

# Deutsche Akkreditierungsstelle GmbH

## Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13082-01-00 nach DIN EN ISO 15189:2014

**Gültig ab: 22.07.2021**

Ausstellungsdatum: 22.07.2021

Urkundeninhaber:

**Universität Regensburg  
Institut für Humangenetik  
Franz-Josef-Strauss-Allee 11, 93053 Regensburg**

**Untersuchungen im Bereich:**

Medizinische Laboratoriumsdiagnostik

**Untersuchungsgebiet:**

Humangenetik (Molekulare Humangenetik)

Innerhalb der mit \*\* gekennzeichneten Untersuchungsbereiche ist dem Laboratorium, ohne dass es einer vorherigen Information und Zustimmung der Deutschen Akkreditierungsstelle GmbH bedarf, die Modifizierung sowie Weiter- und Neuentwicklung von Untersuchungsverfahren gestattet.

Die aufgeführten Untersuchungsverfahren sind beispielhaft. Das Laboratorium verfügt über eine aktuelle Liste aller Untersuchungsverfahren im flexiblen Akkreditierungsbereich.

*Die Anforderungen an das Managementsystem in der DIN EN ISO 15189 sind in einer für Medizinische Laboratorien relevanten Sprache verfasst und stehen insgesamt in Übereinstimmung mit den Prinzipien der DIN EN ISO 9001.*

*Die Urkunde samt Urkundenanlage gibt den Stand zum Zeitpunkt des Ausstellungsdatums wieder. Der jeweils aktuelle Stand des Geltungsbereiches der Akkreditierung ist der Datenbank akkreditierter Stellen der Deutschen Akkreditierungsstelle GmbH (DAkKS) zu entnehmen. <https://www.dakks.de/content/datenbank-akkreditierter-stellen>*

## Untersuchungsgebiet: Humangenetik (Molekulare Humangenetik)

### Untersuchungsart:

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

Analyt (Messgrösse)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
<b>Achromatopsie</b> (ATF6 [OMIM *605537], CNGA3 [OMIM *600053], CNGB3 [OMIM *605080], GNAT2 [OMIM *139340], PDE6C [OMIM *600827], PDE6H [OMIM *601190])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Sequence capture (Agilent), Sequencing-by-synthesis (MiSeq/NextSeq Illumina), ggf. Bestätigung mit PCR, Sanger-Sequenzierung
<b>Atrophia gyrate</b> (OAT [OMIM *613349])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung
<b>Bardet-Biedl-Syndrom</b> (ARL6 [OMIM *608845], BBIP1 [OMIM *613605], BBS1 [OMIM *209901], BBS10 [OMIM *610148], BBS12 [OMIM *610683], BBS2 [OMIM *606151], BBS4 [OMIM *600374], BBS5 [OMIM *603650], BBS7 [OMIM *607590], BBS9 [OMIM *607968], C8ORF37 [OMIM *614477], CEP19 [OMIM *615586], CEP290 [OMIM *610142], IFT27 [OMIM *615870], INPP5E [OMIM *613037], LZTFL1 [OMIM *606568], MKKS [OMIM *604896], MKS1 [OMIM *609883], NPHP1 [OMIM *607100], SDCCAG8 [OMIM *613524], TRIM32 [OMIM *602290], TTC8 [OMIM *608132], WDPCP [OMIM *613580])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Sequence capture (Agilent), Sequencing-by-synthesis (MiSeq/NextSeq Illumina), ggf. Bestätigung mit PCR, Sanger-Sequenzierung
<b>Bietti kristalline Dystrophie</b> (CYP4V2 [OMIM *608614])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung
<b>Choroideremie</b> (CHM [OMIM *300390])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung
<b>Companion Diagnostik bei PARP-Inhibitor Therapie</b> (BRCA1 [OMIM *113705], BRCA2 [OMIM *600185])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Sequence capture (Agilent), Sequencing-by-synthesis (MiSeq/NextSeq Illumina), ggf. Bestätigung mit PCR, Sanger-
<b>Cowden-Syndrom</b> (PTEN [OMIM *601728])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung
<b>DPYD Defizienz / 5-FU-Toxizität</b> (DPYD [OMIM * 612779])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13082-01-00

Analyt (Messgrösse)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
<b>Ehlers-Danlos-Syndrom, vaskulärer Typ IV</b> (COL3A1 [OMIM *120180])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung
<b>Familiäre Amyloidose</b> (TTR [OMIM *176300])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung
<b>Familiäres atyp. multiples Muttermal- und Melanom-Syndrom</b> (CDKN2A [OMIM *600160])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung
<b>Familiäres Brust- und Ovarialkarzinom</b> (ABRAXAS1 [OMIM *611143], ATM [OMIM *607585], BARD1 [OMIM *601593], BRCA1 [OMIM *113705], BRCA2 [OMIM *600185], BRIP1 [OMIM *605882], CDH1 [OMIM *192090], CHEK2 [OMIM *604373], EPCAM [OMIM *185535], FANCC [OMIM *613899], FANCM [OMIM *609644], MAP3K1 [OMIM *600982], MLH1 [OMIM *120436], MRE11 [OMIM *600814], MSH2 [OMIM *609309], MSH6 [OMIM *600678], MUTYH [OMIM *604933], NBN [OMIM *602667], NF1 [OMIM *613113], PALB2 [OMIM *610355], PIK3CA [OMIM *171834], PMS2 [OMIM *600259], PPM1D [OMIM *605100], PTEN [OMIM *601728], RAD50 [OMIM *604040], RAD51C [OMIM *602774], RAD51D [OMIM *602954], RECQL [OMIM *600537], RINT1 [OMIM *610089], SLX4 [OMIM *613278], SMARCA4 [OMIM *603254], STK11 [OMIM *602216], TP53 [OMIM *191170], XRCC2 [OMIM *600375])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Sequence capture (Agilent), Sequencing-by-synthesis (MiSeq/NextSeq Illumina), ggf. Bestätigung mit PCR, Sanger-Sequenzierung

Analyt (Messgrösse)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
<b>Familiäre exsudative Vitreoretinopathie</b> (CAPN5 [OMIM *602537], FZD4 [OMIM *604579], KIF11 [OMIM *148760], LRP5 [OMIM *603506], NDP [OMIM *300658], RCBTB1 [OMIM *607867], RPE65 [OMIM *180069], TREX1 [OMIM *606609], TSPAN12 [OMIM *613138], VCAN [OMIM *118661], ZNF408 [OMIM *616454])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Sequence capture (Agilent), Sequencing-by-synthesis (MiSeq/NextSeq Illumina), ggf. Bestätigung mit PCR, Sanger-Sequenzierung
<b>Hereditäres nicht-polypöses Kolonkarzinom (HNPCC)</b> (MLH1 [OMIM *120436], MSH2 [OMIM *609309], MSH6 [OMIM *600678], PMS2 [OMIM *600259])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Sequence capture (Agilent), Sequencing-by-synthesis (MiSeq/NextSeq Illumina), ggf. Bestätigung mit PCR, Sanger-Sequenzierung
<b>Primäre Hörstörungen</b> (ACTG1 [OMIM *102560], CDH23 [OMIM *605516], CIB2 [OMIM *605564], COCH [OMIM *603196], GJB6 [OMIM *604418], HGF [OMIM *142409], KCNQ4 [OMIM *603537], LOXHD1 [OMIM *613072], MYO15A [OMIM *602666], MYO6 [OMIM *600970], MYO7A [OMIM *276903], OTOF [OMIM *603681], PCDH15 [OMIM *605514], POU3F4 [OMIM *300039], SLC26A4 [OMIM *605646], TECTA [OMIM *602574], TMC1 [OMIM *606706], TMPRSS3 [OMIM *605511], STRC [OMIM *606440], USH2A [OMIM *608400], WFS1 [OMIM *606201])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Target Enrichment and Amplification (Twist), Sequencing-by-synthesis (MiSeq/NextSeq Illumina), ggf. Bestätigung mit PCR, Sanger-Sequenzierung

Analyt (Messgrösse)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
<b>Hypertrophe Kardiomyopathie (HCM) / Hypertrophe obstruktive Kardiomyopathie (HOCM)</b> (ACTC1 [OMIM *102540], ACTN2 [OMIM *102573], ANKRD1 [OMIM *609599], CALR3 [OMIM *611414], CASQ2 [OMIM *114251],CAV3 [OMIM *601253], CRYAB [OMIM *123590], CSRP3 [OMIM *600824], DES [OMIM *125660],FHL [OMIM *267700], FLNC [OMIM *102565], GAA [OMIM *606800], GLA [OMIM *300644], JPH2 [OMIM *605267], LAMP2 [OMIM *309060], LDB3 [OMIM *605906], MYBPC3 [OMIM *600958],MYH6 [OMIM *160710], MYH7 [OMIM *160760], MYL2 [OMIM *160781], MYL3 [OMIM *160790], MYLK2 [OMIM *606566], MYOZ2 [OMIM *605602], MYPN [OMIM *608517], NEXN [OMIM *613121], PLN [OMIM *172405], PRKAG2 [OMIM *602743], TCAP [OMIM *604488], TNNC1 [OMIM *191040], TNNI3 [OMIM *191044], TNNT2 [OMIM *191045], TPM1 [OMIM *191010], TTR [OMIM *176300], VCL [OMIM *193065])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Sequence capture (Agilent), Sequencing-by-synthesis (MiSeq/NextSeq Illumina), ggf. Bestätigung mit PCR, Sanger-Sequenzierung
<b>Kolonkarzinom mit Polyposis</b> (APC [OMIM *611731], BMPR1A [OMIM *601299], GREM1 [OMIM *603054], MSH3 [OMIM *600887], MUTYH [OMIM *604933], NTHL1 [OMIM *602656], POLD1 [OMIM *174761], POLE [OMIM *174762], PTEN [OMIM *601728], RNF43 [OMIM *612482], SMAD4 [OMIM *600993], STK11 [OMIM *602216], TP53 [OMIM *191170])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Sequence capture (Agilent), Sequencing-by-synthesis (MiSeq/NextSeq Illumina), ggf. Bestätigung mit PCR, Sanger-Sequenzierung

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13082-01-00

Analyt (Messgrösse)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
<b>Kongenitale stationäre Nachtblindheit (CSNB)</b> (CABP4 [OMIM *608965], CACNA1F [OMIM *300110], GNAT1 [OMIM *139330], GNB3 [OMIM *139130], GPR179 [OMIM *614515], GRK1 [OMIM *180381], GRM6 [OMIM *604096], LRIT3 [OMIM *615004], NYX [OMIM *300278], PDE6B [OMIM *180072], RDH5 [OMIM *601617], RHO [OMIM *180380], RPE65 [OMIM *180069], SAG [OMIM *181031], SLC24A1 [OMIM *603617], TRPM1 [OMIM *603576])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Sequence capture (Agilent), Sequencing-by-synthesis (MiSeq/NextSeq Illumina), ggf. Bestätigung mit PCR, Sanger-Sequenzierung
<b>Lebersche Hereditäre Optikus-Neuropathie (LHON)</b> (MTND [OMIM *252010])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung
<b>Lebersche kongenitale Amaurose (LCA)</b> (AGBL5 [OMIM *615900], AIPL1 [OMIM *604392], ALMS1 [OMIM *606844], CABP4 [OMIM *608965], CCT2 [OMIM *605139], CEP290 [OMIM *610142], CLUAP1 [OMIM *616787], CRB1 [OMIM *604210], CRX [OMIM *602225], DTHD1 [OMIM *616979], GDF6 [OMIM *601147], GUCY2D [OMIM *600179], IFT140 [OMIM *614620], IMPDH1 [OMIM *146690], IQCB1 [OMIM *609237], KCNJ13 [OMIM *603208], LCA5 [OMIM *611408], LRAT [OMIM *604863], NMNAT1 [OMIM *608700], OTX2 [OMIM *600037], PRPH2 [OMIM *179605], RD3 [OMIM *180040], RDH12 [OMIM *608830], RPE65 [OMIM *180069], RPGRIP1 [OMIM *605446], SPATA7 [OMIM *609868], TULP1 [OMIM *602280])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Sequence capture (Agilent), Sequencing-by-synthesis (MiSeq/NextSeq Illumina), ggf. Bestätigung mit PCR, Sanger-Sequenzierung

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13082-01-00

Analyt (Messgrösse)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
<b>Li-Fraumeni-Syndrom</b> (TP53 [OMIM *191170])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung
<b>Makuladystrophie (MD)</b> (ABCA4 [OMIM *601691], BEST1 [OMIM *607854], C1QTNF5 [OMIM *608752], CDH3 [OMIM *114021], CFH [OMIM *134370], CNGB3 [OMIM *605080], CRB1 [OMIM *604210], CTNNA1 [OMIM *116805], DRAM2 [OMIM *613360], EFEMP1 [OMIM *601548], ELOVL4 [OMIM *605512], GUCA1B [OMIM *602275], IMPG1 [OMIM *602870], IMPG2 [OMIM *607056], KIF11 [OMIM *148760], MAPKAPK3 [OMIM *602130], MFSB8 [OMIM *611124], PRDM13 [OMIM *616741], PROM1 [OMIM *604365], PRPH2 [OMIM *179605], RDH5 [OMIM *601617], RP1 [OMIM *603937], RP1L1 [OMIM *608581], RPE65 [OMIM *180069], RPGR [OMIM *312610], TIMP3 [OMIM *188826], TULP1 [OMIM *602280])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Sequence capture (Agilent), Sequencing-by-synthesis (MiSeq/NextSeq Illumina), ggf. Bestätigung mit PCR, Sanger-Sequenzierung
<b>Marfan-Syndrom</b> (FBN1 [OMIM *134797], TGFBR1 [OMIM *190181], TGFBR2 [OMIM *190182])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Sequence capture (Agilent), Sequencing-by-synthesis (MiSeq/NextSeq Illumina), ggf. Bestätigung mit PCR, Sanger-
<b>M. Best</b> (BEST1 [OMIM *607854])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung
<b>Morbus Stargardt</b> (ABCA4 [OMIM *601691], CNGB3 [OMIM *605080], ELOVL4 [OMIM *605512], PROM1 [OMIM *604365], PRPH2 [OMIM *179605])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Sequence capture (Agilent), Sequencing-by-synthesis (MiSeq/NextSeq Illumina), ggf. Bestätigung mit PCR, Sanger-Sequenzierung
<b>Musterdystrophie</b> (PRPH2 [OMIM *179605])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung
<b>Nicht-syndromale Hörstörung</b> (GJB2 [OMIM *121011], GJB6 [OMIM *604418])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung

## Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13082-01-00

Analyt (Messgrösse)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
<b>Norrie-Syndrom</b> (NDP [OMIM *300658])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung
<b>North Carolina Makuladystrophie</b> (PRDM13 [OMIM *616741])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung
<b>Optikusatrophy</b> (ACO2 [OMIM *100850], C12orf65 [OMIM *613541], CISD2 [OMIM *611507], MFN2 [OMIM *608507], MTPAP [OMIM *613669], NBAS [OMIM *608025], NR2F1 [OMIM *132890], OPA1 [OMIM *605290], OPA3 [OMIM *606580], RTN4IP1 [OMIM *610502], SLC25A46 [OMIM *610826], TIMM8A [OMIM *300356], TMEM126A [OMIM *612988], WFS1 [OMIM *606201])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Sequence capture (Agilent), Sequencing-by-synthesis (MiSeq/NextSeq Illumina), ggf. Bestätigung mit PCR, Sanger-Sequenzierung
<b>Peutz-Jeghers-Syndrom</b> (STK11 [OMIM *602216])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung
<b>Primäre Zahndurchbruchstörung</b> (PTH1R [OMIM *168468])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung
<b>Retinitis pigmentosa (RP)</b> (ABCA4 [OMIM *601691], ADGRA3 [OMIM *612303], ADIPOR1 [OMIM *607945], AGBL5 [OMIM *615900], AHI1 [OMIM *608894], AHR [OMIM *600253], ARHGEF18 [OMIM *616432], ARL2BP [OMIM *615407], ARL3 [OMIM *604695], ARL6 [OMIM *608845], ASRGL1 [OMIM *609212], BBS1 [OMIM *209901], BBS2 [OMIM *606151], BEST1 [OMIM *607854], C8ORF37 [OMIM *614477], CA4 [OMIM *114760], CACNA1F [OMIM *300110], CC2D2A [OMIM *612013], CDHR1 [OMIM *609502], CEP290 [OMIM *610142], CEP78 [OMIM *617110], CERKL [OMIM *608381], CHM [OMIM *300390], CLCC1 [OMIM *617539], CLN3 [OMIM *607042], CLRN1 [OMIM *606397], CNGA1 [OMIM *123825], CNGB1 [OMIM *600724], CRB1 [OMIM *604210], CRX [OMIM *602225], CYP4V2 [OMIM *608614], DHDDS [OMIM *608172], DHX38 [OMIM *605584], EMC1 [OMIM *616846], EXOSC2 [OMIM *602238], EYS [OMIM *612424], FAM161A [OMIM *613596], FLVCR1 [OMIM *609144], GNAT1 [OMIM *139330])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Sequence capture (Agilent), Sequencing-by-synthesis (MiSeq/NextSeq Illumina), ggf. Bestätigung mit PCR, Sanger-Sequenzierung



Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13082-01-00

Analyt (Messgrösse)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
<b>ff. Retinitis pigmentosa (RP)</b> GUCA1B [OMIM *602275], HGSNAT [OMIM *610453], HK1 [OMIM *142600], IDH3B [OMIM *604526], IFT140 [OMIM *614620], IFT172 [OMIM *607386], IMPDH1 [OMIM *146690], IMPG2 [OMIM *607056], KIAA1549 [OMIM *613344], KIZ [OMIM *615757], KLHL7 [OMIM *611119], LRAT [OMIM *604863], MAK [OMIM *154235], MERTK [OMIM *604705], MFRP [OMIM *606227], MVK [OMIM *251170], NEK2 [OMIM *604043], NEUROD1 [OMIM *601724], NR2E3 [OMIM *604485], NRL [OMIM *162080], OAT [OMIM *613349], PCARE [OMIM *613425], PCYT1A [OMIM *123695], PDE6A [OMIM *180071], PDE6B [OMIM *180072], PDE6G [OMIM *180073], POC1B [OMIM *614784], POMGNT1 [OMIM *606822], PRCD [OMIM *610598], PROM1 [OMIM *604365], PRPF3 [OMIM *607301], PRPF31 [OMIM *606419], PRPF4 [OMIM *607795], PRPF6 [OMIM *613979], PRPF8 [OMIM *607300], PRPH2 [OMIM *179605], RBP3 [OMIM *180290], RBP4 [OMIM *180250], RCBTB1 [OMIM *607867]	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Sequence capture (Agilent), Sequencing-by-synthesis (MiSeq/NextSeq Illumina), ggf. Bestätigung mit PCR, Sanger-Sequenzierung

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13082-01-00

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
<b>ff. Retinitis pigmentosa (RP):</b> RDH11 [OMIM *607849], RDH12 [OMIM *608830], REEP6 [OMIM *609346], RGR [OMIM *600342], RHO [OMIM *180380], RLBP1 [OMIM *180090], ROM1 [OMIM *180721], RP1 [OMIM *603937], RP1L1 [OMIM *608581], RP2 [OMIM *300757], RP9 [OMIM *607331], RPE65 [OMIM *180069], RPGR [OMIM *312610], SAG [OMIM *181031], SAMD11 [OMIM *616765], SEMA4A [OMIM *607292], SLC7A14 [OMIM *615720], SNRNP200 [OMIM *601664], SPATA7 [OMIM *609868], SPP2 [OMIM *602637], TEAD1 [OMIM *189967], TOPORS [OMIM *609507], TRNT1 [OMIM *612907], TTC8 [OMIM *608132], TTPA [OMIM *600415], TUB [OMIM *601197], TULP1 [OMIM *602280], USH2A [OMIM *608400], ZNF408 [OMIM *616454], ZNF513 [OMIM *613598])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Sequence capture (Agilent), Sequencing-by-synthesis (MiSeq/NextSeq Illumina), ggf. Bestätigung mit PCR, Sanger-Sequenzierung
<b>Retinitis pigmentosa, X-chromosomal</b> (RPGR [OMIM *312610], RP2 [OMIM *300757])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung
<b>Retinoschisis</b> (RS1 [OMIM *300839])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung
<b>Sorsby Fundusdystrophie</b> (TIMP3 [OMIM *188826])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung
<b>Thorakales Aortenaneurysma und Aortendissektion</b> (ACTA2 [OMIM *102620], COL3A1 [OMIM *120180], FBN1 [OMIM *134797], FLNA [OMIM *300017], MYH11 [OMIM *160745], MYLK [OMIM *600922], Notch1 [OMIM *190198], PRKG1 [OMIM *176894], SMAD3 [OMIM *603109], TGFB2 [OMIM *190220], TGFB3 [OMIM *190230], TGFB1 [OMIM *190181], TGFB2 [OMIM *190182])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Sequence capture (Agilent), Sequencing-by-synthesis (MiSeq/NextSeq Illumina), ggf. Bestätigung mit PCR, Sanger-Sequenzierung

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13082-01-00

Analyt (Messgrösse)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
<b>Usher-Syndrom (USH)</b> (ABHD12 [OMIM *613599], ADGRV1 [OMIM *602851], ARSG [OMIM *610008], CDH23 [OMIM *605516], CEP250 [OMIM *609689], CIB2 [OMIM *605564], CLRN1 [OMIM *606397], DFNB31 [OMIM *607084], ESPN [OMIM *606351], HARS [OMIM *142810], MYO7A [OMIM *276903], PCDH15 [OMIM *605514], PDZD7 [OMIM *612971], USH1C [OMIM *605242], USH1G [OMIM *607696], USH2A [OMIM *608400], WHRN [OMIM *607928])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Sequence capture (Agilent), Sequencing-by-synthesis (MiSeq/NextSeq Illumina), ggf. Bestätigung mit PCR, Sanger-Sequenzierung
<b>Von-Hippel-Lindau-Syndrom-</b> (VHL [OMIM *608537])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung
<b>Xeroderma pigmentosum</b> (DDB1 [OMIM *600045], DDB2 [OMIM *600811], ERCC2 [OMIM *126340], ERCC3 [OMIM *133510], ERCC4 [OMIM *133520], ERCC5 [OMIM *133530], POLH [OMIM *603968], XPA [OMIM *611153], XPC [OMIM *613208])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Sequence capture (Agilent), Sequencing-by-synthesis (MiSeq/NextSeq Illumina), ggf. Bestätigung mit PCR, Sanger-Sequenzierung

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13082-01-00

Analyt (Messgrösse)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
<b>Zapfen (ZD) / Zapfen-Stäbchen-Dystrophie (ZSD)</b> (ABCA4 [OMIM *601691], ADAM9 [OMIM *602713], AIPL1 [OMIM *604392], ATF6 [OMIM *605537], C8ORF37 [OMIM *614477], CABP4 [OMIM *608965], CACNA1F [OMIM *300110], CACNA2D4 [OMIM *608171], CDHR1 [OMIM *609502], CEP250 [OMIM *609689], CEP78 [OMIM *617110], CERKL [OMIM *608381], CFAP410 [OMIM *603191], CNGA3 [OMIM *600053], CNGB3 [OMIM *605080], CNNM4 [OMIM *607805], CRX [OMIM *602225], GNAT2 [OMIM *139340], GUCA1A [OMIM *600364], GUCY2D [OMIM *600179], IFT81 [OMIM *605489], KCNV2 [OMIM *607604], KIF11 [OMIM *148760], PCYT1A [OMIM *123695], PDE6C [OMIM *600827], PDE6H [OMIM *601190], PITPNM3 [OMIM *608921], POC1B [OMIM *614784], PROM1 [OMIM *604365], PRPH2 [OMIM *179605], RAB28 [OMIM *612994], RAX2 [OMIM *610362], RDH5 [OMIM *601617], RGS9 [OMIM *604067], RGS9BP [OMIM *607814], RIMS1 [OMIM *606629], RP1 [OMIM *603937], RP1L1 [OMIM *608581], RPE65 [OMIM *180069], RPGR [OMIM *312610], RPGRIP1 [OMIM *605446], SEMA4A [OMIM *607292], TTLL5 [OMIM *612268], UNC119 [OMIM *604011])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Sequence capture (Agilent), Sequencing-by-synthesis (MiSeq/NextSeq Illumina), ggf. Bestätigung mit PCR, Sanger-Sequenzierung
<b>Choroideremie</b> (CHM [OMIM *300390])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	MLPA
<b>Ehlers-Danlos-Syndrom, vaskulärer Typ IV</b> (COL3A1 [OMIM *120180], TXNB [OMIM *600985])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	MLPA
<b>Familiäre exsudative Vitreoretinopathie</b> (FZD4 [OMIM *604579], LRP5 [OMIM *603506], NDP [OMIM *300658])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	MLPA
<b>Familiäres atyp. multiples Muttermal- und Melanom-Syndrom</b> (CDKN2A [OMIM *600160])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	MLPA

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13082-01-00

Analyt (Messgrösse)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
<b>Familiäres Brust- und Ovarialkarzinom</b> (ATM [OMIM *607585], BRCA1 [OMIM *113705], BRCA2 [OMIM *600185], BRIP1 [OMIM *605882], CDH1 [OMIM *192090], CHEK2 [OMIM *604373], PALB2 [OMIM *610355], RAD51C [OMIM *602774], RAD51D [OMIM *602954], TP53 [OMIM *191170])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	MLPA
<b>Hereditäres nicht-polypöses Kolonkarzinom (HNPCC)</b> (MLH1 [OMIM *120436], MSH2 [OMIM *609309], MSH6 [OMIM *600678], PMS2 [OMIM *600259])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	MLPA
<b>Juvenile polyposis syndrome (JPS)</b> (BMPR1A [OMIM *601299], SMAD4 [OMIM *600993], PTEN [OMIM *601728])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	MLPA
<b>Kolonkarzinom mit Polyposis</b> (APC [OMIM *611731], MUTYH [OMIM *604933], PTEN [OMIM *601728], TP53 [OMIM *191170])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	MLPA
<b>Lebersche kongenitale Amaurose (LCA)</b> (IMPDH1 [OMIM *146690], PRPH2 [OMIM *179605])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	MLPA
<b>M. Best</b> (BEST1 [OMIM *607854])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	MLPA
<b>Makuladystrophie (MD)</b> (ABCA4 [OMIM *601691], BEST1 [OMIM *607854], PRPH2 [OMIM *179605], RPGR [OMIM *312610])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	MLPA
<b>Makuladystrophie Typ Stargardt</b> (ABCA4 [OMIM *601691])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	MLPA
<b>Musterdystrophie</b> (PRPH2 [OMIM *179605])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	MLPA
<b>Neuronale Ceroid Lipofuszinose (NCL)</b> (PPT1 [OMIM *600722], TPP1 [OMIM *607998], CLN3 [OMIM *607042], CLN6 [OMIM *606725], *CLN8 [OMIM *607837])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	MLPA
<b>Nicht-syndromale Schwerhörigkeit</b> (GJB2 [OMIM *121011], GJB6 [OMIM *604418])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	MLPA
<b>Optikusatrophie</b> (OPA1 [OMIM *605290])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	MLPA

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13082-01-00

Analyt (Messgrösse)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
<b>Retinitis pigmentosa (RP)</b> (ABCA4 [OMIM *601691], BEST1 [OMIM *607854], IMPDH1 [OMIM *146690], POMGNT1 [OMIM *606822], PRPF31 [OMIM *606419], PRPH2 [OMIM *179605], RHO [OMIM *180380], RP1 [OMIM *603937], RPGR [OMIM *312610])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	MLPA
<b>Thorakales Aortenaneurysma und Aortendissektion</b> (COL3A1 [OMIM *120180])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	MLPA
<b>Usher-Syndrom Typ 2</b> (USH2A [OMIM *608400])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	MLPA
<b>Von-Hippel-Lindau-Syndrom</b> (VHL [OMIM *608537])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	MLPA
<b>Zapfen (ZD) / Zapfen-Stäbchen-Dystrophie (ZSD)</b> (ABCA4 [OMIM *601691], PRPH2 [OMIM *179605], RPGR [OMIM *312610])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	MLPA
<b>Zentrale areoläre Aderhautdystrophie</b> (PRPH2 [OMIM *179605])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	MLPA