

Untersuchungsgebiet: Humangenetik

Untersuchungsart:

Molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)**

Analyt (Meißgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät	CE-Verfahren	in Haus-Verfahren	akkreditiert	Flexible Akkreditierung
Achromatopsie (ATF6 [OMIM *605537], CNGA3 [OMIM *600053], CNGB3 [OMIM *605080], GNAZ2 [OMIM *139340], PDE6C [OMIM *600827], PDE6H [OMIM *601190])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Sequence capture (Agilent), Sequencing-by-synthesis (Illumina), ggf. Bestätigung mit PCR, Sanger-Sequenzierung	6.2.18 AM Agilent Sure Select Anreicherung (Version E), 6.1.14 AG Anleitung Illumina MiSeq (Version C), 6.1.15 AG Anleitung Illumina NextSeq (Version A), 6.2.3 AM PCR (Version D), 6.2.6 AM Durchführung einer genetischen Untersuchung mittels Sanger-Sequenzierung (Version E)	Illumina MiSeq/NextSeq, Thermocycler, Sanger Sequenzierung mit Applied Biosystems System	Nein	Ja	14.06.2017	ja
Albinismus (Panel) (AP3B1 [OMIM *603401], AP3D1 [OMIM *607246], BLOC1S3 [OMIM *609762], BLOC1S5 [OMIM *607289], BLOC1S6 [OMIM *604310], DTNBP1 [OMIM *607145], EDN3 [OMIM *131242], EDNRB [OMIM *131244], EPG5 [OMIM *615068], FRMD7 [OMIM *300628], GPR143 [OMIM *300808], HPS1 [OMIM *604982], HPS3 [OMIM *606118], HPS4 [OMIM *606682], HPS5 [OMIM *607521], HPS6 [OMIM *607522], KIT [OMIM *164920], LRMDA [OMIM *614537], LYST [OMIM *606897], MC1R [OMIM *155555], MITF [OMIM *156845], MLPH [OMIM *606526], MYO5A [OMIM *610777], OCA2 [OMIM *611409], PAX3 [OMIM *606597], PAX6 [OMIM *607108], RAB27A [OMIM *603868], SLC24A5 [OMIM *609802], SLC38A8 [OMIM *615585], SLC45A2 [OMIM *606202], SNAI2 [OMIM *602150], SOX10 [OMIM *602229], TYR [OMIM *606933], TYRP1 [OMIM *115501])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Target Enrichment and Amplification (Twist), Sequencing-by-synthesis (Illumina), ggf. Bestätigung mit PCR, Sanger-Sequenzierung	6.2.21 AM Twist Custom Ansatz (Version A), 6.1.14 AG Anleitung Illumina MiSeq (Version C), 6.1.15 AG Anleitung Illumina NextSeq (Version A), 6.2.3 AM PCR (Version D), 6.2.6 AM Durchführung einer genetischen Untersuchung mittels Sanger-Sequenzierung (Version E)	Illumina MiSeq/NextSeq, Thermocycler, Sanger Sequenzierung mit Applied Biosystems System	Nein	Ja	19.08.2022	ja
Amylloidose (Panel) (APOA1 [OMIM *107680], APOA2 [OMIM *104760], APP [OMIM *104760], B2M [OMIM *109700], CST3 [OMIM *604312], FGA [OMIM *134820], GLA [OMIM *300644], GSN [OMIM *137350], ITIH2 [OMIM *603904], LYZ [OMIM *153450], MEFV [OMIM *608107], NLRP3 [OMIM *606416], OSMR [OMIM *601743], PRNP [OMIM *176640], SCN10A [OMIM *604427], SCN11A [OMIM *604385], SCN9A [OMIM *603415], TRPA1 [OMIM *604775], TTR [OMIM *176300])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Target Enrichment and Amplification (Twist), Sequencing-by-synthesis (Illumina), ggf. Bestätigung mit PCR, Sanger-Sequenzierung	6.2.21 AM Twist Custom Ansatz (Version A), 6.1.14 AG Anleitung Illumina MiSeq (Version C), 6.1.15 AG Anleitung Illumina NextSeq (Version A), 6.2.3 AM PCR (Version D), 6.2.6 AM Durchführung einer genetischen Untersuchung mittels Sanger-Sequenzierung (Version E)	Illumina MiSeq/NextSeq, Thermocycler, Sanger Sequenzierung mit Applied Biosystems System	Nein	Ja	12.12.2022	ja
Arrhythmien (Panel) (ACTC1 [OMIM *102540], ACTN2 [OMIM *102573], BAG3 [OMIM *603883], CACNA1C [OMIM *114205], CALM1 [OMIM *114180], CALM2 [OMIM *114182], CALM3 [OMIM *114183], CASQ2 [OMIM *114251], CSRP3 [OMIM *600824], CTNNA3 [OMIM *607667], DES [OMIM *125660], DSC2 [OMIM *125645], DSG2 [OMIM *125671], DSP [OMIM *125647], FLNC [OMIM *102565], GLA [OMIM *300644], HCN4 [OMIM *605206], JPH2 [OMIM *605267], JUP [OMIM *173325], KCNE1 [OMIM *176261], KCNE2 [OMIM *603796], KCNH2 [OMIM *152427], KCNJ2 [OMIM *600681], KCNQ1 [OMIM *607542], LAMP2 [OMIM *309060], LD83 [OMIM *605906], LMNA [OMIM *150330], MYH7 [OMIM *160780], MYH7 [OMIM *160780], MYH7 [OMIM *160780], MYL3 [OMIM *160780], NEXN [OMIM *613121], PKP2 [OMIM *602861], PLN [OMIM *172405], PRDM16 [OMIM *605557], PRKAG2 [OMIM *602743], RBM20 [OMIM *613171], RYR2 [OMIM *180902], SCN5A [OMIM *600163], SLC4A3 [OMIM *106195], TAFAZIN [OMIM *300394], TECLR [OMIM *617242], TGF83 [OMIM *190230], TMEM43 [OMIM *612048], TNNC1 [OMIM *191040], TNN3 [OMIM *191044], TNNT2 [OMIM *191045], TPM1 [OMIM *191010], TRDN [OMIM *603283], TTN [OMIM *188840], TTR [OMIM *176300], VCL [OMIM *193065])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Target Enrichment and Amplification (Twist), Sequencing-by-synthesis (Illumina), ggf. Bestätigung mit PCR, Sanger-Sequenzierung	6.2.21 AM Twist Custom Ansatz (Version A), 6.1.14 AG Anleitung Illumina MiSeq (Version C), 6.1.15 AG Anleitung Illumina NextSeq (Version A), 6.2.3 AM PCR (Version D), 6.2.6 AM Durchführung einer genetischen Untersuchung mittels Sanger-Sequenzierung (Version E)	Illumina MiSeq/NextSeq, Thermocycler, Sanger Sequenzierung mit Applied Biosystems System	Nein	Ja	17.11.2022	ja
Atrophia gyrate (OAT [OMIM *613349])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung	6.2.3 AM PCR (Version C), 6.2.6 AM Durchführung einer genetischen Untersuchung mittels Sanger-Sequenzierung (Version D)	Thermocycler, Sanger Sequenzierung mit Applied Biosystems System	Nein	Ja	01.03.2009	ja
Bardet-Biedl-Syndrom (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], CBORF37 [OMIM *614477], CEP19 [OMIM *615586], CEP290 [OMIM *610142], IFIT2 [OMIM *615870], INPP5E [OMIM *613037], LZTFL1 [OMIM *608568], MKKS [OMIM *604896], MKS1 [OMIM *609883], NPHP1 [OMIM *607100], SDCCAG8 [OMIM *613524], TRIM32 [OMIM *602290], TTC8 [OMIM *608132], WDRCP [OMIM *613580])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Sequence capture (Agilent), Sequencing-by-synthesis (Illumina), ggf. Bestätigung mit PCR, Sanger-Sequenzierung	6.2.18 AM Agilent Sure Select Anreicherung (Version E), 6.1.14 AG Anleitung Illumina MiSeq (Version C), 6.1.15 AG Anleitung Illumina NextSeq (Version A), 6.2.3 AM PCR (Version D), 6.2.6 AM Durchführung einer genetischen Untersuchung mittels Sanger-Sequenzierung (Version E)	Illumina MiSeq/NextSeq, Thermocycler, Sanger Sequenzierung mit Applied Biosystems System	Nein	Ja	24.09.2020	ja
Basalzellinävis-Syndrom (Panel) (PTCH1 [OMIM *601309], PTCH2 [OMIM *603673], SUFU [OMIM *607035])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Target Enrichment and Amplification (Twist), Sequencing-by-synthesis (Illumina), ggf. Bestätigung mit PCR, Sanger-Sequenzierung	6.2.21 AM Twist Custom Ansatz (Version A), 6.1.14 AG Anleitung Illumina MiSeq (Version C), 6.1.15 AG Anleitung Illumina NextSeq (Version A), 6.2.3 AM PCR (Version D), 6.2.6 AM Durchführung einer genetischen Untersuchung mittels Sanger-Sequenzierung (Version E)	Illumina MiSeq/NextSeq, Thermocycler, Sanger Sequenzierung mit Applied Biosystems System	Nein	Ja	19.08.2022	ja
Bietti kristalline Dystrophie (CYP4V2 [OMIM *608614])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung	6.2.3 AM PCR (Version C), 6.2.6 AM Durchführung einer genetischen Untersuchung mittels Sanger-Sequenzierung (Version D)	Thermocycler, Sanger Sequenzierung mit Applied Biosystems System	Nein	Ja	01.03.2009	ja
Choroideremie (CHM [OMIM *300390])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung	6.2.3 AM PCR (Version C), 6.2.6 AM Durchführung einer genetischen Untersuchung mittels Sanger-Sequenzierung (Version D)	Thermocycler, Sanger Sequenzierung mit Applied Biosystems System	Nein	Ja	01.03.2009	ja
Companion Diagnostik bei PARP-Inhibitor Therapie (BRCA1 [OMIM *113705], BRCA2 [OMIM *600185])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Sequence capture (Agilent), Sequencing-by-synthesis (Illumina), ggf. Bestätigung mit PCR, Sanger-Sequenzierung	6.2.18 AM Agilent Sure Select Anreicherung (Version E), 6.1.14 AG Anleitung Illumina MiSeq (Version C), 6.1.15 AG Anleitung Illumina NextSeq (Version A), 6.2.3 AM PCR (Version D), 6.2.6 AM Durchführung einer genetischen Untersuchung mittels Sanger-Sequenzierung (Version E)	Illumina MiSeq/NextSeq, Thermocycler, Sanger Sequenzierung mit Applied Biosystems System	Nein	Ja	11.09.2017	ja
Cowden-Syndrom (PTEN [OMIM *601728])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung	6.2.3 AM PCR (Version C), 6.2.6 AM Durchführung einer genetischen Untersuchung mittels Sanger-Sequenzierung (Version D)	Thermocycler, Sanger Sequenzierung mit Applied Biosystems System	Nein	Ja	01.03.2009	ja

Ehlers-Danlos-Syndrom, vaskulärer Typ IV (COL3A1) [OMIM *120180]	EDTA-Blut, DNA aus Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung	6.2.3 AM PCR (Version C), 6.2.6 AM Durchführung einer genetischen Untersuchung mittels Sanger-Sequenzierung (Version D)	Thermocycler, Sanger Sequenzierung mit Applied Biosystems System	Nein	Ja	01.03.2009	ja
Familiäre Amyloidose (TTR) [OMIM *176300]	EDTA-Blut, DNA aus Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung	6.2.3 AM PCR (Version C), 6.2.6 AM Durchführung einer genetischen Untersuchung mittels Sanger-Sequenzierung (Version D)	Thermocycler, Sanger Sequenzierung mit Applied Biosystems System	Nein	Ja	02.01.2017	ja
Familiäres atyp. multiples Muttermal- und Melanom-Syndrom (CDKN2A) [OMIM *600160]	EDTA-Blut, DNA aus Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung	6.2.3 AM PCR (Version C), 6.2.6 AM Durchführung einer genetischen Untersuchung mittels Sanger-Sequenzierung (Version D)	Thermocycler, Sanger Sequenzierung mit Applied Biosystems System	Nein	Ja	01.03.2009	ja
Familiäres Brust- und Ovarialkarzinom (ABRAXAS1 [OMIM *611143], APC [OMIM *611731], 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], HOXB13 [OMIM *604607], MAP3K1 [OMIM *600982], MEN [OMIM *613733], MLH1 [OMIM *120436], MRE11 [OMIM *600814], MSH2 [OMIM *609309], MSH6 [OMIM *600678], MUTHY [OMIM *604933], NBN [OMIM *602667], NF1 [OMIM *613113], PALB2 [OMIM *610355], PIK3CA [OMIM *171834], PMS2 [OMIM *600259], POLD1 [OMIM *174761], POLE [OMIM *174762], PPM1D [OMIM *605100], PTEN [OMIM *601728], RAD50 [OMIM *604040], RAD51C [OMIM *602774], RAD51D [OMIM *602954], RECQL [OMIM *600537], RINT1 [OMIM *610098], 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 (Illumina), ggf. Bestätigung mit PCR, Sanger-Sequenzierung	6.2.18 AM Agilent Sure Select Anreicherung (Version E), 6.1.14 AG Anleitung Illumina MiSeq (Version C), 6.1.15 AG Anleitung Illumina NextSeq (Version A), 6.2.3 AM PCR (Version D), 6.2.6 AM Durchführung einer genetischen Untersuchung mittels Sanger-Sequenzierung (Version E)	Illumina MiSeq/NextSeq, Thermocycler, Sanger Sequenzierung mit Applied Biosystems System	Nein	Ja	11.09.2017	ja
Familiäre exsudative Vitreoretinopathie (CAPNS [OMIM *602537], FZD4 [OMIM *604579], KIF11 [OMIM *148760], LRPS [OMIM *603506], NDP [OMIM *300658], RCBT81 [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 (Illumina), ggf. Bestätigung mit PCR, Sanger-Sequenzierung	6.2.18 AM Agilent Sure Select Anreicherung (Version E), 6.1.14 AG Anleitung Illumina MiSeq (Version C), 6.1.15 AG Anleitung Illumina NextSeq (Version A), 6.2.3 AM PCR (Version D), 6.2.6 AM Durchführung einer genetischen Untersuchung mittels Sanger-Sequenzierung (Version E)	Illumina MiSeq/NextSeq, Thermocycler, Sanger Sequenzierung mit Applied Biosystems System	Nein	Ja	11.09.2017	ja
Fiebersyndrome (Panel) (ADA2 [OMIM *607575], ANGPT1 [OMIM *601667], CARD14 [OMIM *607211], ELANE [OMIM *130130], F12 [OMIM *610619], HS3ST6 [OMIM *619210], IL1RN [OMIM *147679], IL36RN [OMIM *605507], KNG1 [OMIM *612358], LACC1 [OMIM *613409], LPIN2 [OMIM *605519], MEFV [OMIM *608107], MVK [OMIM *251170], MYOF [OMIM *604603], NLR4 [OMIM *606831], NLRP1 [OMIM *606636], NLRP12 [OMIM *609648], NLRP3 [OMIM *606416], NOD2 [OMIM *605956], OTULIN [OMIM *615712], PLCG2 [OMIM *600220], PLG [OMIM *173350], PSM88 [OMIM *177046], PSTPIP1 [OMIM *606347], RCK1 [OMIM *610924], RIPK1 [OMIM *603453], SERPING1 [OMIM *606860], STING1 [OMIM *612374], TNFAIP3 [OMIM *191163], TNFRSF1A [OMIM *191190], WDR1 [OMIM *604734])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Target Enrichment and Amplification (Twist), Sequencing-by-synthesis (Illumina), ggf. Bestätigung mit PCR, Sanger-Sequenzierung	6.2.21 AM Twist Custom Ansatz (Version A), 6.1.14 AG Anleitung Illumina MiSeq (Version C), 6.1.15 AG Anleitung Illumina NextSeq (Version A), 6.2.3 AM PCR (Version D), 6.2.6 AM Durchführung einer genetischen Untersuchung mittels Sanger-Sequenzierung (Version E)	Illumina MiSeq/NextSeq, Thermocycler, Sanger Sequenzierung mit Applied Biosystems System	Nein	Ja	17.11.2022	ja
Hereditäres nicht-polyposes Kolonkarzinom (HNPCC) (MLH1 [OMIM *120436], MSH2 [OMIM *609309], MSH6 [OMIM *600678], PMS2 [OMIM *600259])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Sequence capture (Agilent), Sequencing-by-synthesis (Illumina), ggf. Bestätigung mit PCR, Sanger-Sequenzierung	6.2.18 AM Agilent Sure Select Anreicherung (Version E), 6.1.14 AG Anleitung Illumina MiSeq (Version C), 6.1.15 AG Anleitung Illumina NextSeq (Version A), 6.2.3 AM PCR (Version D), 6.2.6 AM Durchführung einer genetischen Untersuchung mittels Sanger-Sequenzierung (Version E)	Illumina MiSeq/NextSeq, Thermocycler, Sanger Sequenzierung mit Applied Biosystems System	Nein	Ja	11.09.2017	ja
Hypertrophe Kardiomyopathie (HCM) / Hypertrophe obstruktive Kardiomyopathie (HOCM) (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 *126700], 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 *605566], MYO22 [OMIM *605602], MYPN [OMIM *608517], NEXN [OMIM *613121], PLN [OMIM *172405], PRKAG2 [OMIM *602743], TCAP [OMIM *604488], TNNC1 [OMIM *191040], TNN3 [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 (Illumina), ggf. Bestätigung mit PCR, Sanger-Sequenzierung	6.2.18 AM Agilent Sure Select Anreicherung (Version E), 6.1.14 AG Anleitung Illumina MiSeq (Version C), 6.1.15 AG Anleitung Illumina NextSeq (Version A), 6.2.3 AM PCR (Version D), 6.2.6 AM Durchführung einer genetischen Untersuchung mittels Sanger-Sequenzierung (Version E)	Illumina MiSeq/NextSeq, Thermocycler, Sanger Sequenzierung mit Applied Biosystems System	Nein	Ja	05.02.2019	ja
Kolonkarzinom mit Polyposis (APC [OMIM *611731], BMPR1A [OMIM *601299], GREM1 [OMIM *603054], MSH3 [OMIM *600887], MUTHY [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 (Illumina), ggf. Bestätigung mit PCR, Sanger-Sequenzierung	6.2.18 AM Agilent Sure Select Anreicherung (Version E), 6.1.14 AG Anleitung Illumina MiSeq (Version C), 6.1.15 AG Anleitung Illumina NextSeq (Version A), 6.2.3 AM PCR (Version D), 6.2.6 AM Durchführung einer genetischen Untersuchung mittels Sanger-Sequenzierung (Version E)	Illumina MiSeq/NextSeq, Thermocycler, Sanger Sequenzierung mit Applied Biosystems System	Nein	Ja	11.09.2017	ja
Kongenitale stationäre Nachtblindheit (CSNB) (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 (Illumina), ggf. Bestätigung mit PCR, Sanger-Sequenzierung	6.2.18 AM Agilent Sure Select Anreicherung (Version E), 6.1.14 AG Anleitung Illumina MiSeq (Version C), 6.1.15 AG Anleitung Illumina NextSeq (Version A), 6.2.3 AM PCR (Version D), 6.2.6 AM Durchführung einer genetischen Untersuchung mittels Sanger-Sequenzierung (Version E)	Illumina MiSeq/NextSeq, Thermocycler, Sanger Sequenzierung mit Applied Biosystems System	Nein	Ja	19.06.2018	ja
Lebersche Hereditäre Optikus-Neuropathie (LHON) (MTND [OMIM *252010])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung	6.2.3 AM PCR (Version C), 6.2.6 AM Durchführung einer genetischen Untersuchung mittels Sanger-Sequenzierung (Version D)	Thermocycler, Sanger Sequenzierung mit Applied Biosystems System	Nein	Ja	02.01.2017	ja
Lebersche kongenitale Amaurose (LCA) (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], KCN13 [OMIM *603208], LCA5 [OMIM *611408], LRAT [OMIM *604863], NNNAT1 [OMIM *608700], OTX2 [OMIM *600037], PRPH2 [OMIM *179605], RDS [OMIM *180040], RDH12 [OMIM *608830], RPE65 [OMIM *180069], RPGRIP1 [OMIM *605446], SPATA7 [OMIM *609868], TULP1 [OMIM *602280], USP45 [OMIM *618439])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Sequence capture (Agilent), Sequencing-by-synthesis (Illumina), ggf. Bestätigung mit PCR, Sanger-Sequenzierung	6.2.18 AM Agilent Sure Select Anreicherung (Version E), 6.1.14 AG Anleitung Illumina MiSeq (Version C), 6.1.15 AG Anleitung Illumina NextSeq (Version A), 6.2.3 AM PCR (Version D), 6.2.6 AM Durchführung einer genetischen Untersuchung mittels Sanger-Sequenzierung (Version E)	Illumina MiSeq/NextSeq, Thermocycler, Sanger Sequenzierung mit Applied Biosystems System	Nein	Ja	23.07.2018	ja

Li-Fraumeni-Syndrom (TP53 [OMIM *191170])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung	6.2.3 AM PCR (Version C), 6.2.6 AM Durchführung einer genetischen Untersuchung mittels Sanger-Sequenzierung (Version D)	Thermocycler, Sanger Sequenzierung mit Applied Biosystems System	Nein	Ja	01.03.2009	ja
Makuladystrophie (MD) (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], MFSD8 [OMIM *611124], PRDM13 [OMIM *616741], PROM1 [OMIM *604365], PRPH2 [OMIM *179605], RDH5 [OMIM *601617], RP1 [OMIM *603937], RP1L1 [OMIM *608581], RPE65 [OMIM *180069], RPRGR [OMIM *312610], TIMP3 [OMIM *188826], TULP1 [OMIM *602280])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Sequence capture (Agilent), Sequencing-by-synthesis (Illumina), ggf. Bestätigung mit PCR, Sanger-Sequenzierung	6.2.18 AM Agilent Sure Select Anreicherung (Version E), 6.1.14 AG Anleitung Illumina MiSeq (Version C), 6.1.15 AG Anleitung Illumina NextSeq (Version A), 6.2.3 AM PCR (Version D), 6.2.6 AM Durchführung einer genetischen Untersuchung mittels Sanger-Sequenzierung (Version E)	Illumina MiSeq/NextSeq, Thermocycler, Sanger Sequenzierung mit Applied Biosystems System	Nein	Ja	01.08.2019	ja
Marfan-Syndrom (FBN1 [OMIM *134797], TGFBR1 [OMIM *190181], TGFBR2 [OMIM *190182])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Sequence capture (Agilent), Sequencing-by-synthesis (Illumina), ggf. Bestätigung mit PCR, Sanger-Sequenzierung	6.2.18 AM Agilent Sure Select Anreicherung (Version E), 6.1.14 AG Anleitung Illumina MiSeq (Version C), 6.1.15 AG Anleitung Illumina NextSeq (Version A), 6.2.3 AM PCR (Version D), 6.2.6 AM Durchführung einer genetischen Untersuchung mittels Sanger-Sequenzierung (Version E)	Illumina MiSeq/NextSeq, Thermocycler, Sanger Sequenzierung mit Applied Biosystems System	Nein	Ja	07.03.2017	ja
M. Best (BEST1 [OMIM *607854])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung	6.2.3 AM PCR (Version C), 6.2.6 AM Durchführung einer genetischen Untersuchung mittels Sanger-Sequenzierung (Version D)	Thermocycler, Sanger Sequenzierung mit Applied Biosystems System	Nein	Ja	01.03.2009	ja
Morbus Stargard (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 (Illumina), ggf. Bestätigung mit PCR, Sanger-Sequenzierung	6.2.18 AM Agilent Sure Select Anreicherung (Version E), 6.1.14 AG Anleitung Illumina MiSeq (Version C), 6.1.15 AG Anleitung Illumina NextSeq (Version A), 6.2.3 AM PCR (Version D), 6.2.6 AM Durchführung einer genetischen Untersuchung mittels Sanger-Sequenzierung (Version E)	Illumina MiSeq/NextSeq, Thermocycler, Sanger Sequenzierung mit Applied Biosystems System	Nein	Ja	14.06.2017	ja
Mukopolysaccharidosen (Panel) (ARSB [OMIM *611542], GALNS [OMIM *612222], GLB1 [OMIM *611458], GNS [OMIM *607664], GUSB [OMIM *611499], HGSNAT [OMIM *610453], HVAL1 [OMIM *607071], IDS [OMIM *300823], IDUA [OMIM *252800], NAGLU [OMIM *609701], SSSS [OMIM *605270])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Target Enrichment and Amplification (Twist), Sequencing-by-synthesis (Illumina), ggf. Bestätigung mit PCR, Sanger-Sequenzierung	6.2.21 AM Twist Custom Ansatz (Version A), 6.1.14 AG Anleitung Illumina MiSeq (Version C), 6.1.15 AG Anleitung Illumina NextSeq (Version A), 6.2.3 AM PCR (Version D), 6.2.6 AM Durchführung einer genetischen Untersuchung mittels Sanger-Sequenzierung (Version E)	Illumina MiSeq/NextSeq, Thermocycler, Sanger Sequenzierung mit Applied Biosystems System	Nein	Ja	14.09.2022	ja
Musterdystrophie (PRPH2 [OMIM *179605])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung	6.2.3 AM PCR (Version C), 6.2.6 AM Durchführung einer genetischen Untersuchung mittels Sanger-Sequenzierung (Version D)	Thermocycler, Sanger Sequenzierung mit Applied Biosystems System	Nein	Ja	01.03.2009	ja
Nicht-syndromale Hörstörung (GJB2 [OMIM *121011], GJB6 [OMIM *604418])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung	6.2.3 AM PCR (Version C), 6.2.6 AM Durchführung einer genetischen Untersuchung mittels Sanger-Sequenzierung (Version D)	Thermocycler, Sanger Sequenzierung mit Applied Biosystems System	Nein	Ja	02.01.2017	ja
Nicht-syndromale Hörstörung (Panel) (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 (Illumina), ggf. Bestätigung mit PCR, Sanger-Sequenzierung	6.2.21 AM Twist Custom Ansatz (Version A), 6.1.14 AG Anleitung Illumina MiSeq (Version C), 6.1.15 AG Anleitung Illumina NextSeq (Version A), 6.2.3 AM PCR (Version D), 6.2.6 AM Durchführung einer genetischen Untersuchung mittels Sanger-Sequenzierung (Version E)	Illumina MiSeq/NextSeq, Thermocycler, Sanger Sequenzierung mit Applied Biosystems System	Nein	Ja	26.01.2020	ja
Norrie-Syndrom (NDP [OMIM *300658])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung	6.2.3 AM PCR (Version C), 6.2.6 AM Durchführung einer genetischen Untersuchung mittels Sanger-Sequenzierung (Version D)	Thermocycler, Sanger Sequenzierung mit Applied Biosystems System	Nein	Ja	01.03.2009	ja
North Carolina Makuladystrophie (PRDM13 [OMIM *616741])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung	6.2.3 AM PCR (Version C), 6.2.6 AM Durchführung einer genetischen Untersuchung mittels Sanger-Sequenzierung (Version D)	Thermocycler, Sanger Sequenzierung mit Applied Biosystems System	Nein	Ja	02.01.2017	ja
Optikusatrophie (ACO2 [OMIM *100850], AFG3L2 [OMIM *604581], C12orf65 [OMIM *613541], CISD2 [OMIM *611507], DNMI1 [OMIM *603850], MCAT [OMIM *614479], MFN2 [OMIM *608507], MIEF1 [OMIM *615497], FDXR [OMIM *103270], MTPAP [OMIM *613669], NBS [OMIM *608025], NR2F1 [OMIM *132890], OPA1 [OMIM *605290], OPA3 [OMIM *606580], RTN4IP1 [OMIM *610502], SLC25A46 [OMIM *610826], SPG7 [OMIM *602783], SSBP1 [OMIM *600439], TIMM8A [OMIM *300356], TMEM126A [OMIM *612988], WFS1 [OMIM *606201], YME1L1 [OMIM *607472])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Sequence capture (Agilent), Sequencing-by-synthesis (Illumina), ggf. Bestätigung mit PCR, Sanger-Sequenzierung	6.2.18 AM Agilent Sure Select Anreicherung (Version E), 6.1.14 AG Anleitung Illumina MiSeq (Version C), 6.1.15 AG Anleitung Illumina NextSeq (Version A), 6.2.3 AM PCR (Version D), 6.2.6 AM Durchführung einer genetischen Untersuchung mittels Sanger-Sequenzierung (Version E)	Illumina MiSeq/NextSeq, Thermocycler, Sanger Sequenzierung mit Applied Biosystems System	Nein	Ja	11.09.2017	ja
Peutz-Jeghers-Syndrom (STK11 [OMIM *602216])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung	6.2.3 AM PCR (Version C), 6.2.6 AM Durchführung einer genetischen Untersuchung mittels Sanger-Sequenzierung (Version D)	Thermocycler, Sanger Sequenzierung mit Applied Biosystems System	Nein	Ja	02.01.2017	ja
Primäre Zahndurchbruchstörung (PTH1R [OMIM *168468])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung	6.2.3 AM PCR (Version C), 6.2.6 AM Durchführung einer genetischen Untersuchung mittels Sanger-Sequenzierung (Version D)	Thermocycler, Sanger Sequenzierung mit Applied Biosystems System	Nein	Ja	01.03.2009	ja

<p>Retinitis pigmentosa (RP) (ABC4 [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], CBORF37 [OMIM *614477], CA4 [OMIM *114760], CACNA1F [OMIM *300110], CC2D2A [OMIM *612013], CCDC51 [OMIM *618585], 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], DHDSD [OMIM *608172], DHX38 [OMIM *605584], DYNC2H1 [OMIM *603297], EVC1 [OMIM *616846], ENSA [OMIM *603061], EXOSC2 [OMIM *602238], EYS [OMIM *612424], FAM161A [OMIM *613596], FLVCR1 [OMIM *609144], FDXR [OMIM *103270], GNAI1 [OMIM *139330], GUCY1B [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], KIF3B [OMIM *603754], 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], PCY1A [OMIM *123695], PDE6A [OMIM *180071], PDE6B [OMIM *180072], PDE6G [OMIM *180073], POC1B [OMIM *614784], POMGN1 [OMIM *606822], PRCD [OMIM *610598], PROM1 [OMIM *604365], PROS1 [OMIM *176880], 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], 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], RRP [OMIM *607331], RPE65 [OMIM *180069], RPRC [OMIM *312610], SAG [OMIM *181031], SAMO1 [OMIM *616765], SEMA4A [OMIM *607392], SLC7A14 [OMIM *615720], SLC4A7 [OMIM *603533], SRRNP200 [OMIM *601664], SPAT7 [OMIM *608688], SPP2 [OMIM *602637], TEAD1 [OMIM *189957], TOPORS [OMIM *609507], TRNT1 [OMIM *612907], TTC8 [OMIM *608132], TTPA [OMIM *600415], TUB [OMIM *601197], TULP1 [OMIM *602280], USH2A [OMIM *608400], WDR34 [OMIM *613363], ZNF408 [OMIM *616454], ZNF513 [OMIM *613598])</p>	<p>EDTA-Blut, DNA aus Blut</p>	<p>Sequence capture (Agilent), Sequencing-by-synthesis (Illumina), ggf. Bestätigung mit PCR, Sanger-Sequenzierung</p>	<p>6.2.18 AM Agilent Sure Select Anreicherung (Version E), 6.1.14 AG Anleitung Illumina MiSeq (Version C), 6.1.15 AG Anleitung Illumina NextSeq (Version A), 6.2.3 AM PCR (Version D), 6.2.6 AM Durchführung einer genetischen Untersuchung mittels Sanger-Sequenzierung (Version E)</p>	<p>Illumina MiSeq/NextSeq, Thermocycler, Sanger Sequenzierung mit Applied Biosystems System</p>	<p>Nein</p>	<p>Ja</p>	<p>23.07.2018</p>	<p>ja</p>
<p>Retinitis pigmentosa, X-chromosomal (RPGR [OMIM *312610], RP2 [OMIM *300757])</p>	<p>EDTA-Blut, DNA aus Blut</p>	<p>PCR, Sanger-Sequenzierung</p>	<p>6.2.3 AM PCR (Version C), 6.2.6 AM Durchführung einer genetischen Untersuchung mittels Sanger-Sequenzierung (Version D)</p>	<p>Thermocycler, Sanger Sequenzierung mit Applied Biosystems System</p>	<p>Nein</p>	<p>Ja</p>	<p>01.03.2009</p>	<p>ja</p>
<p>Retinoschisis (RS1) (OMIM *300839)</p>	<p>EDTA-Blut, DNA aus Blut</p>	<p>PCR, Sanger-Sequenzierung</p>	<p>6.2.3 AM PCR (Version C), 6.2.6 AM Durchführung einer genetischen Untersuchung mittels Sanger-Sequenzierung (Version D)</p>	<p>Thermocycler, Sanger Sequenzierung mit Applied Biosystems System</p>	<p>Nein</p>	<p>Ja</p>	<p>01.03.2009</p>	<p>ja</p>
<p>Sorsby Fundusdystrophie (TIMP3 [OMIM *188826])</p>	<p>EDTA-Blut, DNA aus Blut</p>	<p>PCR, Sanger-Sequenzierung</p>	<p>6.2.3 AM PCR (Version C), 6.2.6 AM Durchführung einer genetischen Untersuchung mittels Sanger-Sequenzierung (Version D)</p>	<p>Thermocycler, Sanger Sequenzierung mit Applied Biosystems System</p>	<p>Nein</p>	<p>Ja</p>	<p>01.03.2009</p>	<p>ja</p>
<p>Thorakales Aortenaneurysms und Aortendissektion (ACTA2 [OMIM *102620], COL3A1 [OMIM *120180], FBN1 [OMIM *134797], FLNA [OMIM *300017], FN3 [OMIM *616745], MYLK [OMIM *600922], Notch1 [OMIM *190198], PRKG1 [OMIM *176894], SMOX1 [OMIM *603109], TGFB2 [OMIM *190220], TGFB3 [OMIM *190230], TGFBRI1 [OMIM *190181], TGFBRI2 [OMIM *190182])</p>	<p>EDTA-Blut, DNA aus Blut</p>	<p>Sequence capture (Agilent), Sequencing-by-synthesis (Illumina), ggf. Bestätigung mit PCR, Sanger-Sequenzierung</p>	<p>6.2.18 AM Agilent Sure Select Anreicherung (Version C), 6.1.14 AG Anleitung Illumina MiSeq (Version C), 6.1.15 AG Anleitung Illumina NextSeq (Version A), 6.2.3 AM PCR (Version D), 6.2.6 AM Durchführung einer genetischen Untersuchung mittels Sanger-Sequenzierung (Version E)</p>	<p>Illumina MiSeq/NextSeq, Thermocycler, Sanger Sequenzierung mit Applied Biosystems System</p>	<p>Nein</p>	<p>Ja</p>	<p>07.03.2017</p>	<p>ja</p>
<p>Tumor Panel (ABL1 [OMIM *189980], ABRAXAS1 [OMIM *611143], ACD [OMIM *609377], ADM [OMIM *102275], AIP [OMIM *605555], AKT1 [OMIM *164730], AKT2 [OMIM *164731], ALK [OMIM *105590], APC [OMIM *611731], AR [OMIM *313700], ARID1A [OMIM *603024], ATM [OMIM *607585], ATR [OMIM *601215], AXIN2 [OMIM *604025], BAP1 [OMIM *603089], BARD1 [OMIM *601593], BLM [OMIM *604610], BMPR1A [OMIM *601299], BRCA1 [OMIM *113705], BRCA2 [OMIM *600185], BRIP1 [OMIM *605882], CCND1 [OMIM *168461], CDC73 [OMIM *607393], CDH1 [OMIM *192090], CDK4 [OMIM *123829], CDKN1A [OMIM *116899], CDKN1B [OMIM *600778], CDKN1C [OMIM *600856], CDKN2A [OMIM *600160], CDKN2B [OMIM *600431], CDKN2C [OMIM *603369], CHEK2 [OMIM *604373], CTR9 [OMIM *609366], CYLD [OMIM *605018], DDB2 [OMIM *600811], DICER1 [OMIM *606241], DIS3L2 [OMIM *614184], EGFR [OMIM *131550], EGLN1 [OMIM *606425], EPCAM [OMIM *185535], ERCC1 [OMIM *126380], ERCC2 [OMIM *126340], ERCC3 [OMIM *133510], ERCC4 [OMIM *133520], ERCC5 [OMIM *133530], ESR1 [OMIM *133430], FANCA [OMIM *607139], FANCB [OMIM *300515], FANCC [OMIM *613899], FANCD2 [OMIM *613984], FANCE [OMIM *613976], FANCF [OMIM *613897], FANCG [OMIM *602956], FANCI [OMIM *611860], FANCL [OMIM *608111], FANCM [OMIM *609544], FH [OMIM *133850], FLCN [OMIM *607273], FOXE1 [OMIM *602617], GPC3 [OMIM *300037], GREN1 [OMIM *603054], HARP2 [OMIM *603924], HNF1A [OMIM *142410], HMXB13 [OMIM *604607], HRAS [OMIM *190020], KIF18B [OMIM *605995], KIT [OMIM *164920], KLLN [OMIM *612105], LZTR1 [OMIM *600574], MAP3K1 [OMIM *600982], MAX [OMIM *154950], MBD4 [OMIM *603574], MDH2 [OMIM *154100], MDM2 [OMIM *164785], MEN1 [OMIM *613733], MET [OMIM *164860], MIF [OMIM *156845], MLH1 [OMIM *120436], MLH3 [OMIM *604395], MRE11 [OMIM *600814], MSH2 [OMIM *609309], MSH3 [OMIM *600887], MSH6 [OMIM *600678], MTPAP [OMIM *156540], MUTHY [OMIM *604933], NBN [OMIM *602667], NF1 [OMIM *613113], NF2 [OMIM *607379], NKX2-1 [OMIM *600635], NOTCH3 [OMIM *600276], NRG1 [OMIM *142445], NTHL1 [OMIM *602656], NTRK1 [OMIM *191315], PALB2 [OMIM *610355], PAX3 [OMIM *606597], PBRM1 [OMIM *606083], PDGFRA [OMIM *173490], PHOX2B [OMIM *603851], PIK3CA [OMIM *171834], PIK3R1 [OMIM *171833], PKD2 [OMIM *173910], PMS1 [OMIM *600258], PMS2 [OMIM *600259], POLD1 [OMIM *174761], POLE [OMIM *174762], POLH [OMIM *603968], POT1 [OMIM *606478], PRKARIA [OMIM *188830], PTCH1 [OMIM *601309], PTCH2 [OMIM *603673], PTEN [OMIM *601728], RAD50 [OMIM *604040], RAD51 [OMIM *179617], RAD51C [OMIM *602774], RAD51D [OMIM *602954], RAD54L [OMIM *603615], RB1 [OMIM *614041], RECQL4 [OMIM *603760], REST [OMIM *600574], RET [OMIM *616461], RHBF2 [OMIM *614404], RINT1 [OMIM *610089], RNF43 [OMIM *612482], RPS20 [OMIM *603682], SCG5 [OMIM *173120], SDHA [OMIM *600857], SDHAF2 [OMIM *613019], SDHB [OMIM *185470], SDHC [OMIM *602413], SDHD [OMIM *600857])</p>	<p>EDTA-Blut, DNA aus Blut</p>	<p>Target Enrichment and Amplification (Twist), Sequencing-by-synthesis (Illumina), ggf. Bestätigung mit PCR, Sanger-Sequenzierung</p>	<p>6.2.21 AM Twist Custom Ansatz (Version A), 6.1.14 AG Anleitung Illumina MiSeq (Version C), 6.1.15 AG Anleitung Illumina NextSeq (Version A), 6.2.3 AM PCR (Version D), 6.2.6 AM Durchführung einer genetischen Untersuchung mittels Sanger-Sequenzierung (Version E)</p>	<p>Illumina MiSeq/NextSeq, Thermocycler, Sanger Sequenzierung mit Applied Biosystems System</p>	<p>Nein</p>	<p>Ja</p>	<p>12.12.2022</p>	<p>ja</p>
<p>Usher-Syndrom (USH) (ABHD12 [OMIM *613599], ADRGV1 [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], PZD27 [OMIM *612971], USH1C [OMIM *605242], USH1G [OMIM *607696], USH2A [OMIM *608400], WHRN [OMIM *607928])</p>	<p>EDTA-Blut, DNA aus Blut</p>	<p>Sequence capture (Agilent), Sequencing-by-synthesis (Illumina), ggf. Bestätigung mit PCR, Sanger-Sequenzierung</p>	<p>6.2.18 AM Agilent Sure Select Anreicherung (Version E), 6.1.14 AG Anleitung Illumina MiSeq (Version C), 6.1.15 AG Anleitung Illumina NextSeq (Version A), 6.2.3 AM PCR (Version D), 6.2.6 AM Durchführung einer genetischen Untersuchung mittels Sanger-Sequenzierung (Version E)</p>	<p>Illumina MiSeq/NextSeq, Thermocycler, Sanger Sequenzierung mit Applied Biosystems System</p>	<p>Nein</p>	<p>Ja</p>	<p>19.06.2018</p>	<p>ja</p>

Von-Hippel-Lindau-Syndrom- (VHL [OMIM *608537])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung	6.2.3 AM PCR (Version C), 6.2.6 AM Durchführung einer genetischen Untersuchung mittels Sanger-Sequenzierung (Version D)	Thermocycler, Sanger Sequenzierung mit Applied Biosystems System	Nein	Ja	01.03.2009	ja
Xeroderma pigmentosum (DBB1 [OMIM *600045], DBB2 [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 (Illumina), ggf. Bestätigung mit PCR, Sanger-Sequenzierung	6.2.18 AM Agilent Sure Select Anreicherung (Version E), 6.1.14 AG Anleitung Illumina MiSeq (Version C), 6.1.15 AG Anleitung Illumina NextSeq (Version A), 6.2.3 AM PCR (Version D), 6.2.6 AM Durchführung einer genetischen Untersuchung mittels Sanger-Sequenzierung (Version E)	Illumina MiSeq/NextSeq, Thermocycler, Sanger Sequenzierung mit Applied Biosystems System	Nein	Ja	11.09.2017	ja
Zapfen (ZD) / Zapfen-Stäbchen-Dystrophie (ZSD) (ABCA4 [OMIM *601691], ADAM9 [OMIM *602713], AIPL1 [OMIM *604392], ATF6 [OMIM *605537], CBORF37 [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], CNM4 [OMIM *607805], CRX [OMIM *602225], GNAT2 [OMIM *139340], GUC1A [OMIM *600364], GUCY2D [OMIM *600179], IFTB1 [OMIM *605489], KCNV2 [OMIM *607604], KIF11 [OMIM *148760], PCTY1A [OMIM *123695], PDE6C [OMIM *600827], PDE6H [OMIM *601190], PITPNM3 [OMIM *608921], RFX1B [OMIM *614784], RFX1 [OMIM *604365], PRPH2 [OMIM *179605], RAB28 [OMIM *612994], RAK2 [OMIM *610362], RDH5 [OMIM *601617], RGS9 [OMIM *604067], RGS9BP [OMIM *607814], RIMS1 [OMIM *606629], RP1 [OMIM *603937], RP11 [OMIM *608581], RPE65 [OMIM *180069], RPGR [OMIM *312610], RPGRIP1 [OMIM *605446], SEMA4A [OMIM *607292], TLL5 [OMIM *612268], UNC119 [OMIM *604011])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Sequence capture (Agilent), Sequencing-by-synthesis (Illumina), ggf. Bestätigung mit PCR, Sanger-Sequenzierung	6.2.18 AM Agilent Sure Select Anreicherung (Version E), 6.1.14 AG Anleitung Illumina MiSeq (Version C), 6.1.15 AG Anleitung Illumina NextSeq (Version A), 6.2.3 AM PCR (Version D), 6.2.6 AM Durchführung einer genetischen Untersuchung mittels Sanger-Sequenzierung (Version E)	Illumina MiSeq/NextSeq, Thermocycler, Sanger Sequenzierung mit Applied Biosystems System	Nein	Ja	01.08.2019	ja

Untersuchungsart:

Molekularbiologische Untersuchungen (Hybridisierungsverfahren)

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät	CE-Verfahren	in Haus-Verfahren	akkreditiert seit	Flexible Akkreditierung
Choroideremie (CHM [OMIM *300390])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	MLPA	6.2.9 AM MLPA (Version D)	Thermocycler, Sanger Sequenzierung mit Applied Biosystems System	Nein	ja	01.03.2009	ja
Ehlers-Danlos-Syndrom, vaskulärer Typ IV (COL3A1 [OMIM *120180], TXNB [OMIM *600985])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	MLPA	6.2.9 AM MLPA (Version D)	Thermocycler, Sanger Sequenzierung mit Applied Biosystems System	Nein	ja	18.07.2017	ja
Familiäre exsudative Vitreoretinopathie (FZD4 [OMIM *604579], LRPS [OMIM *603506], NDP [OMIM *300658])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	MLPA	6.2.9 AM MLPA (Version D)	Thermocycler, Sanger Sequenzierung mit Applied Biosystems System	Nein	ja	01.03.2009	ja
Familiäres atyp. multiples Muttermal- und Melanom-Syndrom (CDKN2A [OMIM *600160])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	MLPA	6.2.9 AM MLPA (Version D)	Thermocycler, Sanger Sequenzierung mit Applied Biosystems System	Nein	ja	01.03.2009	ja
Familiäres Brust- und Ovarialkarzinom (ATM [OMIM *607585], BRCA1 [OMIM *113705], BRCA2 [OMIM *600185], BRIP1 [OMIM *605882], CDH1 [OMIM *192090], CHEK2 [OMIM *604373], PALB2 [OMIM *610355], RADS1C [OMIM *602774], RADS1D [OMIM *602954], TP53 [OMIM *191170])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	MLPA	6.2.9 AM MLPA (Version D)	Thermocycler, Sanger Sequenzierung mit Applied Biosystems System	Nein	ja	01.03.2009	ja
Hereditäres nicht-polyposes Kolonkarzinom (HNPCC) (MLH1 [OMIM *120436], MSH2 [OMIM *609309], MSH6 [OMIM *600678], PMS2 [OMIM *600259])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	MLPA	6.2.9 AM MLPA (Version D)	Thermocycler, Sanger Sequenzierung mit Applied Biosystems System	Nein	ja	01.03.2009	ja
Juvenile polyposis syndrome (JPS) (BMPR1A [OMIM *601299], SMADA [OMIM *600993], PTEN [OMIM *601728])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	MLPA	6.2.9 AM MLPA (Version D)	Thermocycler, Sanger Sequenzierung mit Applied Biosystems System	Nein	ja	06.06.2019	ja
Kolonkarzinom mit Polyposis (APC [OMIM *611731], MUTYH [OMIM *604933], PTEN [OMIM *601728], TP53 [OMIM *191170])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	MLPA	6.2.9 AM MLPA (Version D)	Thermocycler, Sanger Sequenzierung mit Applied Biosystems System	Nein	ja	01.03.2009	ja
Lebersche kongenitale Amaurose (LCA) (IMPDH1 [OMIM *146690], PRPH2 [OMIM *179605])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	MLPA	6.2.9 AM MLPA (Version D)	Thermocycler, Sanger Sequenzierung mit Applied Biosystems System	Nein	ja	01.03.2009	ja
M. Best (BEST1 [OMIM *607854])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	MLPA	6.2.9 AM MLPA (Version D)	Thermocycler, Sanger Sequenzierung mit Applied Biosystems System	Nein	ja	01.03.2009	ja
Makuladystrophie (MD) (ABCA4 [OMIM *601691], BEST1 [OMIM *607854], PRPH2 [OMIM *179605], RPGR [OMIM *312610])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	MLPA	6.2.9 AM MLPA (Version D)	Thermocycler, Sanger Sequenzierung mit Applied Biosystems System	Nein	ja	01.03.2009	ja
Makuladystrophie Typ Stargardt (ABCA4 [OMIM *601691])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	MLPA	6.2.9 AM MLPA (Version D)	Thermocycler, Sanger Sequenzierung mit Applied Biosystems System	Nein	ja	01.03.2009	ja
Musterdystrophie (PRPH2 [OMIM *179605])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	MLPA	6.2.9 AM MLPA (Version D)	Thermocycler, Sanger Sequenzierung mit Applied Biosystems System	Nein	ja	01.03.2009	ja
Neuronale Ceroid Lipofuszinose (NCL) (PPT1 [OMIM *600722], TPP1 [OMIM *607998], CLN3 [OMIM *607042], CLN6 [OMIM *606725], *CLN8 [OMIM *607837])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	MLPA	6.2.9 AM MLPA (Version D)	Thermocycler, Sanger Sequenzierung mit Applied Biosystems System	Nein	ja	01.10.2020	ja
Nicht-syndromale Schwerhörigkeit (GJB2 [OMIM *121011], GJB6 [OMIM *604418])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	MLPA	6.2.9 AM MLPA (Version D)	Thermocycler, Sanger Sequenzierung mit Applied Biosystems System	Nein	ja	02.01.2017	ja
Optikusatrophy (OPA1 [OMIM *605290])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	MLPA	6.2.9 AM MLPA (Version D)	Thermocycler, Sanger Sequenzierung mit Applied Biosystems System	Nein	ja	01.03.2009	ja
Retinitis pigmentosa (RP) (ABCA4 [OMIM *601691], BEST1 [OMIM *607854], IMPDH1 [OMIM *146690], POMGNT1 [OMIM *606822], PRPF31 [OMIM *606419], PRPH2 [OMIM *179605], RHO [OMIM *180380], RP1 [OMIM *603937], RBPGR [OMIM *312610])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	MLPA	6.2.9 AM MLPA (Version D)	Thermocycler, Sanger Sequenzierung mit Applied Biosystems System	Nein	ja	01.03.2009	ja
Thorakales Aortenaneurysma und Aortendissektion (COL3A1 [OMIM *120180])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	MLPA	6.2.9 AM MLPA (Version D)	Thermocycler, Sanger Sequenzierung mit Applied Biosystems System	Nein	ja	14.02.2018	ja
Usher-Syndrom Typ 2 (USH2A [OMIM *608400])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	MLPA	6.2.9 AM MLPA (Version D)	Thermocycler, Sanger Sequenzierung mit Applied Biosystems System	Nein	ja	02.01.2017	ja
Von-Hippel-Lindau-Syndrom (VHL [OMIM *608537])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	MLPA	6.2.9 AM MLPA (Version D)	Thermocycler, Sanger Sequenzierung mit Applied Biosystems System	Nein	ja	01.03.2009	ja
Zapfen (ZD) / Zapfen-Stäbchen-Dystrophie (ZSD) (ABCA4 [OMIM *601691], PRPH2 [OMIM *179605], RPGR [OMIM *312610])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	MLPA	6.2.9 AM MLPA (Version D)	Thermocycler, Sanger Sequenzierung mit Applied Biosystems System	Nein	ja	01.03.2009	ja

Zentrale areoläre Aderhautdystrophie (PRPH2 [OMIM *179605])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	MLPA	6.2.9 AM MLPA (Version D)	Thermocycler, Sanger Sequenzierung mit Applied Biosystems System	Nein	ja	01.03.2009	ja
-------------------------------------------------------------	-------------------------	------	---------------------------	------------------------------------------------------------------	------	----	------------	----

Stand 12.12.2022