

Deutsche Akkreditierungsstelle

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-21320-01-00 nach DIN EN ISO 15189:2014

Gültig ab: 09.12.2022

Ausstellungsdatum: 09.12.2022

Inhaber der Akkreditierungsurkunde:

**Zentrum für Humangenetik Tübingen,
Dr. med. Dr. rer. nat. Saskia Biskup, Fachärztin für Humangenetik
Paul-Ehrlich-Straße 23, 72076 Tübingen**

Das Medizinische Laboratorium erfüllt die Mindestanforderungen gemäß DIN EN ISO 15189:2014 und gegebenenfalls zusätzliche gesetzliche und normative Anforderungen, einschließlich solcher in relevanten sektoralen Programmen, um die nachfolgend aufgeführten Konformitätsbewertungstätigkeiten durchzuführen.

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.

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 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 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 zu entnehmen (www.dakks.de)

Untersuchungsgebiet: Humangenetik (Zytogenetik)

Untersuchungsart:

Chromosomenanalyse

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Imbalancen im Genom (Duplikationen/Deletionen)	EDTA-Blut DNA aus Blut genomische DNA	Molekulare Karyotypisierung mittels Array-Analyse (Array-CGH)

Untersuchungsgebiet: Humangenetik (Molekulare Humangenetik)

Untersuchungsart:

Molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) **

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Chromosomenstörung Trisomie 21, 18, 13, X0, XXX, XXY, XYY, XXYY,	Vollblut (cfDNA- Blutstabilisierungsröhrchen)	cfDNA-Isolation, PCR, Oligonucleotid-Array-Analyse
Rhesusfaktor	EDTA-Blut, Vollblut (cfDNA- Blutstabilisierungsröhrchen)	cfDNA-Isolation, Realtime-PCR
Beckwith-Wiedemann-Syndrom (BWS) Genregion 11p15 UPD11 OMIM# 130650	EDTA-Blut DNA aus Lymphozyten	PCR, Sanger-Sequenzierung, Methylierungs-MLPA
Prader-Willi-Syndrom (PWS) OMIM# 176270 , Angelman-Syndrom (AS) OMIM# 105830 , Analyse des Methylierungsstatus und Deletions-Analyse SNRPN-Region 15q11-13 UPD15 (UBE3A-Gen)	EDTA-Blut DNA aus Lymphozyten	PCR, Sanger-Sequenzierung, Methylierungs-MLPA
Silver-Russel-Syndrom Genregion 11p15 OMIM# 180860	EDTA-Blut DNA aus Lymphozyten	PCR, Sanger-Sequenzierung, Methylierungs-MLPA
Spinale Muskelatrophie (SMN1-Gen) OMIM# 600354 (SMN2-Gen) OMIM# 601627	EDTA-Blut, Mundschleimhaut- Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)
Hämochromatose (HFE-Gen) Punktmutation Cys282Tyr OMIM# 235200	EDTA-Blut, Mundschleimhaut- Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Lebersche Optikusatrophie (LHON-Gen) m.3460G>A, m.11778G>A, m.14484T>C OMIM# 535000	EDTA-Blut, Mundschleimhaut- Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Prothrombin (Gerinnungsfaktor II) (Faktor2-Gen) 20210G>A-Mutation OMIM# 176930	EDTA-Blut, Mundschleimhaut- Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Thrombophilie (F5-Gen Leiden-Variante) c.1601G>A, p.Arg534Gln OMIM# 612309	EDTA-Blut, Mundschleimhaut- Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Chorea-Huntington (HTT-Gen) OMIM# 613004	EDTA-Blut, Mundschleimhaut- Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Fragmentlängen-Analyse
Frontotemporale Demenz mit/ohne Amyotrophe Lateralsklerose (ALS) (C9orf72-Gen) OMIM# 614260	EDTA-Blut, Mundschleimhaut- Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Fragmentlängen-Analyse
Machado-Joseph-Krankheit (ATXN3-Gen) OMIM# 607047	EDTA-Blut, Mundschleimhaut- Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Fragmentlängen-Analyse
Spinozerebelläre Ataxie Typ 1 (ATXN1-Gen) OMIM# 601556	EDTA-Blut, Mundschleimhaut- Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Fragmentlängen-Analyse
Spinozerebelläre Ataxie Typ 2 (ATXN2-Gen) OMIM# 601517	EDTA-Blut, Mundschleimhaut- Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Fragmentlängen-Analyse
Spinozerebelläre Ataxie Typ 3 (ATXN3-Gen) OMIM# 607047	EDTA-Blut, Mundschleimhaut- Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Fragmentlängen-Analyse
Spinozerebelläre Ataxie Typ 7 (ATXN7-Gen) OMIM# 607640	EDTA-Blut, Mundschleimhaut- Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Fragmentlängen-Analyse

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Mikrosatelliten-Instabilität Mikrosatellitenmarker: BAT-25, BAT-26, NR-21, NR-22, NR-27	EDTA-Blut, Streck-Blut, zell-freies Plasma, Zellen, Gewebe nativ und fixiert DNA aus Blut, Zellen, Geweben und FFPE-Gewebe cfDNA, genomische DNA	Multiplex-PCR, Fragmentlängen-Analyse
Mikrosatelliten-Instabilität Mikrosatellitenmarker: BAT-25, BAT-26, NR-21, NR-22, NR27	EDTA-Blut, Streck-Blut, zell-freies Plasma, Zellen, Gewebe nativ und fixiert DNA aus Blut, Zellen, Geweben und FFPE-Gewebe cfDNA, genomische DNA	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis (NGS, Illumina)
Alexander-Syndrom (GFAP-Gen) OMIM# 137780	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Alternierende Hemiplegie der Kindheit (ATP1A2-Gen) OMIM# 182340	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)
Antithrombin-Defizienz (SERPINC1-Gen) OMIM# 107300	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)
Arterial-Tortuosity-Syndrom (SLC2A10-Gen) OMIM# 606145	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Aspartylglukosaminurie (AGA-Gen) OMIM# 613228	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Autosomal-dominante nicht-syndromale sensorineurale Schwerhörigkeit Typ DFNA, Autosomal-rezessive nicht-syndromale sensorineurale Schwerhörigkeit Typ DFNB (GJB2-Gen) OMIM# 121011	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)
Bannayan-Riley-Ruvalcaba-Syndrom (PTEN-Gen) OMIM# 601728	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Behr-Syndrom (OPA1-Gen) OMIM# 605290	EDTA-Blut, Mundschleimhaut- Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)
Bethlem-Myopathie (COL6A3-Gen) OMIM# 120250	EDTA-Blut, Mundschleimhaut- Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Brody-Myopathie (ATP2A1-Gen) OMIM# 108730	EDTA-Blut, Mundschleimhaut- Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Chronische hereditäre Pankreatitis (SPINK1-Gen) OMIM# 167790	EDTA-Blut, Mundschleimhaut- Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)
Cowden-Syndrom (PTEN-Gen) OMIM# 601728	EDTA-Blut, Mundschleimhaut- Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)
Dilatative Kardiomyopathie (DMD-Gen) OMIM# 300377	EDTA-Blut, Mundschleimhaut- Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	Target enrichment, Sequencing-by- synthesis (NGS, Illumina), Deletions- /Duplikations-Analyse (MLPA)
Dopa-responsive Dystonie durch Sepiapterin-Reduktase-Mangel (SPR-Gen) OMIM# 182125	EDTA-Blut, Mundschleimhaut- Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
EEM-Syndrom (ektodermale Dystrophie, Ektrodaktylie und Makuladystrophie) (CDH3-Gen) OMIM# 114021	EDTA-Blut, Mundschleimhaut- Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Externe progressive Ophthalmoplegie (POLG-Gen) OMIM# 174763	EDTA-Blut, Mundschleimhaut- Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)
Familiäre exsudative Retinopathie (TSPAN12-Gen) OMIM# 613138	EDTA-Blut, Mundschleimhaut- Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Familiäre hemiplegische Migräne Typ 3 (SCN1A-Gen) OMIM# 182389	EDTA-Blut, Mundschleimhaut- Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Familiäre Tumorerkrankungen (BRCA1-Gen) OMIM# 113705 (BRCA2-Gen) OMIM# 600185	EDTA-Blut, Streck-Blut, zell-freies Plasma, Zellen, Gewebe nativ und fixiert DNA aus Blut, Zellen, Geweben und FFPE-Gewebe cfDNA, genomische DNA	amplikonbasiert, Sequencing-by- synthesis (NGS, Illumina), Deletions- /Duplikations-Analyse (MLPA)
Familiäre viszerale Myopathie (ACTG2-Gen) OMIM# 102545	EDTA-Blut, Mundschleimhaut- Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Familiäres Mittelmeerfieber (MEFV-Gen) OMIM# 608107	EDTA-Blut, Mundschleimhaut- Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Glycin-Enzephalopathie (AMT-Gen) OMIM# 238310	EDTA-Blut, Mundschleimhaut- Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)
Glykogenose Typ 1a (G6PC-Gen) OMIM# 613742	EDTA-Blut, Mundschleimhaut- Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
GM1-Gangliosidose Typ 1-3 (GLB1-Gen) OMIM# 611458	EDTA-Blut, Mundschleimhaut- Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Hemiplegische Migräne (ATP1A2-Gen) OMIM# 182340	EDTA-Blut, Mundschleimhaut- Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)
Hereditäre Hyperekplexie (GLRB-Gen) OMIM# 138492 (GPHN-Gen) OMIM# 603930	EDTA-Blut, Mundschleimhaut- Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)
Hyperferritinämie-Katarakt- Syndrom (FTL-Gen) OMIM# 134790	EDTA-Blut, Mundschleimhaut- Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Hyper-IgD-Syndrom (MVK-Gen) OMIM# 251170	EDTA-Blut, Mundschleimhaut- Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Hypotrichose mit juveniler Makuladegeneration (CDH3-Gen) OMIM# 114021	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Keratitis-Ichthyosis-Taubheitssyndrom (GJB2-Gen) OMIM# 121011	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)
Kongenitale Alveolarproteinose oder interstitielle Lungenerkrankung (ABCA3-Defizienz) (ABCA3-Gen) OMIM# 601615	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Kongenitale Muskeldystrophie Typ Ullrich (COL6A3-Gen) OMIM# 120250	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Kortikaler Myoklonus (NOL3-Gen) OMIM# 605235	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Kraniozervikale Dystonie (Dystonie 24) (ANO3-Gen) OMIM# 610110	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Leber Congenitale Amaurose 7 (CRX-Gen) OMIM# 602225	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)
Lhermitte-Duclos-Krankheit (PTEN-Gen) OMIM# 601728	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)
Makrozephalie-Autismus-Syndrom (PTEN-Gen) OMIM# 601728	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)
Methylglutaconazidurie Typ 3 (OPA3-Gen) OMIM# 606580	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Mevalonazidurie (MVK-Gen) OMIM# 251170	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-21320-01-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Mitochondriales DNA-Depletions-Syndrom 4A, Alpers-Syndrom, Mitochondriales DNA-Depletions-Syndrom 4B, MNGIE-Syndrom (POLG-Gen) OMIM# 174763	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)
Mitochondriales dominantes und rezessives Ataxie-Syndrom (POLG-Gen) OMIM# 174763	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)
Molybdän-Kofaktor-Mangel Typ C (GPHN-Gen) OMIM# 603930	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Mukopolysaccharidose Typ 3B (NAGLU-Gen) OMIM# 609701	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Mukopolysaccharidose Typ 4B (GLB1-Gen) OMIM# 611458	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Muskeldystrophie Duchenne, Muskeldystrophie Becker (DMD-Gen) OMIM# 300377	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis (NGS, Illumina), Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)
Neurodegeneration mit Eisenablagerung im Gehirn (NBIA) (FTL-Gen) OMIM# 134790	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Neuronale Ceroid-Lipofuszinose (CLN8-Gen) OMIM# 607837	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Okulärer Albinismus (GPR143-Gen) OMIM# 300808	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)
Optikusatrophie Optikusatrophie-plus-Syndrom (OPA1-Gen) OMIM# 605290	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)
Optikusatrophie (OPA3-Gen) OMIM# 606580	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-21320-01-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Parkinson-Syndrom (LRRK2-Gen) Exons 24,25,27,29,31,35,41,44 OMIM# 609007	EDTA-Blut, Mundschleimhaut- Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Primäre Dystonie Typ DYT27 (COL6A3-Gen) OMIM# 120250	EDTA-Blut, Mundschleimhaut- Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Primärer systemischer Carnitin- Mangel (SLC22A5-Gen) OMIM# 603377	EDTA-Blut, Mundschleimhaut- Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)
Proteus-Syndrom (PTEN-Gen) OMIM# 601728	EDTA-Blut, Mundschleimhaut- Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)
Succinat-Semialdehyd- Dehydrogenase-Mangel (ALDH5A1-Gen) OMIM# 610045	EDTA-Blut, Mundschleimhaut- Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
TNF-Rezeptor 1-assoziiertes periodisches Syndrom (TRAPS) (TNFRSF1A-Gen) Exons 2,3,4,6,7 OMIM# 191190	EDTA-Blut, Mundschleimhaut- Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Torsionsdystonie DYT1 (TOR1A-Gen) OMIM# 605204	EDTA-Blut, Mundschleimhaut- Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)
Triple-A-Syndrom (AAAS-Gen) OMIM# 605378	EDTA-Blut, Mundschleimhaut- Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Vohwinkel-Syndrom (GJB2-Gen) OMIM# 121011	EDTA-Blut, Mundschleimhaut- Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)
Xeroderma pigmentosum Gruppe C Cockayne-Syndrom (ERCC5-Gen) OMIM# 133530	EDTA-Blut, Mundschleimhaut- Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Xeroderma pigmentosum Gruppe G (ERCC5-Gen) OMIM# 133530	EDTA-Blut, Mundschleimhaut- Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Zapfen-Stäbchen-Dystrophie Typ 2 (CRX-Gen) OMIM# 602225	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)
Zerebro-okulo-fazio-skelettales Syndrom (ERCC5-Gen) OMIM# 133530	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Augenerkrankungen Retinitis pigmentosa, autosomal-dominant und X-gekoppelt BEST1, CA4, CACNA1F, CRX, GUCA1B, HK1, IMPDH1, KLHL7, NR2E3, NRL, PRPF3, PRPF31, PRPF4, PRPF6, PRPF8, PRPH2, RDH12, RGR, RHO, ROM1, RP1, RP2, RP9, RPE65, RPGR, SEMA4A, SNRNP200, TOPORS	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis (NGS, Illumina)
Augenerkrankungen Retinitis pigmentosa, autosomal-rezessiv und X-gekoppelt ABCA4, AGBL5, AHI1, ARL2BP, ARL6, BBS1, BBS2, BEST1, CACNA1F, CDHR1, CEP290, CERKL, CLN3, CNGA1, CNGB1, CRB1, CYP4V2, DHDDS, EYS, FAM161A, FLVCR1, GNAT1, GUCY2D, HGSNAT, IFT140, IFT172, IMPG2, KIZ, LRAT, MAK, MERTK, MFRP, NR2E3, NRL, PDE6A, PDE6B, PDE6G, POMGNT1, PRCD, PROM1, PRPF31, RBP3, RDH12, REEP6, RGR, RHO, RLBP1, RP1, RP1L1, RP2, RPE65, RPGR, RPGRIP1, SAG, SLC7A14, SPATA7, TULP1, USH2A	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis (NGS, Illumina)

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Bindegewebserkrankungen Ehlers-Danlos-Syndrom, Marfan-Syndrom, Loeys-Dietz-Syndrom, thorakales Aortenaneurysma und Differentialdiagnosen ABCC6, ACTA2, ACVR1, ADAMTS2, ALDH18A1, ATP6V0A2, ATP6V1A, ATP6V1E1, B3GALT6, B4GALT7, BGN, C1R, C1S, CBS, CHST14, COL1A1, COL1A2, COL3A1, COL4A1, COL5A1, COL5A2, DSE, EFEMP2, ELN, FBLN5, FBN1, FBN2, FKBP14, FOXE3, GORAB, LOX, LTBP4, MFAP5, MYH11, MYLK, PLOD1, PRDM5, PYCR1, SKI, SLC2A10, SLC39A13, SMAD3, SMAD4, TGFB2, TGFB3, TGFB3R1, TGFB3R2, TNXB, ZNF469	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis (NGS, Illumina)
Blutbildungsdefekte Angeborene Störungen der Blutbildung ATR, BRCA2, BRIP1, CTC1, DKC1, DNAJC21, EFL1, ERCC4, ERCC6L2, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, GATA2, GRHL2, IKZF1, LIG4, LYST, MAD2L2, MPL, NBN, HP2, NOP10, PALB2, PARN, RAD51, RAD51C, RTEL1, SAMD9L, SBDS, SLC46A1, SLX4, SRP72, TCN2, TERC, TERT, THPO, TINF2, UBE2T, USB1, WAS, WIPF1, WRAP53, XRCC2	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis (NGS, Illumina)
Epilepsie, Stoffwechselerkrankungen und Hirnentwicklungsstörungen Familiäre und Idiopathische Epilepsie ALDH7A1, CACNA1A, CHRNA2, CHRNA4, CHRN2, DEPDC5, GABRA1, GABRB3, GABRG2, GRIN2A, KCNA1, KCNMA1, KCNQ2, KCNQ3, KCNT1, LGI1, MTOR, NPRL2, NPRL3, PCDH19, PRRT2, RELN, RORB, SCN1A, SCN1B, SCN2A, SCN8A, SLC1A3, SLC2A1, STX1B, TBC1D24	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis (NGS, Illumina)

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
<p>Epilepsie, Stoffwechselerkrankungen und Hirnentwicklungsstörungen Epilepsie und Entwicklungsstörung (inkl. epileptische Enzephalopathie) AARS, ALDH7A1, ALG13, AMT, AP3B2, ARHGEF9, ARV1, ARX, BRAT1, CACNA1A, CAD, CASK, CDKL5, CHD2, CLCN4, CNNM2, DDX3X, DENND5A, DNMT1, DOCK7, EEF1A2, FGF12, FOXG1, FRRS1L, GABRA1, GABRB1, GABRB2, GABRB3, GAMT, GLDC, GNAO1, GNB1, GRIN1, GRIN2A, GRIN2B, GRIN2D, HACE1, HCN1, HNRNPU, IQSEC2, ITPA, KCNA2, KCNB1, KCNQ2, KCNT1, MBD5, MBOAT7, MDH2, MECP2, MEF2C, MOCS1, MOCS2, NECAP1, NEXMIF, PACS2, PCDH19, PIGA, PLCB1, PLPBP, PNKP, PNPO, POLG, PURA, QARS, ROGDI, SCN1A, SCN2A, SCN8A, SIK1, SLC12A5, SLC13A5, SLC1A2, SLC25A12, SLC25A22, SLC2A1, SLC35A2, SLC6A1, SLC6A8, SLC9A6, SMC1A, SPTAN1, ST3GAL3, ST3GAL5, STXBP1, SYNGAP1, SYNJ1, SZT2, TBC1D24, TCF4, TPP1, TSC1, TSC2, UBA5, UBE3A, WDR45, WWOX, ZEB2</p>	<p>EDTA-Blut, Mundschleimhaut- Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA</p>	<p>Target enrichment, Sequencing-by-synthesis (NGS, Illumina)</p>
<p>Hauterkrankungen Okulokutaner Albinismus GPR143, MC1R, OCA2, SLC24A5, SLC45A2, TYR, TYRP1</p>	<p>EDTA-Blut, Mundschleimhaut- Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA</p>	<p>Target enrichment, Sequencing-by-synthesis (NGS, Illumina)</p>

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Herzerkrankungen Dilatative Kardiomyopathie ABCC9, ACTC1, ACTN2, ANKRD1, BAG3, CASQ2, CRYAB, CSRP3, DES, DMD, DSC2, DSG2, DSP, DTNA, EMD, FKTN, FLNC, GATAD1, ILK, JPH2, JUP, LAMA4, LAMP2, LDB3, LMNA, MYBPC3, MYH6, MYH7, MYL2, MYL3, MYPN, NEBL, NEXN, PDLIM3, PKP2, PLN, PRDM16, RAF1, RBM20, RYR2, SCN5A, SDHA, SGCD, TAZ, TCAP, TMEM43, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1, TTN, TTR, VCL	EDTA-Blut, Mundschleimhaut- Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis (NGS, Illumina)
Immundefekte Autoinflammatorische Erkrankungen ADA, ADA2, ADAM17, BACH2, CARD14, COPA, ELANE, FOXP3, HSPA1L, IL10, IL10RA, IL10RB, IL1RN, IL21, IL21R, IL36RN, LPIN2, LRBA, MEFV, MVK, NFAT5, NLRC4, NLRP1, NLRP12, NLRP3, NOD2, OTULIN, PLCG2, PSTPIP1, SLC29A3, TMEM173, TNFAIP3, TNFRSF1A, TTC7A, WDR1, XIAP, ZBTB24	EDTA-Blut, Mundschleimhaut- Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis (NGS, Illumina)
Lebererkrankungen Hepatische Mitochondriopathien BCS1L, CPT1A, CPT2, DGUOK, FARS2, GFM1, HADHA, MPV17, MRPS16, POLG, SCO1, SLC25A20, SUCLG1, TRMU, TSFM, TYMP	EDTA-Blut, Mundschleimhaut- Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis (NGS, Illumina)
Mitochondriopathien Leigh- Syndrom (nukleäre Gene) AARS2, ACAD9, BCS1L, COQ8A, COX10, COX15, COX8A, ECHS1, FOXRED1, GFM2, GYG2, HIBCH, IARS2, LIPT1, MFF, MPV17, MTFMT, NARS2, NDUFA10, NDUFA12, NDUFA2, NDUFA9, NDUFAF2, NDUFAF5, NDUFAF6, NDUFS3, NDUFS4, NDUFS7, NDUFS8, NDUFV1, PDHA1, PDHB, PDSS2, PET100, SCO2, SDHA, SERAC1, SLC19A3, SLC25A46, SURF1, TACO1, TPK1, TSFM, TUFM	EDTA-Blut, Mundschleimhaut- Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis (NGS, Illumina)

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Neurodegenerative Erkrankungen und Bewegungsstörungen Amyotrophe Lateralsklerose (ALS) ALS2, ANG, CHCHD10, CHMP2B, DCTN1, FIG4, FUS, HNRNPA1, KIF5A, MATR3, OPTN, PFN1, SETX, SIGMAR1, SOD1, SPG11, SQSTM1, TARDBP, TBK1, TUBA4A, UBQLN2, VAPB, VCP	EDTA-Blut, Mundschleimhaut- Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis (NGS, Illumina)
Neurodegenerative Erkrankungen und Bewegungsstörungen Leukodystrophie und Leukenzephalopathie AARS, AARS2, ABCD1, ACOX1, ADAR, AIMP1, ALDH3A2, ARSA, ASPA, BCAP31, CLCN2, CSF1R, CTC1, CTSA, CYP27A1, DARS, DARS2, EARS2, EIF2B1, EIF2B2, EIF2B3, EIF2B4, EIF2B5, FAM126A, FUCA1, GALC, GBE1, GCDH, GFAP, GJC2, HEPACAM, HSD17B4, HSPD1, HTRA1, IFIH1, L2HGDH, LMNB1, MLC1, NAXE, NOTCH3, PEX1, PEX10, PEX11B, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX2, PEX26, PEX3, PEX5, PEX6, PEX7, PLEKHG2, PLP1, POLR1C, POLR3A, POLR3B, PSAP, PYCR2, RARS, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, RNASET2, SAMHD1, SCP2, SLC16A2, SLC17A5, SNORD118, SOX10, STN1, SUMF1, TREX1, TUBB4A, VPS11	EDTA-Blut, Mundschleimhaut- Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis (NGS, Illumina)

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Neuromuskuläre Erkrankungen Hereditäre Neuropathien AARS, ABHD12, AIFM1, ARHGEF10, ATL1, ATL3, ATP1A1, BAG3, BSCL2, C12orf65, CCT5, COA7, COX6A1, CTD1P1, DCAF8, DCTN2, DGAT2, DHTKD1, DNAJB2, DNAJB5, DNMT2, DNMT1, DRP2, DST, DYNC1H1, EGR2, ELP1, FBLN5, FGD4, FIG4, GAN, GARS, GDAP1, GJB1, GJB3, GNB4, HADHA, HADHB, HARS, HINT1, HK1, HOXD10, HSPB1, HSPB8, IGHMBP2, INF2, KARS, KIF1A, KIF1B, KIF5A, LITAF, LMNA, LRSAM1, MARS, MCM3AP, MED25, MFN2, MME, MORC2, MPV17, MPZ, MTMR2, MYH14, NAGLU, NDRG1, NEFH, NEFL, NGF, TRK1, OPA1, PDK3, PLEKHG5, PMP2, PMP22, POLG, PRDM12, PRPS1, PRX, RAB7A, REEP1, RETREG1, SBF1, SBF2, SCN10A, SCN11A, SCN9A, SEPT9, SGPL1, SH3TC2, SLC12A6, SOX10, SPG11, SPTLC1, SPTLC2, SURF1, TECPR2, TFG, TRIM2, TRPA1, TRPV4, TTR, TWNK, TYMP, VCP, WNK1, YARS	EDTA-Blut, Mundschleimhaut- Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis (NGS, Illumina)

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Neuromuskuläre Erkrankungen Kongenitale und distale Myopathien ACTA1, ACVR1, ADSSL1, ANO5, BAG3, BIN1, CACNA1S, CASQ1, CAV3, CCDC78, CFL2, CHCHD10, CNTN1, COL12A1, COL6A1, COL6A2, COL6A3, CRYAB, DES, DNA2, DNAJB5, DNAJB6, DNM2, DYSF, FHL1, FHL2, FKBP14, FLNC, GNE, HACD1, HNRNPA1, HNRNPA2B1, ISCU, KBTBD13, KLHL40, KLHL41, KLHL9, KY, LAMP2, LDB3, LMOD3, MAP3K20, MATR3, MEGF10, MICU1, MSTN, MTM1, MTMR14, MYF6, MYH14, MYH2, MYH7, MYOT, MYPN, NEB, OPA1, ORAI1, PABPN1, PLEC, POLG, POLG2, PUS1, PYROXD1, RRM2B, RYR1, SELENON, SIL1, SPEG, SPTBN4, STAC3, STIM1, SUCLA2, TIA1, TK2, TNNT1, TPM2, TPM3, TRIM32, TRIM54, TRIM63, TTN, TWNK, VCP, VMA21, YARS2	EDTA-Blut, Mundschleimhaut- Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis (NGS, Illumina)
Nierenerkrankungen Zystische Nierenerkrankungen ANKS6, BICC1, ETFA, GANAB, HNF1B, INVS, LRP5, NPHP3, OFD1, PAX2, PKD1, PKD2, PKHD1, PMM2, SEC61A1, UMOD	EDTA-Blut, Mundschleimhaut- Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis (NGS, Illumina)

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Schwerhörigkeit Syndromale Schwerhörigkeit ABHD12, ADGRV1, AIFM1, ALMS1, ANKH, ATP6V1B1, BCAP31, BCS1L, BSND, CACNA1D, CATSPER2, CD151, CDH23, CDKN1C, CHD7, CHSY1, CIB2, CISD2, CLPP, CLRN1, COL11A1, COL11A2, COL2A1, COL4A3, COL4A4, COL4A5, COL4A6, COL9A1, COL9A2, DNMT1, EDN3, EDNRB, EXOSC2, EYA1, FGF3, FOXI1, GATA3, GPSM2, HARS, HARS2, HOXB1, HSD17B4, KCNE1, KCNJ10, KCNQ1, KITLG, LARS2, MANBA, MITF, MYH9, MYO7A, NDP, NLRP3, PAX3, PCDH15, PDZD7, PEX1, PEX6, POLR1C, POLR1D, SALL1, SEMA3E, SIX1, SIX5, SLC19A2, SLC26A4, SLITRK6, SNAI2, SOX10, SPATA5, TCOF1, TFAP2A, TIMM8A, TYR, USH1C, USH1G, USH2A, WFS1, WHRN	EDTA-Blut, Mundschleimhaut- Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis (NGS, Illumina)
Skeletterkrankungen Hypophosphatämische Rachitis und weitere Skelettdysplasien mit abnormer Mineralisierung ALPL, ANKH, CASR, CLCN5, CYP27B1, CYP2R1, DMP1, ENPP1, FGF23, GNA11, OCRL, PHEX, SLC34A1, SLC34A3, SLC9A3R1, VDR	EDTA-Blut, Mundschleimhaut- Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis (NGS, Illumina)
Ziliopathien Bardet-Biedl-Syndrom ARL6, BBIP1, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, CEP290, IFT172, LZTFL1, MKKS, MKS1, NPHP1, SDCCAG8, TTC8	EDTA-Blut, Mundschleimhaut- Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis (NGS, Illumina)
Entwicklungsverzögerung (Whole-Exome-Sequenzierung)	EDTA-Blut, Mundschleimhaut- Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis (NGS, Illumina)

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-21320-01-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Tumor-Panel (Keimbahn) Kolonrektalkarzinom APC, AXIN2, BMPR1A, CDH1, CHEK2, EPCAM, FLCN, GREM1, MLH1, MSH2, MSH3, MSH6, MUTYH, NBN, NTHL1, PMS2, POLD1, POLE, PTEN, RINT1, RNF43, RPS20, SCG5, SMAD4, STK11, TP53	EDTA-Blut, Mundschleimhaut- Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis (NGS, Illumina)
Somatisches Tumor-Panel zur Therapieentscheidung ABL1, ABL2, ABRAXAS1, ACD, ACVR1, ADGRA2, AIP, AIRE, AJUBA, AKT1, AKT2, AKT3, ALK, AMER1, ANKRD26, APC, APLNR, AR, ARAF, ARHGAP35, ARID1A, ARID1B, ARID2, ARID5B, ASXL1, ASXL2, ATG2B, ATM, ATP1A1, ATR, ATRX, AURKA, AURKB, AURKC, AXIN1, AXIN2, AXL, B2M, BAP1, BARD1, BCL10, BCL11A, BCL11B, BCL2, BCL3, BCL6, BCL9, BCOR, BCORL1, BCR, BIRC2, BIRC3, BIRC5, BLM, BMPR1A, BRAF, BRCA1, BRCA2, BRD3, BRD4, BRIP1, BTK, BTNL2, BUB1B, CALR, CAMK2G, CANX, CARD11, CASP8, CBFB, CBL, CBLB, CBLC, CCDC6, CCND1, CCND2, CCND3, CCNE1, CD274, CD38, CD52, CD58, CD74, CD79A, CD79B, CD82, CDC73, CDH1, CDH11, CDH2, CDK12, CDK4, CDK6, CDK8, CDKN1A, CDKN1B, CDKN1C, CDKN2A, CDKN2B, CDKN2C, CEBPA, CEP57, CHD1, CHD2, CHD4, CHEK1, CHEK2, CIC, CIITA, CKS1B, CNOT3, COL1A1, COMMD1, CREB1, CREBBP, CRKL, CRTC1, CRTC2, CSF1R, CSF2, CSF3R, CSMD1, CSNK1A1, CTCF, CTLA4, CTNNA1, CTNNB1, CTSB, CTSL, CTSS,	EDTA-Blut, Streck-Blut, zell-freies Plasma, Zellen, Gewebe nativ und fixiert DNA aus Blut, Zellen, Geweben und FFPE-Gewebe cfDNA, genomische DNA	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis (NGS, Illumina)

Fortsetzung auf der nächsten Seite

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Fortsetzung der vorherigen Seite		
CUL4B, CUX1, CXCR4, CYLD, CYP2A7, DAXX, DCC, DDB2, DDR1, DDR2, DDX11, DDX3X, DDX41, DEK, DHFR, DICER1, DIS3, DIS3L2, DKC1, DNMT1, DNMT3A, DOT1L, DPYD, E2F3, EBP, EGFR, EGLN1, EGR2, EGR3, ELAC2, ELANE, ELF3, EML4, EP300, EPAS1, EPCAM, EPHA2, EPHA3, EPHA4, EPHB4, EPHB6, ERBB2, ERBB3, ERBB4, ERCC1, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, ERG, ERFFI1, ESR1, ESR2, ETNK1, ETS1, ETV1, ETV4, ETV5, ETV6, EWSR1, EXO1, EXT1, EXT2, EZH1, EZH2, FAN1, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, FAS, FAT1, FBXW7, FES, FGF10, FGF14, FGF19, FGF2, FGF23, FGF3, FGF4, FGF5, FGF6, FGFBP1, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FGFR4, FH, FKBP1A, FLCN, FLI1, FLT1, FLT3, FLT4, FOXA1, FOXA2, FOXE1, FOXL2, FOXO1, FOXO3, FOXP1, FOXQ1, FRK, FRS2, FUBP1, FUS, FYN, G6PD, GABRA6, GALNT12, GATA1, GATA2, GATA3, GATA4, GATA6, GLDN, GLI1, GLI2, GNA11, GNA13, GNAQ, GNAS, GPC3, GPER1, GREM1, GRIN2A, GRM3, GSK3A, H3F3A, HCK, HGF, HIF1A, HIST1H3B, HLA-A, HLA-B, HLA-C, HLA-DPA1, HLA-DPB1, HLA- DQA1, HLA-DQB1, HLA-DRA,		
Fortsetzung auf der nächsten Seite		

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Fortsetzung der vorherigen Seite		
<p>HLA-DRB1, HLF, HMGA2, HMGN1, HMOX2, HNF1A, HNF1B, HOXB13, HOXD8, HRAS, HSD3B1, HSP90AA1, HSP90AB1, HSPA4, ID3, IDH1, IDH2, IFI30, IFNGR1, IFNGR2, IGF1R, IGF2, IGF2R, IKBKB, IKBKE, IKZF1, IKZF3, IL1B, IL1RN, IL2, IL21R, IL6, IL6ST, IL7R, IL8, ING4, INPP4B, INPPL1, IRF1, IRS2, ITK, JAK1, JAK2, JAK3, JUN, KAT6A, KDM5A, KDM5C, KDM6A, KDR, KEAP1, KIAA1549, KIT, KLF2, KLF4, KLHDC8B, KLHL6, KMT2A, KMT2B, KMT2C, KMT2D, KRAS, LATS1, LATS2, LCK, LGMN, LIG4, LIMK2, LMO1, LRP1B, LRRK2, LTK, LYN, LZTR1, MAD2L2, MAFB, MAGEA1, MAGI1, MAGI2, MAML1, MAP2K1, MAP2K2, MAP2K3, MAP2K4, MAP2K5, MAP2K6, MAP2K7, MAP3K1, MAP3K14, MAP3K3, MAP3K4, MAP3K6, MAPK1, MAPK11, MAPK12, MAPK14, MAPK3, MAPK8IP1, MAX, MBD1, MC1R, MCL1, MDC1, MDM2, MDM4, MECOM, MED12, MEF2B, MEN1, MET, MGA, MGMT, MITF, MLH1, MLH3, MLLT10, MLLT3, MN1, MPL, MRE11, MS4A1, MSH2, MSH3, MSH4, MSH5, MSH6, MSR1, MST1R, MTHFR, MTOR, MTRR, MUC1, MUTYH, MXI1, MYB, MYC, MYCL, MYCN, MYD88, MYH11, MYH9, NBN, NCOA1, NCOA3, NCOR1, NF1, NF2, NFE2L2, NFKB1, NFKB2, NFKBIA, NFKBIE, NFYA, NFYB, NFYC, NIN, NLRC5, NOP10, NOTCH1, NOTCH2, NOTCH3, NOTCH4, NPM1, NQO1, NR1I3, NRAS, NRG2, NSD1, NSD2, NT5C2, NT5E, NTHL1, NTRK1, NTRK2, NTRK3, NUMA1, NUP98,</p>		
Fortsetzung auf der nächsten Seite		

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Fortsetzung der vorherigen Seite		
PAK1, PAK3, PALB2, PALLD, PARP1, PARP2, PARP4, PAX3, PAX5, PAX7, PBK, PBRM1, PBX1, PDCD1, PDCD1LG2, PDF, PDGFA, PDGFB, PDGFC, PDGFD, PDGFRA, PDGFRB, PDIA3, PDK1, PGR, PHF6, PHOX2B, PIAS4, PIGA, PIK3C2A, PIK3C2B, PIK3C2G, PIK3CA, PIK3CB, PIK3CD, PIK3CG, PIK3R1, PIK3R2, PIK3R3, PIM1, PKHD1, PLCG1, PLCG2, PML, PMS1, PMS2, POLD1, POLE, POLH, POLQ, POT1, PPM1D, PPP2R2A, PRDM1, PRDM16, PREX2, PRF1, PRKAR1A, PRKCA, PRKD1, PRKDC, PRKN, PROM2, PRSS1, PRX, PSIP1, PSMB1, PSMB10, PSMB2, PSMB5, PSMB8, PSMB9, PSMC3IP, PSME1, PSME2, PSME3, PSPH, PTCH1, PTCH2, PTEN, PTGS2, PTK2, PTK7, PTPN11, PTPN12, PTPRC, PTPRD, PTPRT, RAC1, RAC2, RAD21, RAD50, RAD51, RAD51B, RAD51C, RAD51D, RAD54B, RAD54L, RAF1, RALGDS, RARA, RARB, RARG, RASA1, RASAL1, RB1, RBM10, RECQL4, REL, RET, RFC2, RFX5, RFXANK, RFXAP, RHBDF2, RHEB, RHOA, RICTOR, RINT1, RIPK1, RIT1, RNASEL, RNF2, RNF43, ROS1, RPL22, RPS20, RPS6KB1, RPTOR, RSF1, RUNX1, RYR1, SACS, AMHD1, SAV1, SBDS, SCG5, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SEC23B, SEM1, SEMA4A, SETBP1, SETD2, SETDB1, SF3B1, SGK1, SH2B1, SH2B3, SH2D1A, SHH, SIK2, SIN3A, SIRT1, SKP2, SLC26A3, SLIT2, SLX4, SMAD3, SMAD4, SMARCA4, SMARCB1, SMARCE1, SMC1A, SMC3, SMO, OCS1, SOX11, SOX2, SOX9, SPEN, SPINK1, SPOP, SPRED1, SPTA1, SRC, SRD5A2, RGAP1, SRP72, SRSF2, SSTR1, SSTR2,		
Fortsetzung auf der nächsten Seite		

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Fortsetzung der vorherigen Seite		
<p>SSTR3, SSTR5, SSX1, STAG1, STAG2, STAT1, STAT3, STAT5A, STAT5B, STK11, SUFU, SUZ12, SYK, TAF1, TAF15, TAP1, TAP2, TAPBP, TBK1, TBL1XR1, TBX3, TCF3, TCF4, TCL1A, TEK, TENT5C, TERC, TERF2IP, TERT, TET1, TET2, TFE3, TGFB1, TGFB2, TLR4, TLX1, TMEM127, TNF, TNFAIP3, TNFRSF11A, TNFRSF13B, TNFRSF14, TNFRSF1A, TNFRSF1B, TNFRSF25, TNFRSF8, TNFSF11, TNK2, TOP1, TOP2A, TP53, TP53BP1, TP63, TPX2, TRAF2, TRAF3, TRAF5, TRAF6, TRAF7, TRRAP, TSC1, TSC2, TSHR, TTK, TUBA4A, TUBB, TYMS, U2AF1, UBE2T, UBR5, UGT2B15, UGT2B7, UIMC1, UNG, USP34, USP9X, VEGFA, VEGFB, VHL, VKORC1, WAS, WASF3, WISP3, WRN, WT1, XIAP, XPA, XPC, XPO1, XRCC1, XRCC2, XRCC3, XRCC5, XRCC6, YAP1, YES1, ZFH3, ZHX3, ZNF217, ZNRF3, ZRSR2</p> <p>zusätzliche Detektion von ausgewählten strukturellen Varianten in den Genen</p> <p>ALK, BCL2, BCR, BRAF, BRD4, EGFR, ERG, ETV4, ETV6, EWSR1, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FUS, MYB, MYC, NOTCH2, NTRK1, PAX3, PDGFB, RARA, RET, ROS1, SSX1, SUZ12, TAF15, TCF3, TFE3, TMPRSS2</p>		

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Somatisches Tumor-Panel zur Analyse der wichtigsten therapie-relevanten Genvarianten in soliden Tumoren ALK-EML4 Fusion, BRAF, EGFR, ERBB2 (HER2), H3F3A, HIST1H3B, IDH1, IDH2, KIT, KRAS, MET, NRAS, PDGFRA, PIK3CA, ROS1 strukturelle Varianten, SRY, TERT, TP53	EDTA-Blut, Streck-Blut, zell-freies Plasma, Zellen, Gewebe nativ und fixiert DNA aus Blut, Zellen, Geweben und FFPE-Gewebe cfDNA, genomische DNA	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis (NGS, Illumina)
mRNA-Expressions-Level von Tumor-assoziierten Genen zur Therapieentscheidung (Transkriptom-Sequenzierung) CDKN2A, CDKN2B, EGFR, FGF3, FGF4, FGF19	PAXgene-Blut, Zellen, Gewebe nativ und fixiert RNA aus Blut, Zellen, Geweben und FFPE-Gewebe	Sequencing-by-synthesis (NGS, Illumina)
RNA Fusions-Panel zur Identifikation von bekannten und neuen therapierlevanten Tumor-assoziierten Gen-Fusionen und ausgewählten intragenen strukturellen Varianten ABL1, AFAP1, AGK, AKAP12, AKAP4, AKAP9, AKT2, AKT3, ALK, ASPSCR1, BAG4, BCL2, BCORL1, BCR, BICC1, BRAF, BRD3, BRD4, CCAR2, CCDC6, CD74, CIC, CLTC, CNTRL, COL1A1, CRTC1, DDIT3, EGFR, EML4, ERBB2, ERBB4, ERG, ESR1, ETV1, ETV4, ETV5, ETV6, EWSR1, EZR, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FLI1, FN1, FUS, GOPC, JAZF1, KIAA1549, KIF5B, MAGI3, MAML1, MET, MGA, MYB, MYC, NAB2, NCOA4, NFIB, NRG1, NSD3, NTRK1, NTRK2, NTRK3, NUTM1, OKI, PAX3, PAX7, PAX8, PDGFB, PDGFRB, PIK3CA, PLAG1, PML, POU5F1, PRKAR1A, QKI, RAF1, RARA, RET, ROS1, SDC4, SHTN1, SLC34A2, SND1, SQSTM1, SS18, SSX1, STAT6, STRN, SUZ12, TACC1, TACC3, TAF15, TFE3, TFG, THADA, TMPRSS2, TPM3, TPR, TRIM24, TRIM33, WT1, YAP1, ZMYM2, ZNF703	Gewebe, FFPE-Gewebe, RNA aus Gewebe und FFPE-Gewebe	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis (NGS, Illumina)

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-21320-01-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Variantendetektion zur Tumor-Verlaufskontrolle BAP1, BRAF, CDK4, EGFR, FGFR3, GNA11, GNAQ, JAK2, KIT, KRAS, MAP2K1, MLH1, MYCN, NF1, NRAS, PIK3CA, STAT1, TP53, SLC34A2-Ros1	EDTA-Blut, Streck-Blut, zell-freies Plasma, Zellen, Gewebe nativ und fixiert DNA aus Blut, Zellen, Geweben und FFPE-Gewebe cfDNA, genomische DNA	digitale droplet PCR (ddPCR)
HLA-Typisierung Klasse I	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis (NGS, Illumina)
HLA-Typisierung Klasse I und Klasse II	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	amplikonbasiert, Sequencing-by-synthesis (NGS, Illumina)