektionen (TAAD): <i>ACTA2</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
TREX1-assoziierte Erkrankungen: <i>TREX1</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Zerebrale Hämorrhagie mit Katarakt: <i>JAM3</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Neurogenetik		
Bewegungsstörungen/Ataxie		
Episodische Ataxie Typ 2: <i>CACNA1A</i> , <i>KCNA1</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Episodische Ataxie - Basisdiagnostik: ID226	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Episodische Ataxie und Phänokopien: ID090	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Glut1-Defizienz-Syndrom: <i>SLC2A1</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Fragiles-X-assoziiertes-Tremor-Ataxie-Syndrom FXTAS: <i>FMR1</i> - mittels Premutant-PCR	extrahierte DNA	PCR, größenspezifische DNA-Fragmentanalyse
Ataxie, dominant		
Spinocerebelläre Ataxien Typ 1, 2, 3 (<i>SCA1,2,3</i>): <i>ATXN1,2,3</i>	extrahierte DNA	PCR, größenspezifische DNA-Fragmentanalyse
Spinocerebelläre Ataxie Typ 6 (<i>SCA6</i>): <i>CACNA1A</i>	extrahierte DNA	PCR, größenspezifische DNA-Fragmentanalyse
Spinocerebelläre Ataxie 7 (<i>SCA7</i>): <i>ATXN7</i>	extrahierte DNA	PCR, größenspezifische DNA-Fragmentanalyse
Spinocerebelläre Ataxie 8 (<i>SCA8</i>): <i>ATXN8</i>	extrahierte DNA	PCR, größenspezifische DNA-Fragmentanalyse
Spinocerebelläre Ataxie 17 (<i>SCA17</i>): <i>TBP</i>	extrahierte DNA	PCR, größenspezifische DNA-Fragmentanalyse
Dentatorubrale-Pallidolysiale Atrophie (DRPLA): <i>ATN1</i>	extrahierte DNA	PCR, größenspezifische DNA-Fragmentanalyse
Ataxie - Dominant - nach Repeat-assoziierten SCAs: ID569	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Ataxie mit okulomotorischer Apraxie (AOA1, AOA2): <i>APTX, SETX</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Ataxie - Gesamtpanel: ID149	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Spinocerebelläre Ataxie 13 (SCA13): <i>KCNC3</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Spinocerebelläre Ataxie 18 (SCA18): <i>IFRD1</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Alexander Disease: <i>GFAP</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Cerebrale Mikroangiopathie /Porencephalie/Apoplex: <i>COL4A1, COL4A2</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Leukenzephalopathie mit Hirnstamm- u. Rückenmarks-beteiligung u. erhöhten Lactatwerten: <i>DARS2</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Ataxie, rezessiv		
Friedreich Ataxie: <i>FRDA</i>	extrahierte DNA	PCR, größenspezifische DNA-Fragmentanalyse
Ataxie - rezessiv, mit sensorischer Neuropathie: ID283	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Ataxie - rezessiv, mit Spastik: ID284	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Ataxie, mit okulomotorischer Apraxie: ID223	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Ataxia-Teleangiectasia, ATM-Gen: ID224	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Ataxie, autosomal rezessiv - Basisdiagnostik: ID092	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Ataxie, autosomal rezessiv: ID225	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Charlevoix-Saguenay-Ataxie: <i>SACS</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Spinocerebelläre Ataxie Typ 10, autosomal rezessiv (<i>SCAR10</i>): <i>ANO10</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Bewegungsstörungen/Spastische Paraparese		
Hereditäre spastische Paraparese-Basisdiagnostik: ID147	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Hereditäre spastische Paraparese (HSP): ID148	extrahierte DNA	PCR, Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Spastischen Paraparese Typ 53: <i>VPS37A (p.Lys382Asn)</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Spastische Paraparese: <i>ATL1, SPAST, CYP7B1, SPG7, SPG11</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Bewegungsstörungen/Dystonie/Dyskinesie		
Dystonie, isoliert - Basisdiagnostik: ID227	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Dystonie mit Myoklonus: ID228	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Dystonie (DYT1, DYT5A, DYT5B, DYT6): <i>TOR1A, GCH1, TH, THAP1</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Myoklone Dystonie: <i>SGCE</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Dystonie mit Parkinsonismus und/oder DOPA-responsiv: ID229	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Dyskinesie mit fazialer Myokymie: <i>ADCY5</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Dyskinesie, episodisch kinesigen: <i>PRRT2</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Dyskinesie, paroxysmal/mit Dystonie: ID230	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Dystonie, Dyskinesie - Gesamtpanel: ID231	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Bewegungsstörungen/Chorea		
Chorea Huntington: <i>HTT</i>	extrahierte DNA	PCR, größenspezifische DNA-Fragmentanalyse
Spinocerebelläre Ataxie 17 (SCA17): <i>TBP</i>	extrahierte DNA	PCR, größenspezifische DNA-Fragmentanalyse
Dentatorubrale-Pallidolysiale Atrophie (DRPLA): <i>ATN1</i>	extrahierte DNA	PCR, größenspezifische DNA-Fragmentanalyse
Choreatiforme Bewegungsstörung: ID232	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Bewegungsstörungen/Parkinson		
Parkinson, autosomal dominant oder x-linked: ID234	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Parkinson: ID235	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Demenz/Neurodegeneration/Leukodystrophie		
Apolipoprotein E4-Allel bei Morbus Alzheimer: <i>ApoE</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Chorea Huntington: <i>HTT</i>	extrahierte DNA	PCR, größenspezifische DNA-Fragmentanalyse
Chorea-Akanthozytose: <i>VPS13A</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Demenz, familiär vom Alzheimer Typ: <i>APP, PSEN1</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Demenz, familiär vom Alzheimer Typ: <i>PSEN2</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Demenz: ID238	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Frontotemporale Demenz, FTD-ALS: <i>C9orf72</i> -Repeat	extrahierte DNA	PCR, größenspezifische DNA-Fragmentanalyse
Leukodystrophie - umfassende Diagnostik: ID241	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Leukodystrophie, mit Hypomyelinisierung - Basisdiagnostik: ID239	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Leukodystrophie, mit Hypomyelinisierung: ID240	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
McLeod-Syndrom: <i>XK</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Neuroakanthozytose: ID236	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Neurodegeneration mit Eisenspeicherung im Gehirn (NBIA): ID080	extrahierte DNA	PCR, Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Prionerkrankung: <i>PRNP</i> -Repeat	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, größenspezifische DNA-Fragmentanalyse
Riboflavin-Transporter-Mangel (Brown-Vialetto-van Laere-Syndrom): <i>SLC52A2, SLC52A3</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Epilepsie		
Absencen-Epilepsie des Kindesalters (Pyknolepsie): <i>CACNA1H</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Neugeborenenkrämpfe - Basisdiagnostik: ID242	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Benigne familiäre neonatele+infantile Epilepsie: <i>KCNQ2, KCNQ3</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Benigne familiäre neonatele+infantile Epilepsie: <i>PRRT2, SCN2A</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Dravet-Syndrom: <i>SCN1A</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Fiebergebundene Anfälle: ID146	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Fokale Epilepsie mit Sprachstörung: <i>GRIN2A</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Glut1-Defizienz-Syndrom: <i>SLC2A1</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Benigne familiäre neonatale und infantile Epilepsie: ID003	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Familiäre fokale Epilepsie: ID004	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Epilepsie und Hypomyelinisierung: ID005	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Progressive Myoklonus Epilepsie: ID008	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Epilepsie - Gesamtpanel: ID085	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
X-chromosomales West-Syndrom: <i>ARX</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, Long-Range-TP-PCR und größenspezifische DNA-Fragmentanalyse, MLPA
Rett-ähnliches Syndrom: <i>CDKL5</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Unverricht-Lundborg-Erkrankung: <i>CSTB</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, größenspezifische DNA-Fragmentanalyse

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Generalisierte Epilepsie mit Fieberkrämpfen plus (GEFS+): <i>SCN1A</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Generalisierte Epilepsie mit Fieberkrämpfen plus (GEFS+): <i>GABRA1, GABRD, GABRG, SCN1B, SCN2A, STX1B</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Juvenile Myoklonusepilepsie: <i>EFHC1</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Lafora-Epilepsie: <i>EPM2A</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Lafora-Epilepsie: <i>NHLRC1</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
MERRF: mt-tRNALys (m.8344A>G), mt-tRNAs	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Phosphoglycerat-Dehydrogenase-Defizienz: <i>PHGDH</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
POLG-assoziierte Epilepsie: <i>POLG</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Progressive Myoklonusepilepsie: <i>GOSR2</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Pyridoxin-abhängige Epilepsie: <i>ALDH7A1</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Pyridoxin-Phosphat-Oxidase-Defizienz: <i>PNPO</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Zerebrale Folat-Rezeptor-Defizienz: <i>FOLR1</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Epileptische Enzephalopathien		
Enzephalopathien (mitochondrial/epileptisch): ID265	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Epileptische Enzephalopathie-Basisdiagnostik - ID001	extrahierte DNA	PCR, Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Epileptische Enzephalopathie: <i>CHD2</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Exomauswertung nach Panel ID265 : ID165	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Frühkindliche Epilepsie - Basisdiagnostik: ID243	extrahierte DNA	PCR, Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Infantile epileptische Enzephalopathie (EIEE2): <i>CDKL5</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Infantile epileptische Enzephalopathie (EIEE4): <i>STXBP1</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Infantile epileptische Enzephalopathie: <i>GABRA1, DOCK7, HCN1, KCNT1, SLC25A22</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Infantile Epilepsie mit mentaler Retardierung (nur Mädchen): <i>PCDH19</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Nekrotisierende Enzephalopathie (ANE): <i>RANBP2</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
neuronale Ceroid-Lipofuszinose: <i>PPT1</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Migräne/Paroxymale Neurologische Störungen		
Familiäre hemiplegische Migräne: ID150	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Familiäre hemiplegische Migräne: <i>ATP1A2</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Alternierende Hemiplegie des Kindesalters: <i>ATP1A3</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Familiäre hemiplegische Migräne: <i>CACNA1A, SCN1A</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Paroxysmale belastungsabhängige Dystonie: <i>SLC2A1</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Hyperekplexie: ID151	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Neuromuskuläre Erkrankungen		
Fetale Akinesie/Arthrogryposis Multiples Congenita (AMC)		
Arthrogryposis multiplex congenita-Basispanel: ID581	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Fetale Akinesie / Arthrogryposis Multiplex Congenita (AMC): ID078	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Fetale Akinesie: <i>CHRNA1, CHRNB1, CHRND, DOK7, RAPSN</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Fetale Akinesie: <i>CHRNA1</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Maligne Hyperthermie		
Maligne Hyperthermie, Suszeptibilität: ID076	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Maligne Hyperthermie: <i>CACNA1S, RYR1</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Myotonie/Myotone Dystrophie		
Myotone Dystrophie Typ 1 (DM1): <i>DMPK</i> - Repeat	extrahierte DNA	PCR, größenspezifische DNA-Fragmentanalyse
Myotone Dystrophie Typ 2 (DM2, PROMM): <i>ZNF9</i> - Repeat	extrahierte DNA	PCR, größenspezifische DNA-Fragmentanalyse
Myotonie, Chloridkanal-assoziiert: <i>CLCN1</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Myotonie, Paramyotonie, Natriumkanal-assoziiert: <i>SCN4A</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Schwartz-Jampel Syndrom, Typ 1: ID245	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Neuropathie mit Neuromyotonie: <i>HINT1</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Myotonie - Basisdiagnostik: ID244	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
<i>CAV3</i> -assoziierte Myotonie: <i>CAV3</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Periodische Paralyse		
Andersen-Tawil-Syndrom: <i>KCNJ2</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Periodische Paralyse: <i>CACNA1S, RYR1, SCN4A</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Periodische Paralyse - ID077	extrahierte DNA	PCR, Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Kongenitale Myastene Syndrome/neonatale Apnoe		
CMS - Kongenitale Myasthene Syndrome - Basisdiagnostik: ID246	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Congenitale Myastene Syndrome: ID33	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Congenitale Myastene Syndrome: <i>CHAT, CHRNE, CHRNA1, CHRNB1, COLQ, DOK7, RAPSIN</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Congenitale Myastene Syndrome: <i>AGRN, ALG2, ALG14, DPAGT1, GFPT1, MUSK, SYT2</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Congenitale Myastene Syndrome: <i>SCN4A</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Kongenitale zentrale Hypoventilation: <i>PHOX2B</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, größenspezifische DNA-Fragmentanalyse, MLPA
Neonatale Apnoen: ID038	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Myopathien/Muskeldystrophien		
Congenitale Myopathien, Core Myopathie: <i>RYR1</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Congenitale Myopathien, Core Myopathie: <i>CCDC78, MEGF10, SEPN1</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Muskelschwäche mit früher Manifestation (Säuglings- bis Kindesalter): ID037	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Muskelschwäche mit später Manifestation (Erwachsenenalter): ID045	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Myopathie/Muskeldystrophie: ID089	extrahierte DNA	PCR, Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Okulopharyngealen Muskeldystrophie (OPMD): <i>PABPN1</i> -Repeat	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, größenspezifische DNA-Fragmentanalyse
Tubuläre Aggregatmyopathie, Stormorken-Syndrom: <i>STIM1</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Gliedergürteldystrophien/Distale Myopathien		
Muskeldystrophie Duchenne/Becker-Kiener - ID020 (DMD)	extrahierte DNA	PCR, Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Muskeldystrophie Duchenne/Becker-Kiener: <i>DMD</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Gliedergürtel-Muskeldystrophien / LGMD (nicht-DMD-assoziiert): ID247	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Muskeldystrophie-Gliedergürteldystrophie: <i>ANO5, CAPN3, DYSF, FKRP, MYOT, PLEC, SGCA, SGCB, SGCD</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Muskeldystrophie-Gliedergürteldystrophie: <i>CAV3, DES, DNAJB6, TCAP, TRIM32</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Muskeldystrophie-Gliedergürteldystrophie: <i>LMNA</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Emery-Dreifuss-Muskeldystrophie: ID022	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Einschlusskörper Myopathie/distale Myopathie: ID574	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Myofibrilläre Myopathie: ID575	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Myofibrilläre Myopathie: <i>CRYAB, DES, DNAJB6, FHL1, FLNC, LDB3</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Myofibrilläre Myopathie: <i>BAG3, MYOT</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Leitsymptom distale Myopathie: ID047	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Kongenitale Muskeldystrophien/Strukturmyopathien		
Kongenitale Muskeldystrophie - Kollagen6-assoziiert (Bethlem/Ullrich): ID249	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Kongenitale Muskeldystrophie (CMD): <i>CHKB, COL6A1, COL6A2, COL6A3, COL12A1, SEPN1</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Kongenitale Muskeldystrophie (CMD): <i>LMNA</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Kongenitale Muskeldystrophie (CMD): <i>FKRP, LAMA2</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Nemaline Myopathie: <i>ACTA1, CFL2, KBTBD13, KLHL40, KLHL41, NEB, TNNT1, TPM2, TPM3</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Nemaline Myopathie - NEB: ID329	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
RYR-Gen: ID257	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Zentronukleäre Myopathie: ID028	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Strukturmyopathien - Nemaline / Core / Zentronukleär: ID026	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Leitsymptom Kontrakturen und/oder Rigid Spine: ID043	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Kongenitale Muskeldystrophie: ID251	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Fasertyp-Disproportionen: <i>ACTA1, MYL2, SEPN1, TPM2, TPM3</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Fasertyp-Disproportionen: <i>MYH7, RYR1</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Zentronukleäre Myopathie: <i>MTM1, RYR1</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Zentronukleäre Myopathie: <i>BIN1, DNM2</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Einschlusskörpermyopathie: <i>DES, GNE, MYH2, VCP</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Muskeldystrophie Emery-Dreifuss: <i>LMNA</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Muskeldystrophie Emery-Dreifuss: <i>EMD</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Fazioskapulohumerale Muskeldystrophie		
FSHD permissiver Haplotyp: 4qA161-Haplotyp	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Fazioskapulohumerale Muskeldystrophie (FSHD2): <i>SMCHD1</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
FSHD2 und FSHD1-Phänokopien: ID252	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Chronisch progressive externe Ophthalmoplegie, CPEO		
Untersuchung auf mtDNA-Deletionen	extrahierte DNA	PCR, Long-Range-TP-PCR und größenspezifische DNA-Fragmentanalyse
Chronisch Progressive Externe Ophthalmoplegie (CPEO), autosomal dominant: ID253	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Chronisch Progressive Externe Ophthalmoplegie (CPEO), autosomal rezessiv: ID254	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
CPEO - Chronisch progressive externe Ophthalmoplegie (dominant, rezessiv und Phänokopien): ID255	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Metabolische Myopathien		
CPT2-Mangel: <i>CPT2</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Glutarazidurie Typ 2: <i>ETFDH</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Myoadenylat-Desaminase-(MAD)-Mangel: <i>AMPD1 (p.Gln45*)</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Myopathie mit Lipidspeichererkrankung - <i>CPT2, ETFDH, PNPLA2</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
McArdle: <i>PYGM</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Morbus Pompe: <i>GAA</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Metabolische Myopathie / Fettsäureoxidationsstörung - Basisdiagnostik: ID256	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Metabolische Myopathie / Fettsäureoxidationsstörung / Myalgien / Rhabdomyolyse: ID025	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Rhabdomyolyse, Belastungsintoleranz: <i>LPIN1</i> , <i>MT-CYB</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Viszerale Myopathie		
Viszerale Myopathie: <i>ACTG2</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Neuropathien/Motoneuronerkrankungen		
Neuropathie, frühkindliche Manifestation: ID016	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Neuropathie - Gesamtpanel: ID086	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Neuropathien / CMT-motorisch und sensibel		
Neuropathie, demyelinisierend: <i>PMP22-Dosis</i>	extrahierte DNA	MLPA
Neuropathie, motorisch-sensibel, demyelinisierend / CMT1 - Basisdiagnostik: ID286	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Neuropathie, motorisch-sensibel, axonal / CMT2 - Basisdiagnostik: ID287	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Neuropathie, motorisch /dHMN - Basisdiagnostik: ID258	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Neuropathie, motorisch-sensibel / CMT1, CMT2, dHMN - umfassende Diagnostik: ID288	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
HMSN1, vorwiegend demyelinisierend: <i>MPZ</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
HMSN1, vorwiegend demyelinisierend: <i>GJB1 (Cx32)</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
HMSN1, vorwiegend demyelinisierend: <i>FGD4, FIG4, PRPS1</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
HMSN1, vorwiegend demyelinisierend: <i>SH3TC2</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
HMSN1, vorwiegend demyelinisierend: <i>LITAF (SIMPLE), NDRG1</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
HMSN1, vorwiegend demyelinisierend: <i>EGR2</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
HMSN1, vorwiegend demyelinisierend: <i>MTMR2, PRX</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
HMSN1, vorwiegend demyelinisierend mit Glaukom: <i>SBF2</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
HMSN1, vorwiegend demyelinisierend mit Katarakt: <i>FAM126A</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
HMSN1, vorwiegend demyelinisierend mit Makulopathie: <i>FBLN5</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
HMSN2, vorwiegend axonal: <i>MFN2</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
HMSN2, vorwiegend axonal: <i>GDAP1</i> <i>LMNA, NEFL, RAB7A</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
HMSN2, vorwiegend axonal: <i>AARS,</i> <i>DYNC1H1, HSPB1, HSPB3, HSPB8,</i> <i>LRSAM1, MARS, MED25, TRPV4</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
HMSN2, vorwiegend axonal: <i>BSCL2</i> (Exon3)	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
HMSN, intermediär: <i>DNM2</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
HMSN, intermediär: <i>KARS, YARS</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
HMSN, dominant intermediär (CMTDIE): <i>INF2</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
HMSN mit Optikusatrophie: <i>SLC25A46</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Hereditäre sensorische Neuropathie mit spastischer Paraplegie: <i>CCT5</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Neuromyotonie und axonale Neuropathie: <i>HINT1</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Distale Hereditäre Motoneuropathien (dHMN): <i>GARS</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Distale Hereditäre Motoneuropathien (dHMN): <i>SETX (AOA2)</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Distale Hereditäre Motoneuropathien (dHMN): <i>DCTN1</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Erythralgie, Schmerztorleranz: <i>SCN9A</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Periphere Neuropathie mit Myopathie, Heiserkeit und Hörverlust (PNMHH): <i>MYH14</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Familiäres episodisches Schmerzsyndrom: <i>SCN10A</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Verlangsamte Nervenleitgeschwindigkeit, autosomal-dominant: <i>ARHGEF10</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Giant Axon Neuropathy (GAN1): <i>GAN</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Neuropathien / HSAN - sensibel		
Neuropathie, Natriumkanal-assoziiert: ID289	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Hereditäre sensorisch-autonome Neuropathie (HSAN1A): <i>SPTLC1</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Hereditäre sensorisch-autonome Neuropathie (HSAN1C, HSN1E, HSAN2, HSAN2B, HSAN2C, HSAN4, HSAN5, HSAN7): <i>SPTLC2, DNMT1, WNK1, FAM134B, KIF1A, NTRK1, NGFB (NGF), SCN11A</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Neuropathie, sensorisch / HSAN1 und HSAN2: ID259	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Neuropathie, sensorisch - Familiäre Dysautonomie / HSAN3 und HSAN4: ID260	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Neuropathie, sensorisch (autonom) - HS(A)N - umfassende Diagnostik: ID015	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Hereditäre Neuropathie mit Drucklähmung (HNPP): <i>PMP22</i> (Deletion, Punktmutation)	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Hereditäre Neuralgische Amyotrophie (HNS): <i>SEPT9</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Amyloid-Polyneuropathie: <i>TTR</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Congenital-Cataract-Facial-Dysmorphism-Neuropathy-Syndrome: <i>CTDP1</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Spinale / Spinobulbäre Muskelatrophie		
Spinobulbäre Muskelatrophie Typ Kennedy (SBMA, SMAX1): <i>AR</i>	extrahierte DNA	PCR, größenspezifische DNA-Fragmentanalyse
Spinale Muskelatrophie Typ 0-IV: <i>SMN1</i>	extrahierte DNA	MLPA
SMN1 Gen Punktmutationen: ID578	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Myotone Dystrophie Typ 1 (DM1): <i>DMPK</i> - Repeat	extrahierte DNA	PCR, größenspezifische DNA-Fragmentanalyse

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Prader-Willi-Syndrom: Methylierungsstatus und Deletions/Duplikationstest	extrahierte DNA	MS-MLPA (methylierungssensitiv)
Differentialdiagnosen zur SMA des Säuglings: ID261	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In- Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Strukturmyopathie - Basisdiagnostik Säugling: ID294	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In- Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Differentialdiagnosen zur SMA des Erwachsenenalters: ID262	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In- Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Motoneuropathie proximal / spinale Muskelatrophie: ID152	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In- Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Spinale Muskelatrophie, X-gekoppelt, infantil (SMA2): <i>UBA1</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Spinale Muskelatrophie mit Betonung der unteren Extremität (SMA-LED): <i>DYNC1H1</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Spinale Muskelatrophie mit Atemnot (SMARD1): <i>IGHMBP1</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Spinale Muskelatrophie, dominant: <i>BICD2, TRPV4, VAPB</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Amyotrophe Lateralsklerose		
Amyotrophe Lateralsklerose: <i>C9orf72</i> - Repeat	extrahierte DNA	PCR, größenspezifische DNA- Fragmentanalyse
Amyotrophe Lateralsklerose - Basisdiagnostik: ID263	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In- Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
<i>Amyotrophe Lateralsklerose: ID019</i>	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In- Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Amyotrophe Lateralsklerose: <i>ANG,</i> <i>CHCHD10, FIG4, FUS, SOD1, TARDBP,</i> <i>UBQLN2, VAPB</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Mitochondriale Erkrankungen		
Mitochondriale Enzephalopathie / Hepatomyopathie		
Leigh/Leigh-like-Syndrom (primär molekulargenetisch: <i>BCS1L, C12orf65,</i> <i>COX6B1, FASTKD2, MT-ATP6, SURF1</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Leigh-Syndrom-Basisdiagnostik nukläre Gendefekte: ID266	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In- Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Leigh/Leigh-like-Syndrom (primär molekulargenetisch: <i>PDHA1</i>)	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Leigh/Leigh-like-Syndrom (primär molekulargenetisch: <i>ECHS1, SLC19A3</i>)	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Mitochondriale Hepato(Enzephalopathie) - Basisdiagnostik: ID264	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Alpers-Syndrom: <i>POLG</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Frühkindliche (Hepato)Enzephalomyopathie: <i>C10orf2 (TWNK, PEO1)</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Frühkindliche (Hepato)Enzephalomyopathie: <i>DGUOK, SUCLA2, TK2</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Frühkindliche (Hepato)Enzephalomyopathie, hepatische Form: <i>MPV17</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Frühkindliche (Hepato)Enzephalomyopathie, myopathische Form: <i>RRM2B</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Frühkindliche (Hepato)Enzephalomyopathie, enzephalomyopathische Form: <i>SUCLG1</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
CoQ10-Defizienz: ID054	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Coenzym Q10 Defekte: <i>APTX</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Coenzym Q10 Defekte: <i>COQ2, COQ8A (ADCK3, CAB1), COQ9, ETFA, ETFB, ETFDH, PDSS1, PDSS2</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Coenzym Q10 Defekte: <i>COQ6</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Mitochondriopathien - Gesamtpanel: ID087	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Komplettsequenzierung der mtDNA	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Enzephalopathien (mitochondrial/epileptisch): ID265	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Exomauswertung nach Panel ID265 : ID165	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Mitochondriale Myopathie		
mtDNA-Deletion/nen	extrahierte DNA	PCR, Long-Range-TP-PCR und größenspezifische DNA-Fragmentanalyse
Mitochondriale Myopathie: ID069	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Mitochondriale Syndrome		
Hydroxyacyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel: <i>HADH, HADHA, HADHB</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
MELAS: mt-tRNA ^{Leu} (m.3243A>G), mt-tRNAs	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
MERRF: mt-tRNA ^{Lys} (m.8344A>G), mt-tRNAs	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Leber's hereditary optic neuropathy (LHON): <i>MT-ND1, MT-ND2, MT-ND3, MT-ND4L, MT-ND4, MT-ND5, MT-ND6</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Neuropathy, ataxia, retinitis pigmentosa (NARP): <i>MT-ATP6, MT-ATP8</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Kearns-Sayre-Syndrom/CPEO: mtDNA aus Muskel-DNA	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Kearns-Sayre-Syndrom/CPEO: <i>SLC25A4 (ANT1), C10orf2 (TWNK, PEO1)</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Kearns-Sayre-Syndrom/CPEO: <i>OPA1, POLG, POLG2, RRM2B, TK2</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Kearns-Sayre-Syndrom/CPEO: <i>MGME1</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Kongenitale Muskeldystrophie mit vergrößerten Mitochondrien: <i>CHKB</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Mitochondriale Kardiomyopathie: <i>COX15, MT-ATP6, MT-ATP8, mt-tRNAs, SCO2, SLC25A4, TMEM70</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Mitochondriale Kardiomyopathie: <i>AGK, CHKB, SLC25A3</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Mitochondriale Kardiomyopathie: <i>SDHA</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Nachweis von Punktmutationen der mtDNA aus Muskel-DNA	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
MNGIE/Mitochondriale neurogastrointestinale Enzephalomyopathie: <i>TYMP</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Mitochondriale Translationsdefekte: <i>GFM1 (EGF1), MRPS16, mt-tRNAs, TRMU, TSFM, TUFM</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Mitochondriale Translationsdefekte: <i>AARS, DARS2, EARS2, MTFMT, MTO1, PUS1, YARS</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Multiple Acyl-CoA-Dehydrogenase Defekte: <i>ETF A, ETF B, ETF D H</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Multiple Acyl-CoA-Dehydrogenase Defekte: <i>ACADVL</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Multiple Acyl-CoA-Dehydrogenase Defekte: <i>ACADS, ACADM</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Rhabdomyolyse, Belastungs-intoleranz: <i>CPT2</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Rhabdomyolyse, Belastungs-intoleranz: <i>ACADVL</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Sensory ataxic neuropathy, dysarthria, ophthalmoplegia (SANDO): <i>POLG</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Sensory ataxic neuropathy, dysarthria, ophthalmoplegia (SANDO): <i>C10orf2 (TWNK, PEO1)</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Thiamine-responsive megaloblastic anaemia (TRMA): <i>SLC19A2</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Wolfram-Syndrom (DIDMOAD): <i>WFS1</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Wolfram-Syndrom (DIDMOAD): <i>CISD2</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Komplex-I-Defekt: <i>NDUFA1, NDUFA8, NDUFA11, NDUFS1, NDUFS3, NDUFS4, NDUFS6, NDUFS7, NDUFS8, NDUFV1, NDUFV2</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Komplex-I-Defekt: <i>ACAD9</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Komplex-II-Defekt: <i>SDHA</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Komplex-II-Defekt: <i>SDHAF1</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Komplex-II-Defekt: <i>ISCU</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Komplex-III-Defekt: <i>BCS1L, MT-CYB</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Komplex-III-Defekt: <i>TTC19</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Komplex-IV-Defekt: <i>COX6B1, COX10, COX15, FASTKD2, MT-CO1-3, SCO1, SCO2, SURF1, TACO1,</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Komplex-IV-Defekt: <i>ETHE1</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Komplex-V-Defekt: <i>MT-ATP6, MT-ATP8, TMEM70</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Pyruvat-Dehydrogenase-Komplex: <i>PDHA1</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Pyruvat-Dehydrogenase-Komplex: <i>PDHX</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
mtDNA Depletion: <i>AGK, C12orf65, DGUOK, MPV17, POLG, RRM2B, SUCLA2, SUCLG1, TK2, C10orf2 (TWNK, PEO1)</i>	extrahierte DNA	PCR, real-time-PCR
normale Aktivität: <i>OPA1, POLG, POLG2, RRM2B</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
normale Aktivität: <i>SLC25A4 (ANT1), C10orf2 (TWNK, PEO1)</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
normale Aktivität: <i>SLC25A3</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
gezielte Diagnostik der mtDNA: <i>MT-ATP6, MT-ATP8, MT-CO1-3, MT-CYB, MT-ND1-6, mt-tRNAs</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
mt-DNA / Deletion, Depletion, Sequenzanalyse		
Untersuchung auf mtDNA-Deletionen	extrahierte DNA	PCR, Long-Range-TP-PCR und größenspezifische DNA-Fragmentanalyse
Untersuchung auf mtDNA-Depletionen	extrahierte DNA	PCR, real-time-PCR
Komplettsequenzierung der mtDNA	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Gerinnung /Hämatologie		
Thrombophilie: <i>F2 (Faktor II-20210G>A), F5 (Faktor-V-Leiden-Mutation)</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Methylen-Tetrahydrofolat-Reduktase-Mutation: <i>MTHFR</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
X-linked Agammaglobulinämie (Typ Bruton): <i>BTK</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Alpha-Thalassämie: <i>HBA1, HBA2</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Beta-Thalassämie: <i>HBB</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Sichelzellanämie: <i>HBB (p.Glu7Val)</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Herzerkrankungen		
Kardiomyopathie, hypertrophisch - Basisdiagnostik: ID176	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Kardiomyopathie, hypertrophisch: ID072	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Kardiomyopathie, dilatative: <i>MYBPC3</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Kardiomyopathie, hypertrophe linksventrikuläre: <i>MYL2</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Kardiomyopathie, dilatativ - Basisdiagnostik: ID177	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Kardiomyopathie, dilatativ: ID073	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Kardiomyopathie - Säuglingsalter / frühe Kardiomyopathie: ID110	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Kardiomyopathie, mitochondrial: ID074	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Kardiomyopathie im Rahmen einer neuromuskulären Erkrankung: ID035	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Kardiomyopathien, umfassende Diagnostik: ID088	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Barth-Syndrom: <i>TAZ</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Danon Didease: <i>LAMP2</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Long-QT-Syndrom (LQTS) / Brugada-Syndrom - Basisdiagnostik: ID178	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Long-QT-Syndrom (LQTS): ID132	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Long-QT-Syndrom (LQTS): <i>KCNQ1</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Arrhythmogene rechtsventrikuläre Dysplasie (ARVD) - Basisdiagnostik: ID179	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Catecholaminerge polymorphe ventrikuläre Tachykardie (CPVT) - Basisdiagnostik: ID180	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Catecholaminerge polymorphe ventrikuläre Tachykardie (CPVT) / Arrhythmogene rechtsventrikuläre Dysplasie (ARVD): ID133	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Arrhythmogene Erkrankungen - umfassende Diagnostik: ID181	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Angeborene Herzfehler, syndromal: ID182	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Angeborene Herzfehler, isoliert - Basisdiagnostik: ID183	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Angeborene Herzfehler, isoliert: ID184	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Angeborene Herzfehler - Gesamtpanel: ID185	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Noonan-Syndrom, PTPN11-Gen: ID159	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Noonan-Syndrom, weitere Gene: ID285	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Rasopathien: ID160	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Marfan-Syndrom und Typ1-Fibrillinopathien: ID174	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Marfan-Syndrom: <i>FBN1</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Herzkrankungen - Gesamtpanel: ID186	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Hirnehlbildungen / Neuronale Migrationsstörungen		
Gyrierungsstörungen (Basisdiagnostik): ID571	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Gyrierungsstörungen (Lissenzephalie, Pachygyrie, Polymicrogyrie): ID136	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Periventriculäre noduläre Heterotopien: ID137	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Aicardi-Goutières-Syndrom und Phänokopie: ID138	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Holoprosenzephalie: ID139	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Neuronale Migrationsstörung mit Mikrozephalie: ID140	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Pontozerebelläre Hypoplasie: ID141	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
ARX-assoziierte Erkrankungen: ARX	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, Long-Range-TP-PCR und größenspezifische DNA-Fragmentanalyse, MLPA
Tuberöse Sklerose - TSC2-Gen: ID539	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Hirnehlbildungen / neuronale Migrationsstörungen - Gesamtpanel: ID144	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Exomauswertung nach Panel ID144 : ID165	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Leber- und Pankreaserkrankungen		
Pankreatitis: CASR, CFTR, CPA1, CTRC, PRSS1, SPINK1	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Alagille Syndrom: ID187	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Progressive familiäre intrahepatische Cholestase: ID188	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Cholestase / parenchymaler Leberschaden: ID189	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Porphyrie: ID191	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Kongenitaler Gallensäuresynthese-Defekt: <i>CYP7B1</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Leber- und Pankreaserkrankungen - Gesamtpanel: ID192	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
x-Chromosomale Mentale Retardierung		
Pulmonal arterielle Hypertonie (PAH): ID193	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Cystische Fibrose (Mucoviszidose): Screening der häufigsten Mutationen	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Cystische Fibrose (<i>CFTR</i> -Gen) mittels Deletionen / Duplikationen aller <i>CFTR</i> - Exons	extrahierte DNA	MLPA
Cystische Fibrose (<i>CFTR</i> -Gen): Komplettanalyse des <i>CFTR</i> -Gens	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Primäre Ciliäre Dyskinesie: <i>CCNO</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Angeborene Atemwegserkrankungen: ID197	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Nephrologie, Endokrinologie und Elektrolyte		
Adrenogenitales Syndrom (AGS): <i>CYP21A2</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Polyzystische Nieren: <i>PKD1, PKD2</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Polyzystische Nieren, autosomal rezessiv: <i>PKHD1</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Autosomal-Dominante tubulointerstitielle Nierenerkrankung (ADTKD): ID200	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Polyzystische Lebererkrankung: ID201	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Polyzystische Nieren: ID202	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Alport-Syndrom / Syndrom der dünnen Basalmembran: ID203	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Branchio-oto-renales / Brachiootisches Syndrom (BOR and BOS): ID204	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Renal Tubuläre Dysgenese: ID205	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Fehlbildungen ableitende Harnwege: ID206	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Nierenhypoplasie und Nierenagenesie: ID207	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Fraser Syndrom: ID208	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Angeborene Fehlbildungen der Nieren und ableitenden Harnwege (CAKUT): ID209	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Hyperkaliämie / Pseudohypoaldosteronismus: ID211	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Hypokaliämie und Gitelman- / Bartter-Syndrom: ID212	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Maturity-onset Diabetes of the Young (MODY): ID213	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Nierensteine: ID214	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Nephrotisches Syndrom - Basisdiagnostik: ID215	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Nephrotisches Syndrom: ID216	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Fokal segmentale Glomerulosklerose (FSGS) - Basisdiagnostik: ID217	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Fokal segmentale Glomerulosklerose (FSGS): ID218	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Nierenerkrankung, syndromal: ID219	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Nierenerkrankung, nicht syndromal: ID220	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Endokrinologie / Elektrolyte: ID221	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Nierenerkrankungen und Elektrolyte - Gesamtpanel: ID222	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Pharmakogenetik		
5FU-Toxizität: <i>DPYD (c.1905+1G>A)</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Thiopurintoxizität: <i>TPMT</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Reproduktionsgenetik		
Adrenogenitales Syndrom (AGS): <i>CYP21A2</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Azoospermiefaktor: <i>AZF</i>	extrahierte DNA	PCR, größenspezifische DNA-Fragmentanalyse
Congenitale bilaterale Aplasie vas deferens (CBAVD): <i>CFTR</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Prämature Ovarialinsuffizienz (POI): <i>FMR1</i> mittels Premutant-PCR	extrahierte DNA	PCR, größenspezifische DNA-Fragmentanalyse
Geschlechtsdeterminierende Region: <i>SRY</i> (Deletionsanalyse)	extrahierte DNA	PCR, größenspezifische DNA-Fragmentanalyse
Einzelzelldiagnostik für Chromosomenveränderungen	Polkörper	Whole genome amplification (WGA), Chromosomen-Kopienzahlbestimmung
Einzelzelldiagnostik für Chromosomenveränderungen	Trophektoderm	Präimplantationsdiagnostik mittels Whole genome amplification (WGA), Chromosomen-Kopienzahlbestimmung
Einzelzelldiagnostik für monogene Erkrankungen	Polkörper	PCR, DNA-Sequenzierung, whole-genome amplification (WGA), Mikro-/Mini-Satellitenanalyse
Einzelzelldiagnostik für monogene Erkrankungen	Trophektoderm	Präimplantationsdiagnostik mittels PCR, DNA-Sequenzierung, whole-genome amplification (WGA), Mikro-/Mini-Satellitenanalyse, SNP-Microarray-Analyse
Retardierungs- und Dysmorphiesyndrome		
X-Chromosomale Mentale Retardierung		
Fragiles-X-Syndrom: <i>FMR1</i>	extrahierte DNA	PCR, größenspezifische DNA-Fragmentanalyse
Alpha-Thalassämie mit mentaler Retardierung: <i>ATRX</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Börjeson-Forssman-Lehmann-Syndrom: <i>PHF6</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
X-chromosomale mentale Retardierung (Typ Cabezas): <i>CUL4B</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
X-chromosomale mentale Retardierung - Basisdiagnostik: ID268	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Kreatin-Transporter-Defizienz: <i>SLC6A8</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
X-chromosomale mentale Retardierung: ID154	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Methylierungsstörung		
Angelman-Syndrom: Methylierungsstatus und Deletions/Duplikationstest	extrahierte DNA	MS-MLPA (methylierungssensitiv)
Angelman-Syndrom bei auffälligem Methylierungstest: Uniparentale Disomie 15 (UPD15)	extrahierte DNA	PCR, Mikrosatellitenanalyse
Angelman-Syndrom: <i>UBE3A</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Angelman-/Rett-ähnliche Phänotypen - Basisdiagnostik: ID269	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Angelman-/Rett-ähnliche Phänotypen: ID155	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Beckwith-Wiedemann-Syndrom: Methylierungsstatus und Deletions/Duplikationstest	extrahierte DNA	MS-MLPA (methylierungssensitiv)
Beckwith-Wiedemann-Syndrom: <i>CDKN1C</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Beckwith-Wiedemann-Syndrom:, Uniparentale Disomie 11 (UPD11)	extrahierte DNA	PCR, Mikrosatellitenanalyse
Asymmetrischer Großwuchs und Phakomatosen: ID270	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Prader-Willi-Syndrom: Methylierungsstatus und Deletions/Duplikationstest	extrahierte DNA	MS-MLPA (methylierungssensitiv)
Prader-Willi-Syndrom bei auffälligem Methylierungstest: Uniparentale Disomie 15 (UPD15)	extrahierte DNA	PCR, Mikrosatellitenanalyse
Prader-Willi-Syndrom: <i>MAGEL2</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Silver-Russel-Syndrom 11p15.5: Methylierungsstatus und Deletions/Duplikationstest	extrahierte DNA	MS-MLPA (methylierungssensitiv)

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Silver-Russel-Syndrom 7p12.1 und 7q32.2: Methylierungsstatus und Deletions/Duplikationstest	extrahierte DNA	MS-MLPA (methylierungssensitiv)
Silver-Russel-Syndrom: Uniparentale Disomie 7 maternal (UPD7)	extrahierte DNA	PCR, Mikrosatellitenanalyse
Silver-Russel-Syndrom, bei unauff. Methylierungstest: IMAGE-Syndrom: <i>CDKN1C</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Temple-Syndrom: Methylierungstest 14q32	extrahierte DNA	MS-MLPA (methylierungssensitiv)
Weitere Syndrome		
Achondroplasie (ACH), Hypochondroplasie (HCH), Thanatophore Dysplasie: <i>FGFR3</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Andermann-Syndrom: <i>SLC12A6</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
CHARGE Syndrom: ID301	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Coffin-Lowry-Syndrom (CLS): <i>RPS6KA3</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Coffin-Siris-Syndrom 4: <i>SMARCA4</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Coffin-Siris- und Nicolaides-Baraitser-Syndrom (CSS, NCBRS): ID158	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Cohesinopathien (Cornelia de Lange-Syndrom): ID157	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Cornelia de Lange-Syndrom: ID580	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Epidermolysis bullosa simplex: <i>PLEC</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Kabuki Syndrom: ID271	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Kabuki-Syndrom: <i>KDM6A, KMT2D (MLL2)</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Lipodystrophie Berardinelli-Seip: <i>BSCL2</i> (Exon3)	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Makrozephalie - Basisdiagnostik: ID272	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Makrozephalie: ID156	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Metabolische Dysmorphiesyndrome: ID273	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Generalisierte Lipodystrophie Typ 4 (CGL4): <i>PTRF (CAVIN1)</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Legius-Syndrom: <i>SPRED1</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Loeys-Dietz-Syndrom: <i>SMAD3, TGFB2</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Loeys-Dietz-Syndrom: <i>TGFBR1, TGFBR2</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Marshall-Smith-Syndrom: <i>NFIX</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Mittelmeerfieber, familiäres: <i>MEFV</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
MEF2C-Assoziierte Entwicklungsstörung: <i>MEF2C</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Mowat-Wilson-Syndrom: <i>ZEB2</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Neurofibromatose 1: ID290	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Opitz-G/BBB-Syndrom: <i>SPECC1L</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Opitz-G/BBB-Syndrom: <i>MID1</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Okzipitalhorn-Syndrom: <i>ATP7A</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Pitt-Hopkins-Syndrom: <i>TCF4</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
PTEN-assozierte Erkrankungen: <i>PTEN</i> (mutated in multiple advanced cancers 1)	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
MECP2-Duplikations-Syndrom	extrahierte DNA	MLPA
Rett-Syndrom: <i>MECP2</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Rett-ähnliches Syndrom: <i>FOXP1</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Rett-ähnliches Syndrom: <i>CDKL5</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Sotos- und weitere Großwuchssyndrome: ID291	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Sotos-Syndrom: <i>NSD1</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Sotos-ähnliche Großwuchssyndrome: <i>DNMT3A, NFIX, SETD2</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Syndromale Kraniosynostosen: ID275	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Smith-Magenis-Syndrom: <i>RAI1</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Stüve-Wiedemann-Syndrom: <i>LIFR</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Syndrome mit Extremitätenfehlbildungen: ID276	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Syndromale Erkrankungen - Gesamtpanel: ID161	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
UPD14(mat)-ähnlicher Phänotyp: Methylierungstest	extrahierte DNA	MS-MLPA (methylierungssensitiv)
Weill-Marchesani-Syndrom: <i>ADAMTS10, ADAMTS17</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Weill-Marchesani-Syndrom: <i>FBN1</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
X-chrom. Mentale Retardierung, Typ Christianson: <i>SLC9A6</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Weaver-Syndrom: <i>EZH2</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Wiedemann-Steiner-Syndrom: <i>KMT2A</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Mikrodeletionssyndrome - Gezielte Diagnostik		
Autismus (16p11.2)	extrahierte DNA	MLPA
Cri-du-chat-Syndrom (5p15.2)	extrahierte DNA	MLPA
DiGeorge-Syndrom (22q11.2)	extrahierte DNA	MLPA
Ichthyose (x-chrom): Mikrodeletion Xp22.31	extrahierte DNA	MLPA
Microdeletions-Syndrom (1p36)	extrahierte DNA	MLPA
Miller-Dieker-Lissencephalie-Syndrom: Mikrodeletion 17p13.3	extrahierte DNA	MLPA
Phelan-McDermid-Syndrom, SHANK3 (22q13.3)	extrahierte DNA	MLPA
<i>SHOX</i> , Mikrodeletion Xp22.32	extrahierte DNA	MLPA
Smith-Magenis-Syndrom, Mikrodeletion 17p11.2	extrahierte DNA	MLPA
Williams-Beuren-Syndrom: Mikrodeletion 7q11.23	extrahierte DNA	MLPA

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Wolf-Hirschhorn-Syndrom: Mikrodeletion 4p16.3	extrahierte DNA	MLPA
Uniparentale Disomie 7 (UPD7)	extrahierte DNA	PCR, Mikrosatellitenanalyse
Uniparentale Disomie 11 (UPD11)	extrahierte DNA	PCR, Mikrosatellitenanalyse
Uniparentale Disomie 15 (UPD15)	extrahierte DNA	PCR, Mikrosatellitenanalyse
Uniparentale Disomie 2 (UPD2)	extrahierte DNA	PCR, Mikrosatellitenanalyse
Uniparentale Disomie 6 (UPD6)	extrahierte DNA	PCR, Mikrosatellitenanalyse
Uniparentale Disomie 9 (UPD9)	extrahierte DNA	PCR, Mikrosatellitenanalyse
Uniparentale Disomie 13 (UPD13)	extrahierte DNA	PCR, Mikrosatellitenanalyse
Uniparentale Disomie 14 (UPD14)	extrahierte DNA	PCR, Mikrosatellitenanalyse
Uniparentale Disomie 16 (UPD16)	extrahierte DNA	PCR, Mikrosatellitenanalyse
Uniparentale Disomie 20 (UPD20)	extrahierte DNA	PCR, Mikrosatellitenanalyse
Uniparentale Disomie 22 (UPD22)	extrahierte DNA	PCR, Mikrosatellitenanalyse
Stoffwechselerkrankungen		
Adrenogenitales Syndrom (AGS): <i>CYP21A2</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Adrenoleukodystrophie, X- chromosomal (X-ALD): <i>ABCD1</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Alpha1-Antitrypsin: <i>SERPINA1</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Apolipoprotein B 100 (Apo B100) - Familiäre Hypercholerestämie: <i>APOB</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Cystische Fibrose (Mucoviszidose): Screening der häufigsten Mutationen	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Cystische Fibrose (<i>CFTR</i> -Gen) mittels Deletionen / Duplikationen aller <i>CFTR</i> - Exons	extrahierte DNA	MLPA
Cystische Fibrose (<i>CFTR</i> -Gen): Komplettanalyse des <i>CFTR</i> -Gens	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Danon Didease: <i>LAMP2</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Glycin Enzephalopathie: ID595	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In- Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Guanidino-Acetat-Methyltransferase-Mangel: <i>GAMT</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Hereditäre Hämochromatose (HFe): <i>HFE</i> (p.His63Asp, p.Cys282Tyr)	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
kongenitale Glykosylierungs-Defekt (CDG) Syndrom: ID162	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Methylmalonazidurie: ID278	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Molybdän-Cofaktor-Mangel: ID279	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Morbus Meulengracht: <i>UGT1A1</i>	extrahierte DNA	PCR, größenspezifische DNA-Fragmentanalyse
Neuronale Lipofuscinosen (NCL): ID280	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Menkes-Syndrom: <i>ATP7A</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Maturity-onset Diabetes of the Young (MODY): ID213	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Ethylmalonsäure-Enzephalopathie: <i>ETHE1</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Tumorerkrankungen		
Mamma- und Ovarialkarzinom		
Mamma- und Ovarialkarzinom - nur BRCA: ID109	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Hereditäres Mamma- und Ovarialkarzinom: ID094	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Hereditäres Mammakarzinom - Basisdiagnostik: ID359	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Mammakarzinom: ID095	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Ovarialkarzinom - Basisdiagnostik: ID361	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Ovarialkarzinom - erweiterte Diagnostik: ID096	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Ovarialkarzinom: ID097	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Brustkrebs / Ovarialkarzinom: <i>ATM, BRCA1, BRCA2, BRIP1, RAD51C</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Brustkrebs / Ovarialkarzinom: <i>RAD51D</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Brustkrebs / Ovarialkarzinom: <i>CHEK2</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Gynäkologische Tumore - Endometriumkarzinom		
Endometriumkarzinom: ID707	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Hereditäres Kolonkarzinom		
HNPCC / Lynch-Syndrom - <i>MLH1</i> und <i>PMS2</i> : ID363	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
HNPCC / Lynch-Syndrom - <i>MSH2, MSH6</i> und <i>EPCAM</i> : ID364	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
HNPCC / Lynch Syndrom: ID099	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
HNPCC, Lynch-Syndrom: <i>MLH1</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
HNPCC, Lynch-Syndrom: <i>MSH2</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
HNPCC, Lynch-Syndrom: <i>MSH6</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
HNPCC, Lynch-Syndrom: <i>PMS2</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
<i>MLH1</i> -Promotormethylierung	extrahierte DNA	MS-MLPA (methylierungssensitiv)
Kolorektale Karzinome - Basisdiagnostik ohne HNPCC/Lynch-Syndrom: ID365	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Kolorektale Karzinome: ID358	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Polyposissyndrome		
Adenomatöse Polyposis: <i>APC, MUTYH</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Adenomatöse Polyposis: <i>AXIN2, NTHL1, POLD1, POLE</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Cowden-Syndrom: <i>PTEN</i> (mutated in multiple advanced cancers 1)	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Juvenile Polyposis: <i>BMPR1A, ENG, SMAD4</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Juvenile Polyposis: ID565	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Peutz-Jeghers-Syndrom: <i>STK11</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Adenomatöse Polyposis: ID098	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Polyposis Coli: ID362	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Gemischte Polyposis : ID702	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Serratiertes Polyposis-Syndrom: <i>RNF43</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Sessil serratierte Polyposis: ID566	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Gastrointestinale Tumore, weitere		
Pankreaskarzinom - Basisdiagnostik: ID366	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Pankreaskarzinom: ID101	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Pankreatitis-assoziiertes Pankreaskarzinom: ID703	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Magenkarzinom, E-cadherin: <i>CDH1</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Magenkarzinom: ID102	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Magenkarzinom-Basisdiagnostik: ID643	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Gastrointestinaler Stromatumor - Basisdiagnostik: ID103	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Gastrointestinaler Stromatumor: ID104	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Gastrointestinale Stromatumore: <i>KIT, PDGFRA</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Nierenkarzinome		
Von-Hippel-Lindau-Syndrom: <i>VHL</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Nierenkarzinom - Basisdiagnostik: ID367	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Nierenkarzinom: ID106	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Nephrologische/Urologische Tumore - Prostatakarzinom		
Prostatakarzinom: ID708	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Endokrinologische Tumore		
Paragangliom-Phäochromozytom-Syndrom: ID105	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Paragangliom-Phäochromozytom-Syndrom (PGL1, PGL3, PGL4): <i>SDHD, SDHC, SDHB</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Phäochromozytom: <i>MAX</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Phäochromozytom: <i>TMEM127</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Schilddrüsenkarzinom - Basisdiagnostik: ID107	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Schilddrüsenkarzinom: ID108	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Primärer Hyperparathyreoidismus: ID706	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Multiple Endokrine Neoplasie Typ 2 (MEN2A/2B): <i>RET</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Multiple Endokrine Neoplasie Typ 1 (MEN1): <i>MEN1</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Multiple Endokrine Neoplasie Typ 4 (MEN4): <i>CDKN1B</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Tumore des zentralen Nervensystems		
Medulloblastom: ID646	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Hirn-Tumore: ID647	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Kindliche Tumorerkrankungen		
Konstitutionelle MMR-Defizienz (CMMRD) : ID645	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Kindliche Tumorerkrankungen - umfassende Diagnostik: ID648	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Rhabdoide Tumore: ID701	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Sonstige Tumorerkrankungen		
Li-Fraumeni-Syndrom: <i>TP53</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Malignes Melanom: <i>CDKN2A (p16)</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Malignes Melanom: <i>POT1</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Wilms-Tumor: <i>WT1</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Schwannomatose: <i>LZTR1, SMARCB1</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
DICER1-Syndrom: <i>DICER1</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Erbliche Tumorerkrankungen, umfassende Diagnostik - ID093	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
B-Zell-Leukämie: <i>PAX5</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Birt-Hogg-Dubé-Syndrom: <i>FLCN</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Carney-Komplex: <i>PRKAR1A</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Gorlin-Goltz-Syndrom, Basalzellnävus-Syndrom: <i>PTCH1, SUFU</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Leiomyomatose / Nierenzellkarzinom: <i>FH</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Morbus Osler, Osler-Rendu-Weber-Syndrom: <i>GDF2</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Morbus Osler, Osler-Rendu-Weber-Syndrom: <i>ACVRL1, ENG</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Nijmegen-Breakage-Syndrom (NBS): <i>NBN</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Pankreaskarzinom: <i>PALB2</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Pankreaskarzinom: <i>p16/CDKN2A</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Papilläres Nierenzellkarzinom: <i>MET</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Neurofibromatose / Schwannomatose: ID704	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Malignes Melanom: ID705	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Tumorerkrankungen - Molekularpathologische Analysen aus Tumorgewebe		
Mikrosatellitenanalyse aus Tumorgewebe	extrahierte DNA	PCR, Mikrosatellitenanalyse
<i>MLH1</i> -Promotormethylierung	extrahierte DNA	MS-MLPA (methylierungssensitiv)
<i>BRAF</i> (Exon15 Kodon600)	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
<i>RAS</i> (<i>KRAS/NRAS 12/13, 59, 61, 117, 146</i>)	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
<i>BRCA1</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
<i>BRCA2</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
<i>KIT</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
<i>MSH2</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
<i>MSH6</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
<i>MLH1</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
<i>PMS2</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
weitere Diagnostik		
Narkolepsie - <i>HLA-DQ B1*0602</i>	extrahierte DNA	PCR, Detektion mit größen-spezifische DNA-Fragmentanalyse
X-Inaktivierung	extrahierte DNA	methylierungs-sensitiver Verdau, PCR, Fragmentanalyse
Kontaminationstest	extrahierte DNA	PCR, Mikrosatellitenanalyse
Morbus Crohn: <i>NOD2</i>	extrahierte DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Schwere rezessive Erkrankungen: ID164	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)
Clinical Exome: ID112	extrahierte DNA	Next-Generation-Sequencing (In-Solution-Hybridisierung / Hochdurchsatzsequenzierung)