

Molekulargenetisches	Liste	Version 02
Labor	L 02/02	Revisionsnummer: 03/L-02/02/20.12.2024
Weißwasser	Leistungsverzeichnis	Seite 1 von 87

Analyt (Messgröße)	Untersuchungs- material EDTA- Blut; DNA	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät
Untersuchungsgebiet: Humangenetik (Molekulare Humangenetik)				
Untersuchungsart: Amplifikationsverfahren				
Abetalipoproteinämie (MTTP)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Achondroplasie (FGFR3)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Acoeruloplasminämie/Hypocoeruloplasminämie (CP)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
ACTH-unabhängige makronoduläre adrenale Hyperplasie (ARMC5, GNAS)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Afibrinogenämie (FGA, FGB, FGG)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Agammaglobulinämie, x-chromosomal (BTK)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Albright-Osteodystrophie (GNAS)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Alloimmun-Thrombozytopenie (ITGA2B, ITGB3)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Alport-Syndrom (COL4A3, COL4A4, COL4A5)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Alport-Syndrom mit Leiomyomatose (COL4A5)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Alström-Syndrom (ALMS1)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Alzheimer-Erkrankung (APOE, APP, CLU, HFE)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Aminoazidurie (EHHADH, HNF4A, SLC2A2, SLC3A1, SLC6A19, SLC6A20, SLC7A7, SLC7A9, SLC16A1, SLC34A1, SLC36A2)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Amyloidose vom Finnischen Typ (GSN)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Androgenrezeptor-Defekt/-Insensitivität (AR)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Angiofibrom (MEN1)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Aniridie-Wilms-Tumor-Syndrom (PAX6, WT1)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Apolipoprotein-Mangel (APOA1, APOA2, APOA5, APOB, APOC1, APOC2, APOC3, APOE, APOL1, CLU)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Apparenter Mineralocorticoid Exzess (HSD11B2)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Argininbernsteinsäure-Krankheit (ASL)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer

Erstellt und geprüft durch: Dr. rer. nat. Mandy Benke Datum: 28.04.2022 http://qmb.moldiag.intern	Geprüft durch Laborleiter: Dr. med. Mato Nagel Datum: 28.04.2022	Freigegeben durch Management: Dr. med. Mato Nagel Datum: 28.04.2022
--	--	---

Analyt (Messgröße)	Untersuchungs- material EDTA- Blut; DNA	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät
Arteriosklerose (APOB, APOE, HABP2, LDLR, LPA, MTHFR, SLC3A1)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
ATTR-Amyloidose (TTR)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Autismus (PAX6, WT1)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Autoimmune Polyendokrinopathie (AIRE)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Autoimmunerkrankungen (AIRE, GC, PLA2R1)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Autoinflammatorisches periodisches Fieber mit Immundefizit und Thrombozytopenie (WDR1)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Autosomal dominante polyzystische Nierenerkrankung (DNAJB11, GANAB, PKD1, PKD2)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Autosomal dominante tubulointerstitielle Nierenerkrankung (ADTKD) (HNF1B, REN, SEC61A1, UMOD)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Autosomal dominanter Protein C-Mangel (PROC)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Autosomal dominanter Protein S-Mangel (PROS1)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Autosomal rezessive polyzystische Nieren- und Lebererkrankung (DZIP1L, PKHD1)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Autosomal rezessiver Protein C-Mangel (PROC)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Autosomal rezessiver Protein S-Mangel (PROS1)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Bardet-Biedl-Syndrom (ARL6, BBIP1, BBS1, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, BBS10, BBS12, CEP290, IFT27, LZTFL1, MKKS, MKS1, SDCCAG8, TRIM32, TTC8, WDPCP)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Bartter-Syndrom (BSND, CASR, CLCNKA, CLCNKB, GNA11, KCNJ1, SLC12A1)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Basedow-Krankheit (GC)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Benigne Hyperproreninämie (REN)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Bernard-Soulier-Syndrom (GP1BA, GP1BB, GP9)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Blomstrand-Chondrodysplasie (PTH1R)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer

Analyt (Messgröße)	Untersuchungs- material EDTA- Blut; DNA	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät
Branchio-oto-renale Dysplasie (EYA1, SIX5)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Branchiotoisches Syndrom (EYA1, SIX1)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Bronchiektasien mit und ohne erhöhtem Chlorid im Schweiß (SCNN1A, SCNN1B, SCNN1G)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Brunner-Syndrom (MAOA)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
C3-Glomerulonephritis (ADAMTS13, C1QA, C1QB, C1QC, C3, CD46, CFB, CFD, CFH, CFHR1, CFHR2, CFHR3, CFHR4, CFHR5, CFI, CLU, DGKE, PIGA, THBD)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Calciophylaxie (FGF23, NT5E, VDR) [NT5E – Sequenzierung ausgewählter Genabschnitte]	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Caroli-Erkrankung (PKHD1)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
CFHR5-Nephropathie (CFHR5)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Charcot-Marie-Tooth-Hoffmann-Krankheit (INF2)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Chylomikronämie (ABCA1, ABCG5, APOA5, APOC2, APOE, GPIHBP1, LCAT, LIPC, LPL)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
CINCA-Syndrom (NLRP3)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Citrullinämie (ASS1, SLC25A13)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Coenzym Q10-Mangel (COQ2, COQ6, COQ9, PDSS1, PDSS2)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Conn-Syndrom (CACNA1H, KCNJ5)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Coumarin-Resistenz (VKORC1)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Crigler-Najjar-Syndrom (UGT1A)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Crouzon-Syndrom (FGFR3)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Cryopyrin-assoziiertes periodisches Fieber-Syndrom (NLRP3)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Cystinose (CTNS)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Cystinurie (SLC3A1, SLC7A9)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
DEND-Syndrom (KCNJ11)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer

Analyt (Messgröße)	Untersuchungs- material EDTA- Blut; DNA	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät
Dense Deposit Disease (ADAMTS13, C1QA, C1QB, C1QC, C3, CD46, CFB, CFD, CFH, CFHR1, CFHR2, CFHR3, CFHR4, CFHR5, CFI, CLU, DGKE, PIGA, THBD)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Denys-Drash-Syndrom (WT1)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Diabetes mellitus mit Insulinresistenz und Acanthosis nigricans (INSR)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Diabetische Nephropathie (ACE, AGT)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Dihydroxyadenin-Urolithiasis (APRT)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Dilatative Kardiomyopathie 1A (LMNA)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Donnai-Barrow-Syndrom (LRP2)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Dyschondrosteosis Leri-Weill (SHOX)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Dysfibrinogenämie (FGA, FGB, FGG)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
EAST-Syndrom (KCNJ10)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Eiken-Syndrom (PTH1R)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Endozytosestörungen der proximalen Tubulusfunktion (LRP2)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Epstein-Syndrom (MYH9)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Erbliche Diabetesneigung (IRS1, PDX1)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Erbliche Erkrankungen mit heterotroper Knochenbildung (ACVR1, FGF23, GALNT3, GNAS, KL)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Erbliche Pankreaserkrankungen (NEK8, NPHP3, PRSS1, SPINK1)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Erbliche renale Salzverlust-Syndrome (BSND, CASR, CLCNKA, CLCNKB, CLDN16, CLDN19, CNNM2, EGF, EGFR, FXD2, GNA11, HNF1B, KCNA1, KCNJ1, KCNJ10, SLC12A1, SLC12A3, TRPM6)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Erbliche Schwerhörigkeit 97 (MET)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Erkrankungen der glomerulären Basalmembran (CD151, COL4A1, COL4A2, COL4A3, COL4A4, COL4A5, LMX1B, MYH9)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Erwachsenentyp der Laktoseintoleranz (LCT, MCM6)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Erythrocyten-Lactat-Transporter-Mangel (SLC16A1)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer

Erstellt und geprüft durch:
Dr. rer. nat. Mandy Benke
 Datum: **28.04.2022**
<http://qmb.moldiag.intern>

Geprüft durch Laborleiter:
Dr. med. Mato Nagel
 Datum: **28.04.2022**

Freigegeben durch Management:
Dr. med. Mato Nagel
 Datum: **28.04.2022**

Analyt (Messgröße)	Untersuchungs- material EDTA- Blut; DNA	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät
Faktor XII-Mangel (F12)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Faktor XIII A-Mangel (F13A1)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Faktor XIII B-Mangel (F13B)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Familiäre Erythrozytose 2 (VHL)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Familiäre hyperphosphatämische tumorale Kalzinose (FGF23, GALNT3, KL)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Familiäre hypocalciurische Hypercalciämie (AP2S1, CASR, GNA11)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Familiäre kombinierte Hyperlipämie (APOA1, APOA5, APOC3, APOE, CETP, LCAT, LDLR, LIPC, LIPE, LPL, PCSK9, PPARG)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Familiäre Tumorcacinose (FGF23, GALNT3, KL)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Familiäres kälteinduziertes autoinflammatorisches Syndrom (NLRC4, NLRP3)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Familiäres Mittelmeerfieber (MEFV, NOD2, SAA1, TNFRSF1A)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Fanconi-Bickel-Syndrom (SLC2A2)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Fanconi-Syndrom (EHHADH, HNF4A, SLC34A1)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Fechtnersyndrom (MYH9)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
FGF23-induzierte hypophosphatämische Rachitis (DMP1, ENPP1, FGF23, PHEX)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Fibrodysplasia ossificans progressiva (ACVR1)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Fibronectin-Glomerulopathie (FN1)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Fischaugen-Erkrankung (LCAT)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Fokal segmentale Glomerulosklerose (FSGS) (ACTN4, APOL1, CD2AP, CLU, INF2, MYO1E, PAX2, TRPC6)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Frasier-Syndrom (WT1)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Fruktoseintoleranz (ALDOB)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Fruktosemalabsorption (SLC2A5)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Fruktosurie (KHK)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer

Analyt (Messgröße)	Untersuchungs- material EDTA- Blut; DNA	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät
Galactosämie (GALT)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Generalisierte arterielle Verkalkung bei Kleinkindern (ABCC6, ENPP1)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Generalisierte Lipodystrophie (AGPAT2, BSCL2)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Genetisch bedingte Hyperbilirubinämie (UGT1A)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Genetische Erkrankungen der Adenohypophyse (TBX19)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Genetische Erkrankungen der Hypophyse (TBX19)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Gestationsdiabetes (ABCC8, APPL1, BLK, CEL, CIDEA, GCK, HNF1A, HNF1B, HNF4A, INS, KCNJ11, KLF11, LMNA, NEUROD1, PAX4, PDX1, PLIN1, PPARG, TRPM6)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Gilbert-Syndrom (UGT1A)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Gitelman-Syndrom (SLC12A3)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Glanzmann-Thrombasthenie (ITGA2B, ITGB3)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Glomerulozystische Nierenerkrankung mit Hyperurikämie und Isosthenurie (HNF1B, UMOD)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Glucose-Galactose-Malabsorption (SLC5A1)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Glukokortikoid-getriggert Hypertonus (NR3C1)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Glukokortikoid-Resistenz (NR3C1)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Glycolipidose (GNE, SLC17A5)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Goodpasture-Syndrom (COL4A3, COL4A3BP, COL4A5)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
HADH-Mangel (HADH)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Hämochromatose (BMP2, FTH1, HAMP, HFE, HFE2, SLC40A1, TFR2)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Hämolytisch Urämisches Syndrom (ADAMTS13, C3, CD46, CFB, CFH, CFHR1, CFHR2, CFHR3, CFHR4, CFHR5, CFI, CLU, DGKE, PIGA, THBD)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
HANAC-Syndrom (COL4A1, COL4A2)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Hartnup-Erkrankung (SLC6A19)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer

Analyt (Messgröße)	Untersuchungs- material EDTA- Blut; DNA	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät
HDR-Syndrom (GATA3)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Hepatozelluläres Karzinom (MET)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Hereditäre Arrhythmie (KCNJ5)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Hereditäre Behçet-ähnliche Krankheit des Kindes (TNFAIP3)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Hereditäre distale Motoneuronen-Neuropathie Typ 5A (BSCL2)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Hereditäre Leiomyomatose mit Nierenzellkarzinom (FH)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Hereditäre Myokymie Typ 1 (KCN A1)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Hereditäre pulmonale Embolie (F5, F12, HABP2, MTHFR, PROC, PROS1, SERPINC1, THBD, VKORC1)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Hereditäre Rachitis (ALPL, CLCN5, CYP2R1, CYP27B1, DMP1, ENPP1, FAM20C, FGF23, FGFR1, KL, OCRL, PHEX, RXRA, SLC9A3R1, SLC20A2, SLC34A1, SLC34A3, VDR)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Hereditäre sensorisch-autonome Neuropathie Typ 2A (WNK1)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Hereditäre Störungen des Proteinmetabolismus (ALB, CP)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Hereditäre Thrombozytenerkrankungen (ABCG5, GP1BA, GP1BB, GP9, ITGA2B, ITGB3, MYH9, WDR1)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Hereditärer Diabetes insipidus (AQP2, AVP, AVPR2, CISD2, WFS1)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Hereditäres Angioödem (F12, SERPING1)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Hereditäres Glaukom (ASB10, CYP1B1, LMX1B, LTBP2, MYOC, NTF4, OPA1, OPTN, WDR36)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Hereditäres Lymphödem (FLT4, VEGFC)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Hereditäres papilläres Nierenzellkarzinom 1 (MET)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Histamin-Intoleranz (AOC1, HNMT, MAOA, MAOB)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Hyper-IgD-Syndrom (MVK)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Hyper-IgM-Syndrom (AICDA, CD40, CD40LG, UNG)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Hyperaldosteronismus (CACNA1H, CYP11B1, CYP11B2, KCNJ5, NR3C1)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Hyperalphalipoproteinämie (APOC3, CETP)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer

Analyt (Messgröße)	Untersuchungs- material EDTA- Blut; DNA	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät
Hypercalciurische Hypocalciämie 1 (CASR)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Hypercalciurische Hypocalciämie 2 (GNA11)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Hypercholesterinämie (APOB, LDLR, LDLRAP1, LPA, PCSK9)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Hyperferritinämie-Katarakt-Syndrom (FTL)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Hyperglycinurie (SLC36A2, SLC6A19, SLC6A20)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Hyperinsulinämische Hypoglycämie (ABCC8, GCK, GLUD1, HADH, HNF1A, HNF4A, INSR, KCNJ11, SLC16A1)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Hyperkatabole Hypoproteinämie (B2M)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Hyperlipämie (ABCA1, ABCG5, APOA1, APOA5, APOB, APOC2, APOC3, APOE, CETP, GPIHBP1, LCAT, LDLR, LDLRAP1, LIPC, LIPE, LPA, LPL, PCSK9, PPARG)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Hyperornithinämie-Hyperammonämie-Homocitrullinurie-Syndrom (SLC25A15)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Hyperoxalurie (AGXT, GRHPR, HOGA1)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Hyperparathyreoidismus (AP2S1, CASR, CDC73, GCM2, GNA11)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Hyperthyreose (CACNA1S, GC, GNAS)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Hypertonie-Brachydaktylie-Syndrom (PDE3A)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Hypertriglyceridämie (APOA5, APOE, GPIHBP1, LIPC, LIPE, LPL)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Hyperurikämie (HPRT1, REN, UMOD)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Hyperzinkämie und Hypercalprotectinämie (PSTPIP1)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Hypoaldosteronismus (CYP11B2)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Hypoalphalipoproteinämie (ABCA1, APOA1)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Hypobetalipoproteinämie (ANGPTL3, APOB)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Hypoinsulinämische Hypoglycämie (AKT2)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Hypokaliämische periodische Paralyse 1 (CACNA1S)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer

Analyt (Messgröße)	Untersuchungs- material EDTA- Blut; DNA	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät
Hypomagnesiämie (CLDN16, CLDN19, CNNM2, EGF, EGFR, FXYD2, HNF1B, KCNA1, SLC12A3, TRPM6)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Hypomethylierungs-Syndrom (ZFP57)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Hypoparathyreoidismus (AP2S1, CASR, GATA3, GCM2, GNA11, PTH, TBCE)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Hypophosphatämische Rachitis mit Hyperparathyroidismus (KL)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Hypophosphatämische Rachitis vom Fanconi-Typ (CLCN5, OCRL, SLC34A1)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Hypophosphatasie (ALPL)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
IgA-Nephropathie (CFHR1, CFHR3, CFHR5)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Iminoglycinurie (SLC36A2, SLC6A19, SLC6A20)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Infantile Hypercalciämie (CYP24A1)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Infantile Sialinsäurespeicherkrankheit (SLC17A5)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Infantiles kapilläres Hämangiom (FLT4)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Inklusionskörpermyopathie 2 (GNE)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Insulinresistenz (CIDEA, ENPP1, INSR, IRS1, IRS2, PPARG)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Isolierter kongenitaler ACTH-Mangel (TBX19)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Ivemark-Syndrom (NEK8, NPHP3)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Joubert-Syndrom (CEP290, MKS1, NPHP1)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Karyomegale interstitielle Nephritis (FAN1)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Karzinoidtumore der Lunge (MEN1)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Karzinom der Nebenschilddrüse (CDC73)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Kelley-Seegmiller-Syndrom (HPRT1)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Kenny-Caffey-Syndrom (TBCE)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Kombinierter Hypophysenhormon-Mangel (HESX1, LHX3, LHX4, POU1F1, PROP1)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer

Analyt (Messgröße)	Untersuchungs- material EDTA- Blut; DNA	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät
Kombinierter Mangel an Vitamin-K-abhängigen Koagulationsfaktoren (GGCX, VKORC1)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Komplement C1q-Mangel (C1QA, C1QB, C1QC)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Komplement C1r/C1s-Mangel (C1R)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Komplement C1s-Mangel (C1S)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Komplement C2-Mangel (C2)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Komplement C3-Mangel (C3)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Komplement C4-Mangel (C4A, C4B, SERPING1)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Komplement C5-Mangel (C5)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Komplement C8-Mangel (C8A, C8B, C8G)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Komplement C9-Mangel (C9)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Komplementfaktor D-Mangel (CFD)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Komplementfaktor I-Mangel (CFI)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Komplementfaktor-Propertin-Mangel (CFP)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Kongenitale adrenale Hyperplasie bei 17-alpha-Hydroxylase-Mangel (CYP17A1)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Kongenitale Anomalien der Niere und des Harntraktes 1 (DSTYK)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Kowarski-Syndrom (GH1)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
L-Ferritin-Mangel (FTL)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Lactasemangel (LCT)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Langer-Mesomelie (SHOX)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Laron-Syndrom (GHR)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Lebersche kongenitale Amaurose (CEP290)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Leprechaunismus (INSR)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Lesch-Nyhan-Syndrom (HPRT1)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Liddle-Syndrom (NEDD4, NR3C2, OXSR1, SCNN1B, SCNN1G, STK39)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer

Erstellt und geprüft durch:
Dr. rer. nat. Mandy Benke
 Datum: **28.04.2022**
<http://qmb.moldiag.intern>

Geprüft durch Laborleiter:
Dr. med. Mato Nagel
 Datum: **28.04.2022**

Freigegeben durch Management:
Dr. med. Mato Nagel
 Datum: **28.04.2022**

Analyt (Messgröße)	Untersuchungs- material EDTA- Blut; DNA	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät
Lipom (MEN1)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Lipoprotein-Glomerulopathie (APOE)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Lippen-Kiefer-Gaumenspalte 11 (BMP4)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Long-QT-Syndrom (KCNJ5)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Lowe-Syndrom (OCRL)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Lupus erythematodes Nephritis (C1QA, C1QB, C1QC, CFHR1, CFHR3)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Lysinurische Proteinintoleranz (SLC7A7)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Makuladegeneration (APOE, C2, C3, CFH, CFHR1, CFHR3)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Malouf-Syndrom (LMNA)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Masern-Infektanfälligkeit (CD46)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
McCune-Albright-Syndrom (GNAS)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Meckel-Syndrom (NPHP3)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Mediterrane Makrothrombozytopenie (ABCG5)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Medulläre Nierenzysten (UMOD)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Meerblaue Histiozyten-Erkrankung (APOE)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
MELAS-Syndrom (EHHADH, ND1, ND5, ND6, TRNC, TRNH, TRNK, TRNQ, TRNS1, TRNS2)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Membranoproliferative Glomerulonephritis (MPGN) (ADAMTS13, C1QA, C1QB, C1QC, C1S, C3, CD46, CFB, CFD, CFH, CFHR1, CFHR2, CFHR3, CFHR4, CFHR5, CFI, CLU, DGKE, PIGA, THBD)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Membranöse Glomerulonephritis (PLA2R1)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Meningokokken-Infektanfälligkeit (C3, C5, C8A, C8B, C8G, C9, CD46, CFB, CFD, CFH, CFP)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Mesangioproliferative Glomerulonephritis (C1QA, C1QB, C1QC, CFHR1, CFHR3, CFHR5, SMARCAL1)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer

Analyt (Messgröße)	Untersuchungs- material EDTA- Blut; DNA	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät
Metabolische Störungen der proximalen Tubulusfunktion (ALDOB, CLCN5, CTNS, EHHADH, GALT, HNF4A, ND1, ND5, ND6, OCRL, SLC2A2, SLC34A1, TRNC, TRNH, TRNK, TRNQ, TRNS1, TRNS2)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Methioninadenosyltransferase-Mangel (MAT1A)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Mevalonat-Kinase assoziierte entzündliche Erkrankungen (MVK)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Mevalonsäure-Azidurie (MVK)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Minderwuchs (SHOX)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Mitochondrialer Diabetes mellitus (TRNE, TRNK, TRNL1, TRNS2)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
MODY Diabetes (ABCC8, APPL1, BLK, CEL, GCK, HNF1A, HNF1B, HNF4A, INS, KCNJ11, KLF11, NEUROD1, PAX4, PDX1)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Monocarboxylate-Transporter 1 Mangel (SLC16A1)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Monogener Hypertonus (CACNA1H, CUL3, CYP11B1, CYP11B2, HSD11B2, KCNJ5, KLHL3, NEDD4, NR3C1, NR3C2, OXSR1, PDE3A, SCNN1A, SCNN1B, SCNN1G, STK39, WNK1, WNK4)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Monosacchariduria (KHK, SLC5A1, SLC5A2)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Morbus Dent (CLCN5, OCRL)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Morbus Fabry (GLA)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Muckle-Wells-Syndrom (NLRP3)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Muenke-Syndrom (FGFR3)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Multiple endokrine Neoplasie 1 (MEN1)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Multiple Kalzifikation der Gelenke und Arterien (NT5E) [Sequenzierung ausgewählter Genabschnitte]	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Murk-Jansen metaphyseale Chondrodysplasie (PTH1R)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Nagel-Patella-Syndrom (LMX1B)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Nebennierenadenom (MEN1)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Nebenschilddrüsenadenom (MEN1)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Neigung zu autoimmunbedingten Schilddrüsenerkrankungen (GC)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer

Analyt (Messgröße)	Untersuchungs- material EDTA- Blut; DNA	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät
Neigung zu Fettleibigkeit (ENPP1)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Neigung zu maligner Hyperthermie 5 (CACNA1S)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Neigung zur thyreotoxischen periodischen Paralyse 1 (CACNA1S)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Neonataler Diabetes mellitus (ABCC8, GCK, HNF1B, INS, INSR, KCNJ11, PDX1, ZFP57)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Nephritisches Syndrom (CD151, CFHR5, COL4A1, COL4A2, COL4A3, COL4A4, COL4A5, LMX1B, MYH9)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Nephrocalcinose (AGXT, ALPL, ATP6V0A4, ATP6V1B1, BSND, CA2, CASR, CLCN5, CLCNKA, CLCNKB, CLDN16, CLDN19, CYP24A1, CYP27B1, CYP2R1, DMP1, ENPP1, FAM20C, FGF23, FGFR1, GNA11, GRHPR, HOGA1, KCNJ1, KL, OCRL, PHEX, RXRA, SLC4A1, SLC4A4, SLC9A3R1, SLC12A1, SLC20A2, SLC34A1, SLC34A3, VDR, VIPAS39, VPS33B)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Nephrolithiasis-Diarrhoe-Syndrom (SLC26A6)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Nephronophthise (CEP290, INVS, IQCB1, NEK8, NPHP1, NPHP3, NPHP4, SDCCAG8)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Nephropathie mit prätibialer epidermolysis bullosa und Schwerhörigkeit (CD151)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Nephrotisches Syndrom (APOE, ARHGDIA, COQ8B, DGKE, EMP2, FAT1, GPC5, LAMB2, LRP2, NPHS1, NPHS2, PLCE1, PTPRO, SMARCAL1, WT1)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Nicht-medulläres Schilddrüsenkarzinom (HABP2)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Nicht-papilläres Nierenzellkarzinom (HNF1A, HNF1B, VHL)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Nierenamyloidose (APOA1, APOA2, B2M, CST3, FGA, LYZ)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Nierenzysten und Diabetes (RCAD) (HNF1B)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Nonaka-Myopathie (GNE)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Norum-Krankheit (LCAT)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Ornithin-Aminotransferase-Mangel (OAT)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Ornithin-Carbamoyltransferase-Mangel (OTC)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer

Analyt (Messgröße)	Untersuchungs- material EDTA- Blut; DNA	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät
Osteofibröse Dysplasie (MET)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Osteoglophone Dysplasie (FGFR1)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Osteopathia striata mit kranialer Sklerose (AMER1)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Osteopetrose (CA2, LRP5)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Osteoporose (CASR, LRP5, RXRA, VDR)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Ovalozytose (SLC4A1)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Pankreasagenesie 1 (PDX1)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Papillorenales Syndrom (PAX2)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Parodontales Ehlers-Danlos-Syndrom (C1R, C1S)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Paroxysmale nächtliche Hämoglobinurie (PIGA)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Partielle Lipodystrophie (CIDEA, LMNA, PLIN1, PPARG)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Periodisches Fieber mit Beginn im Kindesalter-Pannikulitis-Dermatose-Syndrom (OTULIN)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Periodisches Fieber-infantile Enterocolitis-autoinflammatorisches Syndrom (NLRC4)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Phäochromozytom (GDNF, KIF1B, MAX, RET, SDHB, SDHD, TMEM127, VHL)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Polyzystische Lebererkrankung (LRP5)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Polyzystische Nierenerkrankung 6 (DNAJB11)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Porencephalie (COL4A1, COL4A2)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Porokeratose 3 (MVK)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Prädisposition zur Urolithiasis (ALPL, CASR)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Präeklampsie (APOL1)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Primärer Immundefekt (ADA2, APOL1, C3, C5, C8A, C8B, C8G, C9, CD46, CFB, CFD, CFH, CFP)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Progressive knöcherne Heteroplasie (GNAS)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer

Analyt (Messgröße)	Untersuchungs- material EDTA- Blut; DNA	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät
Pseudohyperaldosteronismus (HSD11B2, NEDD4, NR3C2, OXSR1, SCNN1B, SCNN1G, STK39)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Pseudohyperparathyreoidismus (PTH1R)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Pseudohypoaldosteronismus (CUL3, KLHL3, NR3C2, SCNN1A, SCNN1B, SCNN1G, WNK1, WNK4)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Pseudohypoparathyreoidismus (GNAS, STX16)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Pseudoxanthoma elasticum-ähnliche Erkrankung mit komplexem Gerinnungsfaktorenmangel (GGCX)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Pyogene Arthritis - Pyoderma gangraenosum - Akne – Syndrom (PSTPIP1)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Rabson-Mendenhall-Syndrom (INSR)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Raine-Syndrom (FAM20C)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Renal-hepatisch-pankreatische Dysplasie (NEK8, NPHP3)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Renale Dysplasie mit Hypopituitarismus und Diabetes (HNF1A)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Renale Glucosurie (SLC5A2)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Renale Hypodysplasie/Aplasie (DSTYK, FGF20, GREB1L, ITGA8, PAX2, RET, UPK3A)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Renale Hypourikämie (SLC22A12, SLC2A9)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Renale Störungen der Calciumhomöostase (ALPL, AP2S1, CASR, CYP24A1, FGF23, GALNT3, GNA11, KL)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Renale tubuläre Azidose (ATP6V0A4, ATP6V1B1, CA2, SLC4A1, SLC4A4, VIPAS39, VPS33B)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Renaler Diabetes insipidus (AQP2, AVPR2)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Renotubuläre Dysgenese (ACE, AGT, AGTR1, REN)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Resistenz gegenüber Trypanosoma brucei (APOL1)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Salla-Erkrankung (SLC17A5)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Schilddrüsenhormonresistenz (RXRA, THRB)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Schilddrüsenkarzinome (HABP2, RET)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer

Erstellt und geprüft durch:
Dr. rer. nat. Mandy Benke
 Datum: **28.04.2022**
<http://qmb.moldiag.intern>

Geprüft durch Laborleiter:
Dr. med. Mato Nagel
 Datum: **28.04.2022**

Freigegeben durch Management:
Dr. med. Mato Nagel
 Datum: **28.04.2022**

Analyt (Messgröße)	Untersuchungs- material EDTA- Blut; DNA	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät
Schimke-Dysplasie (SMARCA1)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Schlechtes Ansprechen auf Eculizumab (C5)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Schwangerschaftsexazerbierter Hypertonus (NR3C2)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Schwere Fettsucht (PPARG)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Sebastian-Syndrom (MYH9)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Senior-Loken-Syndrom (CEP290, IQCB1, NPHP1, NPHP3, NPHP4, SDCCAG8)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Sialurie (GNE)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Sitosterolämia (ABCG5)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Sneddon-Syndrom (ADA2)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Somatisches Nephroblastom (WT1)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Spastische Paraplegie 17 mit Amyotrophie der Hände und Füße (BSCL2)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Störungen der renalen Phosphattransporter (SLC9A3R1, SLC20A2, SLC34A1, SLC34A3)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Suszeptibilität für Typ 1 Diabetes (HNF1A, INS)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Syndrom der dünnen Basalmembran (COL4A3, COL4A4, COL4A5)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Syndromische Microphthalmie 6 (BMP4)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Tangier-Erkrankung (ABCA1)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Thanatophore Dysplasie (FGFR3)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Thrombotisch Thrombozytopenische Purpura (ADAMTS13)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Thrombotische Mikroangiopathien (ADAMTS13, C3, C5, CD46, CFB, CFH, CFHR1, CFHR2, CFHR3, CFHR4, CFHR5, CFI, CLU, DGKE, PIGA, THBD)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
TNF-Rezeptor-assoziiertes periodisches Fieber-Syndrom (TNFRSF1A)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Uratnephropathie (HPRT1, REN, SLC22A12, SLC2A9, UMOD)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer

Analyt (Messgröße)	Untersuchungs- material EDTA- Blut; DNA	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät
Vaskuläre Kalzifikation (ABCC6, ENPP1, FGF23, NT5E, VDR) [NT5E – Sequenzierung ausgewählter Genabschnitte]	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Vaskulitis durch ADA2-Mangel (ADA2)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Vergrößerter Vestibularaquädukt (FOXI1)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Vitamin D-abhängige Rachitis (RXRA, VDR)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Vitamin D-hydroxylasemangelbedingte Rachitis (CYP2R1, CYP27B1)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Von Hippel-Lindau-Syndrom (VHL)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Wachstumshormon-Mangel (BTK, GH1, GHRH, GHRHR, GHSR)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Wachstumshormon-Überempfindlichkeit (GHR)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Wachstumshormon-Unempfindlichkeit (GHR, IGF1, IGF1R, IGFALS, STAT5B)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
WAGR-Syndrom (PAX6, WT1)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Weitwinkelglaukom 1 (ASB10, MYOC, NTF4, OPTN, WDR36)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Weitwinkelglaukom 3 (CYP1B1, LTBP2)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Wolfram-Syndrom (CISD2, WFS1)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
X-chromosomaler familiärer Kleinwuchs (SHOX)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Y-chromosomaler familiärer Kleinwuchs (SHOX)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Zahnbildungsstörungen (PTH1R)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Zentraler Diabetes insipidus (AVP)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Zerebrale Mikroangiopathie mit Blutung (COL4A1, COL4A2)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Zerebroarterielle Amyloidose (APP, CST3, ITM2B)	EDTA-Blut; DNA	Sanger-Sequenzierung	MT01/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Abetalipoproteinämie (MTTP)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Achondroplasie (FGFR3)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq

Molekulargenetisches	Liste	Version 02
Labor	L 02/02	Revisionsnummer: 03/L-02/02/20.12.2024
Weißwasser	Leistungsverzeichnis	Seite 18 von 87

Analyt (Messgröße)	Untersuchungs- material EDTA- Blut; DNA	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät
Acoeruloplasminämie/Hypocoeruloplasminämie (CP)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Acrocallosal-Syndrom (KIF7)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
ACTH-unabhängige makronoduläre adrenale Hyperplasie 1 (GNAS)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Adrenale Insuffizienz mit Erythrotrichie und Fettsucht aufgrund von POMC-Mangel (POMC)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Afibrinogenämie (FGA, FGB, FGG)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Agammaglobulinämie, x-chromosomal (BTK)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Aicardi-Goutières-Syndrom (ADAR, IFIH1, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, SAMHD1, TREX1)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
AIDS-Pogression (IFNG)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Akro-capito-femorale Dysplasie (IHH)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Akro-reno-okuläres Syndrom (SALL4)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq

Erstellt und geprüft durch: Dr. rer. nat. Mandy Benke Datum: 28.04.2022 http://qmb.moldiag.intern	Geprüft durch Laborleiter: Dr. med. Mato Nagel Datum: 28.04.2022	Freigegeben durch Management: Dr. med. Mato Nagel Datum: 28.04.2022
--	--	---

Molekulargenetisches	Liste	Version 02
Labor	L 02/02	Revisionsnummer: 03/L-02/02/20.12.2024
Weißwasser	Leistungsverzeichnis	Seite 19 von 87

Analyt (Messgröße)	Untersuchungs- material EDTA- Blut; DNA	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät
Akromesomele Dysplasie Typ Demirhan (BMP1B)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Akromesomele Dysplasie Typ Grebe (GDF5)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Akromesomele Dysplasie Typ Hunter-Thompson (GDF5)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Akute myeloische Leukämie (JAK2)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Al-Gazali-Bakalinova-Syndrom (KIF7)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Alagille-Syndrom 2 (NOTCH2)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Albright-Osteodystrophie (GNAS)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Allan-Herndon-Dudley-Syndrom (SLC16A2)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Alloimmun-Thrombozytopenie (ITGA2B, ITGB3)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Alport-Syndrom (COL4A3, COL4A4, COL4A5)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq

Erstellt und geprüft durch: Dr. rer. nat. Mandy Benke Datum: 28.04.2022 http://qmb.moldiag.intern	Geprüft durch Laborleiter: Dr. med. Mato Nagel Datum: 28.04.2022	Freigegeben durch Management: Dr. med. Mato Nagel Datum: 28.04.2022
--	--	---

Molekulargenetisches	Liste	Version 02
Labor	L 02/02	Revisionsnummer: 03/L-02/02/20.12.2024
Weißwasser	Leistungsverzeichnis	Seite 20 von 87

Analyt (Messgröße)	Untersuchungs- material EDTA- Blut; DNA	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät
Alport-Syndrom mit Leiomyomatose (COL4A5, COL4A6)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Alström-Syndrom (ALMS1)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Alzheimer-Erkrankung (APOE, APP, CLU, CYP2D6, HFE)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Aminoazidurie (EHHADH, HNF4A, SLC1A1, SLC2A2, SLC3A1, SLC6A18, SLC6A19, SLC6A20, SLC7A7, SLC7A9, SLC16A1, SLC34A1, SLC36A2)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Amyloidose vom Finnischen Typ (GSN)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Anfälligkeit für systemischen Lupus erythematoses 9 (CR2)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Aniridie-Wilms-Tumor-Syndrom (PAX6, WT1)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Antley-Bixler-Syndrom (FGFR2, POR)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Apert-Syndrom (FGFR2)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Aplasie des Müllerschen Ganges und Hyperandrogenismus (WNT4)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq

Erstellt und geprüft durch: Dr. rer. nat. Mandy Benke Datum: 28.04.2022 http://qmb.moldiag.intern	Geprüft durch Laborleiter: Dr. med. Mato Nagel Datum: 28.04.2022	Freigegeben durch Management: Dr. med. Mato Nagel Datum: 28.04.2022
--	--	---

Molekulargenetisches	Liste	Version 02
Labor	L 02/02	Revisionsnummer: 03/L-02/02/20.12.2024
Weißwasser	Leistungsverzeichnis	Seite 21 von 87

Analyt (Messgröße)	Untersuchungs- material EDTA- Blut; DNA	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät
Aplastische Anämie (PRF1)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Apolipoprotein-Mangel (APOA1, APOA2, APOA5, APOB, APOC1, APOC2, APOC3, APOE, APOH, APOL1, APOM, CLU)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Apparenter Mineralocorticoid Exzess (HSD11B2)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Argininbernsteinsäure-Krankheit (ASL)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Arteriosklerose (APOB, APOE, HABP2, LDLR, LPA, MTHFR, PON1, SLC3A1)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Arts-Syndrom (PRPS1)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Aspergillose-Infektionsanfälligkeit (CLEC7A)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Asphyxierende Thoraxdysplasie (DYNC2H1, IFT43, IFT80, IFT140, NEK1, TTC21B, WDR19, WDR35)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Atopie (MS4A2)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Atriumseptumdefekt 7 mit AV-Leitungsstörung (NKX2-5)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq

Erstellt und geprüft durch: Dr. rer. nat. Mandy Benke Datum: 28.04.2022 http://qmb.moldiag.intern	Geprüft durch Laborleiter: Dr. med. Mato Nagel Datum: 28.04.2022	Freigegeben durch Management: Dr. med. Mato Nagel Datum: 28.04.2022
--	--	---

Analyt (Messgröße)	Untersuchungs- material EDTA- Blut; DNA	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät
ATTR-Amyloidose (TTR)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Atypisches Rett-Syndrom (MECP2)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Autismus (ELN, FOXP1, MECP2, PAX6, WT1)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Autoimmun-lymphoproliferatives Syndrom 5 (CTLA4)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Autoimmun-polyendocrinopathie Syndrom 1 (AIRE)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Autoimmune Polyendokrinopathie (AIRE, FOXP3)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Autoimmunerkrankungen (AIRE, CR2, CTLA4, DNASE1, FCGR2A, FCGR2B, FOXP3, GC, HLA-DQA1, NLRP1, PTPN22, TG, TREX1, ZFAT)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Autoinflammation mit Arthritis und Dyskeratose (NLRP1)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Autoinflammation, Antikörpermangel und Immundysregulations-Syndrom (PLCG2)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Autosomal dominante Adipositas (MC4R)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq

Molekulargenetisches	Liste	Version 02
Labor	L 02/02	Revisionsnummer: 03/L-02/02/20.12.2024
Weißwasser	Leistungsverzeichnis	Seite 23 von 87

Analyt (Messgröße)	Untersuchungs- material EDTA- Blut; DNA	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät
Autosomal dominante polyzystische Nierenerkrankung (PKD1, PKD2)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Autosomal dominante tubulointerstitielle Nierenerkrankung (ADTKD) (HNF1B, MUC1, REN, UMOD)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Autosomal dominante zerebelläre Ataxie mit Schwerhörigkeit und Narkolepsie (DNMT1)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Autosomal dominanter Protein C-Mangel (PROC)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Autosomal dominanter Protein S-Mangel (PROS1)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Autosomal dominantes Robinow-Syndrom 1 (WNT5A)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Autosomal rezessive polyzystische Nieren- und Lebererkrankung (PKHD1)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Autosomal rezessive Schwerhörigkeit (ATP2B2, CDH23, PCDH15, SLC26A4)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Autosomal rezessive spastische Paraplegie 44 (GJC2)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Autosomal rezessiver Protein C-Mangel (PROC)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq

Erstellt und geprüft durch: Dr. rer. nat. Mandy Benke Datum: 28.04.2022 http://qmb.moldiag.intern	Geprüft durch Laborleiter: Dr. med. Mato Nagel Datum: 28.04.2022	Freigegeben durch Management: Dr. med. Mato Nagel Datum: 28.04.2022
--	--	---

Molekulargenetisches	Liste	Version 02
Labor	L 02/02	Revisionsnummer: 03/L-02/02/20.12.2024
Weißwasser	Leistungsverzeichnis	Seite 24 von 87

Analyt (Messgröße)	Untersuchungs- material EDTA- Blut; DNA	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät
Autosomal rezessiver Protein S-Mangel (PROS1)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Autosomal rezessives Robinow-Syndrom (ROR2)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Axenfeld-Rieger-Anomalie (FOXC1)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Bamforth-Lazarus-Syndrom (FOXE1)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Bardet-Biedl-Syndrom (ARL6, BBS1, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, BBS10, BBS12, CCDC28B, CEP290, LZTFL1, MKKS, MKS1, SDCCAG8, TMEM67, TRIM32, TTC8, WPCP)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Bartter-Syndrom (BSND, CASR, CLCNKA, CLCNKB, KCNJ1, SLC12A1)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Basedow-Krankheit (GC)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Benigne Hyperproreninämie (REN)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Bernard-Soulier-Syndrom (GP1BA, GP1BB, GP9)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Betalipoprotein-Mangel (ANGPTL3, APOB, MTP)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq

Erstellt und geprüft durch: Dr. rer. nat. Mandy Benke Datum: 28.04.2022 http://qmb.moldiag.intern	Geprüft durch Laborleiter: Dr. med. Mato Nagel Datum: 28.04.2022	Freigegeben durch Management: Dr. med. Mato Nagel Datum: 28.04.2022
--	--	---

Molekulargenetisches	Liste	Version 02
Labor	L 02/02	Revisionsnummer: 03/L-02/02/20.12.2024
Weißwasser	Leistungsverzeichnis	Seite 25 von 87

Analyt (Messgröße)	Untersuchungs- material EDTA- Blut; DNA	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät
Blomstrand-Chondrodysplasie (PTH1R)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
BMI-beeinflussender genetischer Faktor (FTO)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
BNAR-Syndrom (FREM1)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Bohring-Opitz-Syndrom (ASXL1)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Brachydaktylie (BMPRI1B, GDF5, HOXD13, IHH, NOG, PTHLH, ROR2)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Brachydaktylie-Syndaktylie (HOXD13)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Branchio-okulo-faziales Syndrom (TFAP2A)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Branchio-oto-renale Dysplasie (EYA1, SALL1, SIX2, SIX5)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Branchiootisches Syndrom (EYA1, SIX1)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Bronchiektasien mit und ohne erhöhtem Chlorid im Schweiß (SCNN1A, SCNN1B, SCNN1G)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq

Erstellt und geprüft durch: Dr. rer. nat. Mandy Benke Datum: 28.04.2022 http://qmb.moldiag.intern	Geprüft durch Laborleiter: Dr. med. Mato Nagel Datum: 28.04.2022	Freigegeben durch Management: Dr. med. Mato Nagel Datum: 28.04.2022
--	--	---

Molekulargenetisches	Liste	Version 02
Labor	L 02/02	Revisionsnummer: 03/L-02/02/20.12.2024
Weißwasser	Leistungsverzeichnis	Seite 26 von 87

Analyt (Messgröße)	Untersuchungs- material EDTA- Blut; DNA	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät
Brunner-Syndrom (MAOA)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Budd-Chiari-Syndrom (JAK2)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
C3-Glomerulonephritis (ADAMTS13, C1QA, C1QB, C1QC, C3, CD46, CFB, CFD, CFH, CFHR1, CFHR2, CFHR3, CFHR4, CFHR5, CFI, CLU, PIGA, THBD)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
CARD14 assoziierte Psoriasis (CARD14)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Caroli-Erkrankung (PKHD1)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
CFHR5-Nephropathie (CFHR5)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Charcot-Marie-Tooth-Hoffmann-Krankheit (INF2, PRPS1)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
CHARGE-Syndrom (CHD7, SEMA3E)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Chediak-Higashi-Syndrom (LYST)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Cherubismus (SH3BP2)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq

Erstellt und geprüft durch: Dr. rer. nat. Mandy Benke Datum: 28.04.2022 http://qmb.moldiag.intern	Geprüft durch Laborleiter: Dr. med. Mato Nagel Datum: 28.04.2022	Freigegeben durch Management: Dr. med. Mato Nagel Datum: 28.04.2022
--	--	---

Molekulargenetisches	Liste	Version 02
Labor	L 02/02	Revisionsnummer: 03/L-02/02/20.12.2024
Weißwasser	Leistungsverzeichnis	Seite 27 von 87

Analyt (Messgröße)	Untersuchungs- material EDTA- Blut; DNA	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät
Chondrodysplasie (BMP1B, GDF5)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Choreoathetose mit Hypothyreose und neonatalem Atemnotsyndrom (NKX2-1)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Chronisch rekurrende multifokale Osteomyelitis (LPIN2)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Chronische atypische neutrophile Dermatose mit Lipodystrophie und erhöhter Temperatur (PSMB8, PSMB9)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Chylomikronämie (ABCA1, ABCG5, APOA5, APOC2, APOE, GPIHBP1, LCAT, LIPA, LIPC, LMF1, LPL, SAR1B)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Chylomikronen-Retentions-Krankheit (SAR1B)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
CINCA-Syndrom (NLRP3)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Citrullinämie (ASS1, SLC25A13)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
COACH-Syndrom (CC2D2A, RPGRIP1L, TMEM67)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Coenzym Q10-Mangel (COQ2, COQ6, COQ8A, COQ9, PDSS1, PDSS2)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq

Erstellt und geprüft durch:
Dr. rer. nat. Mandy Benke
Datum: **28.04.2022**
<http://qmb.moldiag.intern>

Geprüft durch Laborleiter:
Dr. med. Mato Nagel
Datum: **28.04.2022**

Freigegeben durch Management:
Dr. med. Mato Nagel
Datum: **28.04.2022**

Molekulargenetisches	Liste	Version 02
Labor	L 02/02	Revisionsnummer: 03/L-02/02/20.12.2024
Weißwasser	Leistungsverzeichnis	Seite 28 von 87

Analyt (Messgröße)	Untersuchungs- material EDTA- Blut; DNA	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät
Conjunctivitis lignosa (PLG)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Conn-Syndrom (CACNA1D, CACNA1H, CTNNB1, KCNJ5)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Coumarin-Resistenz (CYP2A6, CYP2C9, CYP4F2, VKORC1)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
CR1-Mangel (CR1)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Crigler-Najjar-Syndrom (UGT1A)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Crouzon-Syndrom (FGFR3)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Cryopyrin-assoziiertes periodisches Fieber-Syndrom (NLRP3)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Cystinose (CTNS)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Cystinurie (SLC3A1, SLC7A9)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
DEND-Syndrom (KCNJ11)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq

Erstellt und geprüft durch: Dr. rer. nat. Mandy Benke Datum: 28.04.2022 http://qmb.moldiag.intern	Geprüft durch Laborleiter: Dr. med. Mato Nagel Datum: 28.04.2022	Freigegeben durch Management: Dr. med. Mato Nagel Datum: 28.04.2022
--	--	---

Molekulargenetisches	Liste	Version 02
Labor	L 02/02	Revisionsnummer: 03/L-02/02/20.12.2024
Weißwasser	Leistungsverzeichnis	Seite 29 von 87

Analyt (Messgröße)	Untersuchungs- material EDTA- Blut; DNA	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät
Dense Deposit Disease (ADAMTS13, C1QA, C1QB, C1QC, C3, CD46, CFB, CFD, CFH, CFHR1, CFHR2, CFHR3, CFHR4, CFHR5, CFI, CLU, PIGA, THBD)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Denys-Drash-Syndrom (WT1)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Diabetes mellitus mit Insulinresistenz und Acanthosis nigricans (INSR)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Diabetische Mikroangiopathie 4 (IL1RN)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Diabetische Nephropathie (ACE, AGT, AKR1B1)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Diabetische Retinopathie (PON1, VEGFA)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Dicarboxyl-Aminoazidurie (SLC1A1)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Dihydroxyadenin-Urolithiasis (APRT)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Dilatative Kardiomyopathie 1A (LMNA)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Donnai-Barrow-Syndrom (LRP2)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq

Erstellt und geprüft durch: Dr. rer. nat. Mandy Benke Datum: 28.04.2022 http://qmb.moldiag.intern	Geprüft durch Laborleiter: Dr. med. Mato Nagel Datum: 28.04.2022	Freigegeben durch Management: Dr. med. Mato Nagel Datum: 28.04.2022
--	--	---

Molekulargenetisches	Liste	Version 02
Labor	L 02/02	Revisionsnummer: 03/L-02/02/20.12.2024
Weißwasser	Leistungsverzeichnis	Seite 30 von 87

Analyt (Messgröße)	Untersuchungs- material EDTA- Blut; DNA	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät
Dubin-Johnson-Syndrom (ABCC2)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Dysalbuminämische Hyperthyroxinämie (ALB)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Dyschondrosteosis Leri-Weill (SHOX)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Dyschromatosis symmetrica hereditaria (ADAR)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Dysfibrinogenämie (FGA, FGB, FGG)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Dysplasminogenämie (PLG)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
EAST-Syndrom (KCNJ10)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Ehlers-Danlos-Syndrom bei Tenascin-X-Mangel (TNXB)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Eiken-Syndrom (PTH1R)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Ektodermale Dysplasie mit Immundefekt (NFKBIA, IKBKG)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq

Erstellt und geprüft durch:
Dr. rer. nat. Mandy Benke
Datum: **28.04.2022**
<http://qmb.moldiag.intern>

Geprüft durch Laborleiter:
Dr. med. Mato Nagel
Datum: **28.04.2022**

Freigegeben durch Management:
Dr. med. Mato Nagel
Datum: **28.04.2022**

Molekulargenetisches	Liste	Version 02
Labor	L 02/02	Revisionsnummer: 03/L-02/02/20.12.2024
Weißwasser	Leistungsverzeichnis	Seite 31 von 87

Analyt (Messgröße)	Untersuchungs- material EDTA- Blut; DNA	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät
Ektodermale Dysplasie-Immundefekt-Anhidrose-Lymphödem-Syndrom (IKBKG)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Emberger-Syndrom (GATA2)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Endozytosestörungen der proximalen Tubulusfunktion (AMN, CUBN, LRP2)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Entzündliche Darmerkrankung (IL10RA, IL10RB)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Eosinophiler Peroxidase-Mangel (EPX)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Epidermolysis bullosa (ITGB4)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Epigenetische Dyslipidämie (ABCG1, CPT1A, SREBF1, TNNT1)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Epileptische Syndrome (TSC1, TSC2)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Epstein-Syndrom (MYH9)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Erbliche Anfälligkeit für akute myeloische Leukämie (GATA2)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq

Erstellt und geprüft durch: Dr. rer. nat. Mandy Benke Datum: 28.04.2022 http://qmb.moldiag.intern	Geprüft durch Laborleiter: Dr. med. Mato Nagel Datum: 28.04.2022	Freigegeben durch Management: Dr. med. Mato Nagel Datum: 28.04.2022
--	--	---

Analyt (Messgröße)	Untersuchungs- material EDTA- Blut; DNA	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät
Erbliche Anfälligkeit für myelodysplastisches Syndrom (GATA2)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Erbliche Diabetesneigung (IRS1, MAPK8IP1, PDX1, SH2B1, TBC1D1)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Erbliche Erkrankungen mit heterotroper Knochenbildung (ACVR1, FGF23, GALNT3, GNAS, KL, SAMD9)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Erbliche Pankreaserkrankungen (NEK8, NPHP3, PRSS1, SPINK1)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Erbliche renale Salzverlust-Syndrome (BSND, CASR, CLCNKA, CLCNKB, CLDN16, CLDN19, CNNM2, EGF, EGFR, FXYD2, HNF1B, KCNA1, KCNJ1, KCNJ10, SLC12A1, SLC12A3, TRPM6, TRPM7)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Erbliche Schwerhörigkeit 97 (MET)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Erkrankungen der glomerulären Basalmembran (CD151, COL4A1, COL4A2, COL4A3, COL4A4, COL4A5, COL4A6, LMX1B, MYH9, PXDN)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Erwachsenentyp der Laktoseintoleranz (LCT, MCM6)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Erythrocyten-Lactat-Transporter-Mangel (SLC16A1)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Expansile familiäre Osteolyse (TNFRSF11A)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq

Molekulargenetisches	Liste	Version 02
Labor	L 02/02	Revisionsnummer: 03/L-02/02/20.12.2024
Weißwasser	Leistungsverzeichnis	Seite 33 von 87

Analyt (Messgröße)	Untersuchungs- material EDTA- Blut; DNA	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät
Faktor XII-Mangel (F12)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Faktor XIII A-Mangel (F13A1)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Faktor XIII B-Mangel (F13B)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Fallot-Tetralogie (NKX2-5)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Familiäre Acne inversa 1 (NCSTN)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Familiäre Candidose (CARD9, CLEC7A, IL17F, IL17RA, STAT1, TRAF3IP2)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Familiäre Erythrozytose 2 (VHL)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Familiäre hämophygozytische Lymphohistiozytose (PRF1, STX11, STXBP2, UNC13D)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Familiäre hyperphosphatämische tumorale Kalzinose (FGF23, GALNT3, KL)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Familiäre hypocalciurische Hypercalciämie Typ 1 (CASR)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq

Erstellt und geprüft durch:
Dr. rer. nat. Mandy Benke
Datum: **28.04.2022**
<http://qmb.moldiag.intern>

Geprüft durch Laborleiter:
Dr. med. Mato Nagel
Datum: **28.04.2022**

Freigegeben durch Management:
Dr. med. Mato Nagel
Datum: **28.04.2022**

Analyt (Messgröße)	Untersuchungs- material EDTA- Blut; DNA	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät
Familiäre kombinierte Hyperlipämie (APOA1, APOA4, APOA5, APOC3, APOE, ATF6, C5AR2, CETP, CREB3L3, GALNT2, GCKR, LCAT, LDLR, LEPR, LIPC, LIPE, LIPG, LPL, PCSK9, PNPLA2, PPARG, RXRG, USF1)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Familiäre multilokuläre zystische Erkrankung der Kiefer (SH3BP2)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Familiäre normophosphatämische tumorale Kalzinose (SAMD9)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Familiäre Schwangerschaftshyperthyreose (TSHR)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Familiäre Tumoralcalcinose (FGF23, GALNT3, KL, SAMD9)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Familiäre und sporadische Hypophysenadenome (CDH23)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
familiärer Chilblain-Lupus (SAMHD1, TREX1)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Familiäres kälteinduziertes autoinflammatorisches Syndrom (NLRP3, NLRP12, PLCG2)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Familiäres Mittelmeerfieber (MEFV, NOD2, SAA1, TNFRSF1A)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Fanconi-Bickel-Syndrom (SLC2A2)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq

Molekulargenetisches	Liste	Version 02
Labor	L 02/02	Revisionsnummer: 03/L-02/02/20.12.2024
Weißwasser	Leistungsverzeichnis	Seite 35 von 87

Analyt (Messgröße)	Untersuchungs- material EDTA- Blut; DNA	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät
Fanconi-Syndrom (EHHADH, HNF4A, SLC34A1)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Fechtner-Syndrom (MYH9)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
FGF23-induzierte hypophosphatämische Rachitis (DMP1, ENPP1, FGF23, PHEX)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Fibrodysplasia ossificans progressiva (ACVR1)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Fibronectin-Glomerulopathie (FN1)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Fibula-Aplasie - komplexe Brachydaktylie (GDF5)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Fischaugen-Erkrankung (LCAT)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Fokal segmentale Glomerulosklerose (FSGS) (ACTN4, ALG13, APOL1, ARHGAP24, CD2AP, CLU, INF2, ITGA9, LAMA5, MYO1E, NXF5, PAX2, TRPC6)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Fraser-Syndrom (FRAS1, FREM2, GRIP1)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Frasier-Syndrom (WT1)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq

Erstellt und geprüft durch: Dr. rer. nat. Mandy Benke Datum: 28.04.2022 http://qmb.moldiag.intern	Geprüft durch Laborleiter: Dr. med. Mato Nagel Datum: 28.04.2022	Freigegeben durch Management: Dr. med. Mato Nagel Datum: 28.04.2022
--	--	---

Molekulargenetisches	Liste	Version 02
Labor	L 02/02	Revisionsnummer: 03/L-02/02/20.12.2024
Weißwasser	Leistungsverzeichnis	Seite 36 von 87

Analyt (Messgröße)	Untersuchungs- material EDTA- Blut; DNA	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät
Frühe Komplementdefekte (C1QA, C1QB, C1QC, C1R, C1S)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Frühzeitig einsetzende Adipositas (NR0B2, POMC)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Fruktose-1,6-Bisphosphatase-Mangel (FBP1)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Fruktoseintoleranz (ALDOB)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Fruktosurie (KHK)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Galactosämie (GALT)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Generalisierte arterielle Verkalkung bei Kleinkindern (ABCC6, ENPP1)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Generalisierte Lipodystrophie (AGPAT2, BSCL2)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Generalisierte TRH-Resistenz (TRHR)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Genetisch bedingte Hyperbilirubinämie (ABCC2, SLCO1B1, SLCO1B3, UGT1A)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq

Erstellt und geprüft durch:
Dr. rer. nat. Mandy Benke
Datum: **28.04.2022**
<http://qmb.moldiag.intern>

Geprüft durch Laborleiter:
Dr. med. Mato Nagel
Datum: **28.04.2022**

Freigegeben durch Management:
Dr. med. Mato Nagel
Datum: **28.04.2022**

Analyt (Messgröße)	Untersuchungs- material EDTA- Blut; DNA	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät
Genetische Erkrankungen der Adenohypophyse (TBX19)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Genetische Erkrankungen der Hypophyse (TBX19)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Genetische Erkrankungen der Nebenniere (CACNA1D, CACNA1H, CTNNB1, CUL3, CYP11B1, CYP11B2, CYP17A1, GDNF, GNAS, HSD11B2, KCNJ5, KIF1B, KLHL3, MAX, NEDD4L, NR3C1, NR3C2, OXSR1, POMC, POR, RET, SCNN1A, SCNN1B, SCNN1G, SDHB, SDHD, STK39, TMEM127, VHL, WNK1, WNK4)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Genetischer BMI-Faktor 14 (FTO)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Gestationsdiabetes (ABCC8, BLK, CEL, CIDEA, GCK, HNF1A, HNF1B, HNF4A, INS, KCNJ11, KLF11, LMNA, MBL2, NEUROD1, PAX4, PDX1, PLIN1, PPARG, PTPN22, RFX6, TRPM6)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Gestörte Regulatoren des Lipid- und Kohlenhydratstoffwechsels (GCKR, GPD1, MLXIPL, TRIB1)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Gestörte Steroidsynthese aufgrund eines POR-Mangels (POR)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Gestörter Schilddrüsenhormon-Stoffwechsel (SECISBP2)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Gilbert-Syndrom (UGT1A)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq

Molekulargenetisches	Liste	Version 02
Labor	L 02/02	Revisionsnummer: 03/L-02/02/20.12.2024
Weißwasser	Leistungsverzeichnis	Seite 38 von 87

Analyt (Messgröße)	Untersuchungs- material EDTA- Blut; DNA	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät
Gillesen-Kaesbach-Nishimura-Syndrom (ALG9)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Gitelman-Syndrom (SLC12A3)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Glanzmann-Thrombasthenie (ITGA2B, ITGB3)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Gliom-Neigung (IDH1)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Glomerulozystische Nierenerkrankung mit Hyperurikämie und Isosthenurie (HNF1B, UMOD)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Glucose-Galactose-Malabsorption (SLC5A1)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Glukokortikoid-getriggert Hypertonus (NR3C1)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Glukokortikoid-Resistenz (NR3C1)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Glycogenspeicherkrankheit 1 (G6PC, SLC37A4)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Glycolipidose (GNE, SLC17A5)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq

Erstellt und geprüft durch:
Dr. rer. nat. Mandy Benke
Datum: **28.04.2022**
<http://qmb.moldiag.intern>

Geprüft durch Laborleiter:
Dr. med. Mato Nagel
Datum: **28.04.2022**

Freigegeben durch Management:
Dr. med. Mato Nagel
Datum: **28.04.2022**

Molekulargenetisches	Liste	Version 02
Labor	L 02/02	Revisionsnummer: 03/L-02/02/20.12.2024
Weißwasser	Leistungsverzeichnis	Seite 39 von 87

Analyt (Messgröße)	Untersuchungs- material EDTA- Blut; DNA	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät
Glycoprotein 1a-Mangel (ITGA2)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Goldberg-Shprintzen-Syndrom (KIF1BP)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Goodpasture-Syndrom (COL4A3, COL4A5)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Graft-versus-host disease protection (IL10)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Griscelli-Syndrom Typ 2 (RAB27A)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
H-Syndrom (SLC29A3)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
HADH-Mangel (HADH)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Hajdu-Cheney-Syndrom (NOTCH2)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Hämochromatose (BMP2, FTH1, HAMP, HFE, HFE2, SLC40A1, TFR2)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Hämolytisch Urämisches Syndrom (ADAMTS13, C3, C4BPA, CD46, CFB, CFH, CFHR1, CFHR2, CFHR3, CFHR4, CFHR5, CFI, CLU, MMACHC, MMADHC, MUT, PIGA, PLG, THBD)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq

Erstellt und geprüft durch: Dr. rer. nat. Mandy Benke Datum: 28.04.2022 http://qmb.moldiag.intern	Geprüft durch Laborleiter: Dr. med. Mato Nagel Datum: 28.04.2022	Freigegeben durch Management: Dr. med. Mato Nagel Datum: 28.04.2022
--	--	---

Analyt (Messgröße)	Untersuchungs- material EDTA- Blut; DNA	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät
HANAC-Syndrom (COL4A1, COL4A2)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Hartnup-Erkrankung (SLC6A19)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
HDR-Syndrom (GATA3)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Hennekam-Syndrom (CCBE1)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Hepatischer CPT-Mangel Typ 1A (CPT1A)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Hepatitis B-Infektionsanfälligkeit (IL10RB)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Hepatitis C-Therapieansprechbarkeit (IFNG)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Hepatorenale Tyrosinämie (FAH)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Hepatozelluläres Karzinom (MET)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Hereditäre Amyloidose (APOA1, APOA2, APP, B2M, CST3, FGA, GSN, ITM2B, LYZ, MEFV, NLRP3, NOD2, SAA1, TNFRSF1A, TTR)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq

Molekulargenetisches	Liste	Version 02
Labor	L 02/02	Revisionsnummer: 03/L-02/02/20.12.2024
Weißwasser	Leistungsverzeichnis	Seite 41 von 87

Analyt (Messgröße)	Untersuchungs- material EDTA- Blut; DNA	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät
Hereditäre Arrhythmie (KCNH2, KCNJ2, KCNJ5, KCNQ1)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Hereditäre Behçet-ähnliche Krankheit des Kindes (TNFAIP3)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Hereditäre benigne Chorea (NKX2-1)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Hereditäre distale Motoneuronen-Neuropathie Typ 5A (BSCL2)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Hereditäre Hirntumoren (IDH1, IFNG, TSC1, TSC2)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Hereditäre Leiomyomatose mit Nierenzellkarzinom (COL4A6, FH)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Hereditäre Myokymie Typ 1 (KCNA1)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Hereditäre pulmonale Embolie (CBS, F2, F5, F12, HABP2, MTHFR, PLG, PROC, PROS1, PROZ, SERPINA10, SERPINC1, SERPIND1, SERPINE1, THBD, VKORC1)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Hereditäre Rachitis (ALPL, CLCN5, CYP2R1, CYP27B1, DMP1, ENPP1, FAM20C, FGF23, FGFR1, KL, OCRL, PHEX, SLC9A3R1, SLC20A2, SLC34A1, SLC34A3, VDR)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Hereditäre sensorisch-autonome Neuropathie Typ 2A (WNK1)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq

Erstellt und geprüft durch: Dr. rer. nat. Mandy Benke Datum: 28.04.2022 http://qmb.moldiag.intern	Geprüft durch Laborleiter: Dr. med. Mato Nagel Datum: 28.04.2022	Freigegeben durch Management: Dr. med. Mato Nagel Datum: 28.04.2022
--	--	---

Molekulargenetisches	Liste	Version 02
Labor	L 02/02	Revisionsnummer: 03/L-02/02/20.12.2024
Weißwasser	Leistungsverzeichnis	Seite 42 von 87

Analyt (Messgröße)	Untersuchungs- material EDTA- Blut; DNA	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät
Hereditäre sensorische Neuropathie Typ 1E (DNMT1)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Hereditäre Störungen des Proteinmetabolismus (ALB, CP)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Hereditäre Thrombozytenerkrankungen (ABCG5, ABCG8, GP1BA, GP1BB, GP9, ITGA2, ITGA2B, ITGB3, JAK2, MYH9, SALL4, WAS, WDR1)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Hereditärer Diabetes insipidus (AQP2, AVP, AVPR2, CISD2, WFS1)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Hereditäres Angioödem (F12, SERPING1)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Hereditäres Glaukom (ASB10, COL18A1, CYP1B1, FOXC1, LMX1B, LTBP2, MYOC, NTF4, OPA1, OPTN, WDR36)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Hereditäres Lymphödem (CCBE1, FLT4, FOXC2, GATA2, GJC2, KIF11)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Hereditäres papilläres Nierenzellkarzinom 1 (MET)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Hermansky-Pudlak-Syndrom 2 (AP3B1)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Hirnmalformation mit Urogenitaldefekten (NFIA)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq

Erstellt und geprüft durch: Dr. rer. nat. Mandy Benke Datum: 28.04.2022 http://qmb.moldiag.intern	Geprüft durch Laborleiter: Dr. med. Mato Nagel Datum: 28.04.2022	Freigegeben durch Management: Dr. med. Mato Nagel Datum: 28.04.2022
--	--	---

Molekulargenetisches	Liste	Version 02
Labor	L 02/02	Revisionsnummer: 03/L-02/02/20.12.2024
Weißwasser	Leistungsverzeichnis	Seite 43 von 87

Analyt (Messgröße)	Untersuchungs- material EDTA- Blut; DNA	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät
Histamin-Intoleranz (AOC1, HNMT, MAOA, MAOB)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
HIV 1-Infektionsanfälligkeit (IL10)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
HIV-1-Virämieanfälligkeit (HLA-C)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
HIV-Resistenz (CCR5, CXCR1, IFNG, IL10)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Homozysteinurie und megaloblastäre Anämie (MTR, MTRR)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Humorale paraneoplastische Hypercalciämie (PTH LH)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Hydroletharus 2 (KIF7)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Hyper-IgD-Syndrom (MVK)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Hyper-IgM-Syndrom (AICDA, CD40, CD40LG, UNG)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Hyperaldosteronismus (CACNA1D, CACNA1H, CTNNB1, CYP11B1, CYP11B2, KCNJ5, NR3C1)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq

Erstellt und geprüft durch: Dr. rer. nat. Mandy Benke Datum: 28.04.2022 http://qmb.moldiag.intern	Geprüft durch Laborleiter: Dr. med. Mato Nagel Datum: 28.04.2022	Freigegeben durch Management: Dr. med. Mato Nagel Datum: 28.04.2022
--	--	---

Analyt (Messgröße)	Untersuchungs- material EDTA- Blut; DNA	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät
Hyperalphalipoproteinämie (APOC3, CETP)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Hypercalciämie (CASR, CYP24A1)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Hypercholesterinämie (APOB, HMGCR, LDLR, LDLRAP1, LPA, PCSK9)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Hyperferritinämie-Katarakt-Syndrom (FTL)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Hyperglycinurie (SLC36A2, SLC6A19, SLC6A20)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Hyperhomozysteinämie-bedingte Thrombose (CBS)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Hyperinsulinämische Hypoglycämie (ABCC8, GCK, GLUD1, HADH, HNF1A, HNF4A, INSR, KCNJ11, PMM2, SLC16A1)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Hyperkatabole Hypoproteinämie (B2M)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Hyperlipämie (ABCA1, ABCG5, ANGPTL4, APOA1, APOA4, APOA5, APOB, APOC2, APOC3, APOE, ATF6, C5AR2, CETP, CREB3L3, GALNT2, GCKR, GPD1, GPIHBP1, HMGCR, LCAT, LDLR, LDLRAP1, LEPR, LIPA, LIPC, LIPE, LIPG, LMF1, LPA, LPL, PCSK9, PNPLA2, PPARG, RXRG, SAR1B, USF1)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq

Molekulargenetisches	Liste	Version 02
Labor	L 02/02	Revisionsnummer: 03/L-02/02/20.12.2024
Weißwasser	Leistungsverzeichnis	Seite 45 von 87

Analyt (Messgröße)	Untersuchungs- material EDTA- Blut; DNA	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät
Hyperornithinämie-Hyperammonämie-Homocitrullinurie-Syndrom (SLC25A15)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Hyperoxalurie (AGXT, GRHPR, HOGA1)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Hyperparathyreoidismus (CASR, CDC73, GCM2)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Hyperthyreose (CACNA1S, GC, GNAS, TSHR)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Hypertriglyceridämie (ANGPTL4, APOA5, APOE, GPD1, GPIHBP1, LIPC, LIPE, LMF1, LPL)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Hyperurikämie (ABCG2, HPRT1, REN, UMOD)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Hyperzinkämie und Hypercalprotectinämie (PSTPIP1)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Hypoaldosteronismus (CYP11B2)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Hypoalphalipoproteinämie (ABCA1, APOA1)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Hypobetalipoproteinämie (ANGPTL3, APOB)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq

Erstellt und geprüft durch: Dr. rer. nat. Mandy Benke Datum: 28.04.2022 http://qmb.moldiag.intern	Geprüft durch Laborleiter: Dr. med. Mato Nagel Datum: 28.04.2022	Freigegeben durch Management: Dr. med. Mato Nagel Datum: 28.04.2022
--	--	---

Molekulargenetisches	Liste	Version 02
Labor	L 02/02	Revisionsnummer: 03/L-02/02/20.12.2024
Weißwasser	Leistungsverzeichnis	Seite 46 von 87

Analyt (Messgröße)	Untersuchungs- material EDTA- Blut; DNA	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät
Hypogonadotrophischer Hypogonadismus mit oder ohne Anosmie (FGF8)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Hypoinsulinämische Hypoglycämie (AKT2)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Hypokaliämische periodische Paralyse 1 (CACNA1S)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Hypomagnesiämie (CLDN16, CLDN19, CNNM2, EGF, EGFR, FXD2, HNF1B, KCNA1, SLC12A3, TRPM6, TRPM7)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Hypomethylierungs-Syndrom (DNMT1, DNMT3A, DNMT3B, KHDC3L, MECP2, NLRP2, NLRP7, ZFP57)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Hypomyelinisierte Leukodystrophy 2 (GJC2)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Hypoparathyreoidismus (CASR, GATA3, GCM2, PTH, TBCE)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Hypophosphatämische Rachitis mit Hyperparathyroidismus (KL)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Hypophosphatämische Rachitis vom Fanconi-Typ (CLCN5, OCRL, SLC34A1)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Hypophosphatasie (ALPL)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq

Erstellt und geprüft durch: Dr. rer. nat. Mandy Benke Datum: 28.04.2022 http://qmb.moldiag.intern	Geprüft durch Laborleiter: Dr. med. Mato Nagel Datum: 28.04.2022	Freigegeben durch Management: Dr. med. Mato Nagel Datum: 28.04.2022
--	--	---

Analyt (Messgröße)	Untersuchungs- material EDTA- Blut; DNA	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät
Hypoplasminogenämie (PLG)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Hypothyreose (DUOX2, DUOX2A2, FOXE1, GLIS3, IYD, NKX2-1, NKX2-5, PAX8, SLC26A4, SLC5A5, TG, THRA, TPO, TRHR, TSHB, TSHR)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
IgA-Nephropathie (CFHR1, CFHR3, CFHR5, SPRY2)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Imerslund-Grasbeck-Syndrom (AMN, CUBN)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Iminoglycinurie (SLC36A2, SLC6A19, SLC6A20)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Infantile Sialinsäurespeicherkrankheit (SLC17A5)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Infantiles kapilläres Hämangiom (FLT4)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Inklusionskörpermyopathie 2 (GNE)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Insulinresistenz (CIDEA, ENPP1, INSR, IRS1, IRS2, PPARG)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Interferonopathie (ACP5, ADAR, DDX58, IFIH1, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, SAMHD1, SKIV2L, TREX1)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq

Molekulargenetisches	Liste	Version 02
Labor	L 02/02	Revisionsnummer: 03/L-02/02/20.12.2024
Weißwasser	Leistungsverzeichnis	Seite 48 von 87

Analyt (Messgröße)	Untersuchungs- material EDTA- Blut; DNA	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät
Interleukin 1-Rezeptorantagonist-Mangel (IL1RN)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Interleukin 10-Mangel (IL10, PTPN22)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Interleukin 10-Rezeptor-Mangel (IL10RA, IL10RB)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Interleukin 36-Rezeptor-Antagonist-Mangel (IL36RN)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Interstitielle Lungenerkrankung mit nephrotischem Syndrom und Epidermolysis bullosa (ITGA3)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Invasive Pneumokokken-Erkrankung (IRAK4, IKBKG, TIRAP)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
IRAK4-Mangel (IRAK4)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Isolierte fokale kortikale Dysplasie 2 (TSC1, TSC2)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Isolierter kongenitaler ACTH-Mangel (TBX19)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Ivemark-Syndrom (NEK8, NPHP3)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq

Erstellt und geprüft durch:
Dr. rer. nat. Mandy Benke
Datum: **28.04.2022**
<http://qmb.moldiag.intern>

Geprüft durch Laborleiter:
Dr. med. Mato Nagel
Datum: **28.04.2022**

Freigegeben durch Management:
Dr. med. Mato Nagel
Datum: **28.04.2022**

Molekulargenetisches	Liste	Version 02
Labor	L 02/02	Revisionsnummer: 03/L-02/02/20.12.2024
Weißwasser	Leistungsverzeichnis	Seite 49 von 87

Analyt (Messgröße)	Untersuchungs- material EDTA- Blut; DNA	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät
IVIC-Syndrom (SALL4)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Joubert-Syndrom (AHI1, ARL13B, B9D1, B9D2, C5ORF42, CC2D2A, CEP41, CEP290, KIF7, MKS1, NPHP1, OFD1, RPGRIP1L, SUFU, TCTN1, TCTN2, TMEM67, TMEM138, TMEM216, TMEM237, TTC21B)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Juvenile myelomonozytäre Leukämie (NF1)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Juveniles Paget-Syndrom (TNFRSF11A)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Kabuki-Syndrom (KDM6A, KMT2D)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Karzinoidtumore der Lunge (MEN1)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Karzinom der Nebenschilddrüse (CDC73)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Kelley-Seegmiller-Syndrom (HPRT1)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Kenny-Caffey-Syndrom (TBCE)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Keratosis linearis - Ichthyosis congenita - sklerosierendes Keratoderm (POMP)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq

Erstellt und geprüft durch: Dr. rer. nat. Mandy Benke Datum: 28.04.2022 http://qmb.moldiag.intern	Geprüft durch Laborleiter: Dr. med. Mato Nagel Datum: 28.04.2022	Freigegeben durch Management: Dr. med. Mato Nagel Datum: 28.04.2022
--	--	---

Analyt (Messgröße)	Untersuchungs- material EDTA- Blut; DNA	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät
Klassische Homozysteinurie (CBS)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Knobloch-Syndrom 1 (COL18A1)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Kombinierter Hypophysenhormon-Mangel (HESX1, LHX3, LHX4, POU1F1, PROP1)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Kombinierter Lipasemangel (LMF1)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Kombinierter Mangel an Vitamin-K-abhängigen Koagulationsfaktoren (GGCX, VKORC1)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Komplement C1q-Mangel (C1QA, C1QB, C1QC)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Komplement C1r/C1s-Mangel (C1R)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Komplement C1s-Mangel (C1S)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Komplement C2-Mangel (C2)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Komplement C3-Mangel (C3)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq

Analyt (Messgröße)	Untersuchungs- material EDTA- Blut; DNA	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät
Komplement C4-Mangel (C4A, C4B, SERPING1)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Komplement C5-Mangel (C5)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Komplement C6-Mangel (C6)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Komplement C7-Mangel (C7)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Komplement C8-Mangel (C8A, C8B)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Komplement C9-Mangel (C9)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Komplementfaktor D-Mangel (CFD)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Komplementfaktor I-Mangel (CFI)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Komplementfaktor Properdin-Mangel (CFP)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Kongenitale adrenale Hyperplasie bei 17-alpha-Hydroxylase-Mangel (CYP17A1)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq

Analyt (Messgröße)	Untersuchungs- material EDTA- Blut; DNA	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät
Kongenitale Analbuminämie (ALB)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Kongenitale Glykosilierungsstörung (ALG9, PMM2, RFT1)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Kongenitale Herzfehlbildungen (NKX2-5)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Kongenitale Hypothyreose ohne Struma (NKX2-5, PAX8, THRA, TSHB, TSHR)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Kongenitale Kontraktur-Arachnodaktylie (FBN2)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Kongenitale Schmerzunempfindlichkeit mit Anhidrose (NTRK1)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Kongenitaler hypogonadotroper Hypogonadismus mit Anosmie 1 (ANOS1)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Kongenitaler hypogonadotroper Hypogonadismus ohne Anosmie 4 (PROK2)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Kongenitaler hypogonadotroper Hypogonadismus ohne Anosmie 5 (CHD7)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Kowarski-Syndrom (GH1)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq

Molekulargenetisches	Liste	Version 02
Labor	L 02/02	Revisionsnummer: 03/L-02/02/20.12.2024
Weißwasser	Leistungsverzeichnis	Seite 53 von 87

Analyt (Messgröße)	Untersuchungs- material EDTA- Blut; DNA	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät
Kranioektodermale Dysplasie (IFT43, IFT122, WDR19, WDR35)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Kranioektodermale Dysplasie 1 (IFT122)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Kranioektodermale Dysplasie 2 (WDR35)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Kranioektodermale Dysplasie 3 (IFT43)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Kranioektodermale Dysplasie 4 (WDR19)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
L-Ferritin-Mangel (FTL)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Lactasemangel (LCT)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Lakrimo-aurikulo-dento-digitales Syndrom (FGF10)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Langer-Mesomelie (SHOX)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Laron-Syndrom (GHR)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq

Erstellt und geprüft durch: Dr. rer. nat. Mandy Benke Datum: 28.04.2022 http://qmb.moldiag.intern	Geprüft durch Laborleiter: Dr. med. Mato Nagel Datum: 28.04.2022	Freigegeben durch Management: Dr. med. Mato Nagel Datum: 28.04.2022
--	--	---

Analyt (Messgröße)	Untersuchungs- material EDTA- Blut; DNA	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät
Lebersche kongenitale Amaurose (AIPL1, CEP290, CRB1, CRX, GDF6, GUCY2D, IMPDH1, KCNJ13, LCA5, LRAT, NMNAT1, PRPH2, RD3, RDH12, RPE65, RPGRIP1, SPATA7, TULP1)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Legius-Syndrom (SPRED1)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Leprechaunismus (INSR)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Lesch-Nyhan-Syndrom (HPRT1)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Liddle-Syndrom (NEDD4L, NR3C2, OXSR1, SCNN1B, SCNN1G, STK39)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Lipodystrophie (AGPAT2, BSCL2, CIDEC, LMNA, PLIN1, PPARG, PSMB8, PSMB9)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Lipoprotein-Glomerulopathie (APOE)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Lippen-Kiefer-Gaumenspalte 11 (BMP4)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Long-QT-Syndrom (KCNH2, KCNJ5, KCNQ1)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Lowe-Syndrom (OCRL)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq

Erstellt und geprüft durch:
Dr. rer. nat. Mandy Benke
Datum: **28.04.2022**
<http://qmb.moldiag.intern>

Geprüft durch Laborleiter:
Dr. med. Mato Nagel
Datum: **28.04.2022**

Freigegeben durch Management:
Dr. med. Mato Nagel
Datum: **28.04.2022**

Molekulargenetisches	Liste	Version 02
Labor	L 02/02	Revisionsnummer: 03/L-02/02/20.12.2024
Weißwasser	Leistungsverzeichnis	Seite 55 von 87

Analyt (Messgröße)	Untersuchungs- material EDTA- Blut; DNA	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät
Lupus erythematoses Nephritis (C1QA, C1QB, C1QC, CFHR1, CFHR3)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Lymphangioleiomyomatose (TSC1, TSC2)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Lymphoproliferatives Syndrom (CASP10, ITK, SH2D1A, XIAP)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Lysinurische Proteinintoleranz (SLC7A7)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Lysosomale Speicherkrankheiten (CTNS, GLA, LIPA, LYST, SLC17A5)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Magenkarzinom (CASP10)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Magenkrebs-Risiko (IL1RN)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Majeed-Syndrom (LPIN2)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Makuladegeneration (APOE, ARMS2, C2, C3, CFH, CFHR1, CFHR3, FBN2)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Malformationen der Rechts-Links-Achse (LEFTY2)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq

Erstellt und geprüft durch:
Dr. rer. nat. Mandy Benke
Datum: **28.04.2022**
<http://qmb.moldiag.intern>

Geprüft durch Laborleiter:
Dr. med. Mato Nagel
Datum: **28.04.2022**

Freigegeben durch Management:
Dr. med. Mato Nagel
Datum: **28.04.2022**

Molekulargenetisches	Liste	Version 02
Labor	L 02/02	Revisionsnummer: 03/L-02/02/20.12.2024
Weißwasser	Leistungsverzeichnis	Seite 56 von 87

Analyt (Messgröße)	Untersuchungs- material EDTA- Blut; DNA	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät
Malouf-Syndrom (LMNA)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Mangel an lysosomaler saurer Lipase (LIPA)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Mannose-Bindungsprotein-Mangel (MBL2)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Marles-Syndrom (FREM1)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Masern-Infektanfälligkeit (CD46)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Mastzell-Aktivierungs-Syndrom (KIT)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
McCune-Albright-Syndrom (GNAS)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Meckel-Syndrom (B9D1, B9D2, CC2D2A, NPHP3, RPGRIP1L, TCTN2, TMEM67, TMEM216)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Mediterrane Makrothrombozytopenie (ABCG5, ABCG8)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Medulläre Nierenzysten (MUC1, UMOD)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq

Erstellt und geprüft durch: Dr. rer. nat. Mandy Benke Datum: 28.04.2022 http://qmb.moldiag.intern	Geprüft durch Laborleiter: Dr. med. Mato Nagel Datum: 28.04.2022	Freigegeben durch Management: Dr. med. Mato Nagel Datum: 28.04.2022
--	--	---

Analyt (Messgröße)	Untersuchungs- material EDTA- Blut; DNA	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät
Meerblaue Histiozyten-Erkrankung (APOE)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
MELAS-Syndrom (EHHADH)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Membranoproliferative Glomerulonephritis (MPGN) (ADAMTS13, C1QA, C1QB, C1QC, C1S, C3, CD46, CFB, CFD, CFH, CFHR1, CFHR2, CFHR3, CFHR4, CFHR5, CFI, CLU, CR1, PIGA, THBD)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Membranöse Glomerulonephritis (HLA-DQA1)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Meningokokken-Infektanfälligkeit (C3, C5, C7, C8A, C8B, C9, CD46, CFB, CFD, CFH, CFP)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Mesangioproliferative Glomerulonephritis (C1QA, C1QB, C1QC, CFHR1, CFHR3, CFHR5, CXCR1, SMARCAL1, SPRY2, WAS)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Metabolische Störungen der proximalen Tubulusfunktion (ALDOB, ATP7B, CLCN5, CTNS, EHHADH, FAH, G6PC, GALT, HNF4A, OCRL, SLC2A2, SLC34A1, SLC37A4)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Methioninadenosyltransferase-Mangel (MAT1A)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Methylmalonazidurie (ABCD4, MMAA, MMAB, MMACHC, MMADHC, LMBRD1, MUT)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Mevalonsäure-Azidurie (MVK)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq

Molekulargenetisches	Liste	Version 02
Labor	L 02/02	Revisionsnummer: 03/L-02/02/20.12.2024
Weißwasser	Leistungsverzeichnis	Seite 58 von 87

Analyt (Messgröße)	Untersuchungs- material EDTA- Blut; DNA	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät
Migräne (TNF)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Minderwuchs (BMP1B, FTO, GDF5, HOXD13, IHH, NOG, NSD1, PTHLH, ROR2, SHOX)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
MIRAGE-Syndrom (SAMD9)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Mitchell-Riley-Syndrom (RFX6)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Modifikatoren der Glaukomausprägung (COL18A1)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
MODY Diabetes (ABCC8, BLK, CEL, GCK, HNF1A, HNF1B, HNF4A, INS, KCNJ11, KLF11, NEUROD1, PAX4, PDX1)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Monocarboxylate-Transporter 1 Mangel (SLC16A1)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Monogener Hypertonus (CACNA1D, CACNA1H, CTNNB1, CUL3, CYP11B1, CYP11B2, HSD11B2, KCNJ5, KLHL3, NEDD4L, NR3C1, NR3C2, OXSR1, PDE3A, SCNN1A, SCNN1B, SCNN1G, STK39, WNK1, WNK4)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Monosacchariduria (KHK, SLC5A1, SLC5A2)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Morbus Crohn mit Wachstumsstörung (IL6)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq

Erstellt und geprüft durch: Dr. rer. nat. Mandy Benke Datum: 28.04.2022 http://qmb.moldiag.intern	Geprüft durch Laborleiter: Dr. med. Mato Nagel Datum: 28.04.2022	Freigegeben durch Management: Dr. med. Mato Nagel Datum: 28.04.2022
--	--	---

Molekulargenetisches	Liste	Version 02
Labor	L 02/02	Revisionsnummer: 03/L-02/02/20.12.2024
Weißwasser	Leistungsverzeichnis	Seite 59 von 87

Analyt (Messgröße)	Untersuchungs- material EDTA- Blut; DNA	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät
Morbus Dent (CLCN5, OCRL)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Morbus Fabry (GLA)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Morbus Wilson (ATP7B)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Mowat-Wilson-Syndrom (ZEB2)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Muckle-Wells-Syndrom (NLRP3)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Muenke-Syndrom (FGFR3)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Multiple endokrine Neoplasie 1 (MEN1)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Multiple selbstheilende palmoplantare Karzinome (NLRP1)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Multiple Synostosen (FGF9, GDF5, NOG)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Murk-Jansen metaphyseale Chondrodysplasie (PTH1R)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq

Erstellt und geprüft durch:
Dr. rer. nat. Mandy Benke
Datum: **28.04.2022**
<http://qmb.moldiag.intern>

Geprüft durch Laborleiter:
Dr. med. Mato Nagel
Datum: **28.04.2022**

Freigegeben durch Management:
Dr. med. Mato Nagel
Datum: **28.04.2022**

Molekulargenetisches	Liste	Version 02
Labor	L 02/02	Revisionsnummer: 03/L-02/02/20.12.2024
Weißwasser	Leistungsverzeichnis	Seite 60 von 87

Analyt (Messgröße)	Untersuchungs- material EDTA- Blut; DNA	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät
Myelodysplastisches Syndrom (ASXL1)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Myoclonus-Nephropathie-Syndrom (SCARB2)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Nagel-Patella-Syndrom (LMX1B)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Nebennierenadenom (MEN1)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Nebenschilddrüsenadenom (MEN1)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Neigung zu allergischer Rhinitis (IL13)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Neigung zu arteriovenösen Fehlbildungen im Gehirn (IL6)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Neigung zu Asthma bronchiale (IL13)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Neigung zu autoimmunbedingten Schilddrüsenerkrankungen (GC, TG, ZFAT)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Neigung zu Fettleibigkeit (ADRB2, ADRB3, CARTPT, ENPP1, GHRL, PPARGC1B, SDC3, UCP1)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq

Erstellt und geprüft durch:
Dr. rer. nat. Mandy Benke
Datum: **28.04.2022**
<http://qmb.moldiag.intern>

Geprüft durch Laborleiter:
Dr. med. Mato Nagel
Datum: **28.04.2022**

Freigegeben durch Management:
Dr. med. Mato Nagel
Datum: **28.04.2022**

Molekulargenetisches	Liste	Version 02
Labor	L 02/02	Revisionsnummer: 03/L-02/02/20.12.2024
Weißwasser	Leistungsverzeichnis	Seite 61 von 87

Analyt (Messgröße)	Untersuchungs- material EDTA- Blut; DNA	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät
Neigung zu Kaposi-Sarkomen (IL6)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Neigung zu maligner Hyperthermie 5 (CACNA1S)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Neigung zu nächtlichem Asthma (ADRB2)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Neigung zu Vitiligo-assoziiertes multipler Autoimmunerkrankung 1 (NLRP1)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Neigung zu zystischen Nierenfehlbildung (BICC1)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Neigung zur thyreotoxischen periodischen Paralyse 1 (CACNA1S)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Nemaline-Myopathie 5 (TNNT1)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Neonatale Enzephalopathie mit Mikrozephalie (MECP2)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Neonatale entzündliche Haut- und Darmerkrankung Typ 1 (ADAM17)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Neonataler Diabetes mellitus (ABCC8, EIF2AK3, FOXP3, GATA6, GCK, GLIS3, HNF1B, HYMAI, INS, INSR, KCNJ11, PDX1, PLAGL1, PRPS1, PTF1A, RFX6, ZFP57)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq

Erstellt und geprüft durch: Dr. rer. nat. Mandy Benke Datum: 28.04.2022 http://qmb.moldiag.intern	Geprüft durch Laborleiter: Dr. med. Mato Nagel Datum: 28.04.2022	Freigegeben durch Management: Dr. med. Mato Nagel Datum: 28.04.2022
--	--	---

Analyt (Messgröße)	Untersuchungs- material EDTA- Blut; DNA	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät
Nephritisches Syndrom (CD151, CFHR5, COL4A1, COL4A2, COL4A3, COL4A4, COL4A5, COL4A6, LMX1B, MYH9, PXDN)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Nephrocalcinose (AGXT, ALPL, ATP6V0A4, ATP6V1B1, BSND, CA2, CASR, CLCN5, CLCNKA, CLCNKB, CLDN16, CLDN19, CYP24A1, CYP27B1, CYP2R1, DMP1, ELN, ENPP1, FAM20C, FGF23, FGFR1, GRHPR, HOGA1, KCNJ1, KL, OCRL, PHEX, SLC4A1, SLC4A4, SLC9A3R1, SLC12A1, SLC20A2, SLC34A1, SLC34A3, VDR, VIPAS39, VPS33B)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Nephrolithiasis-Diarrhoe-Syndrom (SLC26A6)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Nephronophthise (CEP290, DCDC2, GLIS2, INVS, IQCB1, NEK8, NPHP1, NPHP3, NPHP4, RPGRIP1L, SDCCAG8, TMEM67, TTC21B, WDR19, XPNPEP3)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Nephronophthise-ähnlicher Nephropathie 1 (XPNPEP3)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Nephropathie mit prätibialer Epidermolysis bullosa und Schwerhörigkeit (CD151)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Nephrotisches Syndrom (APOE, ITGA3, LAMB2, LRP2, NPHS1, NPHS2, PLCE1, PTPRO, SMARCAL1, WT1)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Neurofibromatose (NF1, SPRED1, TRHR)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Nicht-autoimmunbedingte Hyperthyreose (TSHR)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq

Molekulargenetisches	Liste	Version 02
Labor	L 02/02	Revisionsnummer: 03/L-02/02/20.12.2024
Weißwasser	Leistungsverzeichnis	Seite 63 von 87

Analyt (Messgröße)	Untersuchungs- material EDTA- Blut; DNA	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät
Nicht-insulinabhängiger Diabetes mellitus 1 (CAPN10)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Nicht-papilläres Nierenzellkarzinom (DIRC2, FLCN, HNF1A, HNF1B, OGG1, RNF139, VHL)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Nierenamyloidose (APOA1, APOA2, B2M, CST3, FGA, LYZ)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Nierenzysten und Diabetes (RCAD) (HNF1B)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Non-Hodgkin-Lymphom (CASP10)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Nonaka-Myopathie (GNE)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Noonan-Syndrom 6 (TRHR)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Noonan-Syndrom ähnliches Krankheitsbild und juvenile myelomonozytische Leukämie (CBL)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Norum-Krankheit (LCAT)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Nüchternblutzucker beeinflussende Genloci (G6PC2, GCKR)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq

Erstellt und geprüft durch:
Dr. rer. nat. Mandy Benke
Datum: **28.04.2022**
<http://qmb.moldiag.intern>

Geprüft durch Laborleiter:
Dr. med. Mato Nagel
Datum: **28.04.2022**

Freigegeben durch Management:
Dr. med. Mato Nagel
Datum: **28.04.2022**

Molekulargenetisches	Liste	Version 02
Labor	L 02/02	Revisionsnummer: 03/L-02/02/20.12.2024
Weißwasser	Leistungsverzeichnis	Seite 64 von 87

Analyt (Messgröße)	Untersuchungs- material EDTA- Blut; DNA	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät
Ornithin-Aminotransferase-Mangel (OAT)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Ornithin-Carbamoyltransferase-Mangel (OTC)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Orofaciodigitales Syndrom (C5ORF42, OFD1)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Osteoarthritis-Neigung 5 (GDF5)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Osteofibröse Dysplasie (MET)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Osteoglophone Dysplasie (FGFR1)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Osteomyelofibrose (JAK2)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Osteopathia striata mit kranialer Sklerose (AMER1)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Osteopetrose (CA2, CLCN7, LRP5, TNFRSF11A)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Osteoporose (CASR, LRP5, VDR)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq

Erstellt und geprüft durch: Dr. rer. nat. Mandy Benke Datum: 28.04.2022 http://qmb.moldiag.intern	Geprüft durch Laborleiter: Dr. med. Mato Nagel Datum: 28.04.2022	Freigegeben durch Management: Dr. med. Mato Nagel Datum: 28.04.2022
--	--	---

Molekulargenetisches	Liste	Version 02
Labor	L 02/02	Revisionsnummer: 03/L-02/02/20.12.2024
Weißwasser	Leistungsverzeichnis	Seite 65 von 87

Analyt (Messgröße)	Untersuchungs- material EDTA- Blut; DNA	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät
Ovalozytose (SLC4A1)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
PAI-Transkriptionsmodulator (SERPINE1)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Pankreasagenesie 1 (GATA6, PDX1, PTF1A)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Pankreopriver Diabetes mellitus (GATA6, PDX1, PTF1A, RFX6)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Papillorenales Syndrom (PAX2)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Parodontales Ehlers-Danlos-Syndrom (C1R, C1S)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Paroxysmale nächtliche Hämoglobinurie (PIGA)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Partielle Lipodystrophie (CIDEA, LMNA, PLIN1, PPARG)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Pendred-Syndrom (SLC26A4)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Phäochromozytom (GDNF, KIF1B, MAX, RET, SDHB, SDHD, TMEM127, VHL)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq

Erstellt und geprüft durch: Dr. rer. nat. Mandy Benke Datum: 28.04.2022 http://qmb.moldiag.intern	Geprüft durch Laborleiter: Dr. med. Mato Nagel Datum: 28.04.2022	Freigegeben durch Management: Dr. med. Mato Nagel Datum: 28.04.2022
--	--	---

Molekulargenetisches	Liste	Version 02
Labor	L 02/02	Revisionsnummer: 03/L-02/02/20.12.2024
Weißwasser	Leistungsverzeichnis	Seite 66 von 87

Analyt (Messgröße)	Untersuchungs- material EDTA- Blut; DNA	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät
Phosphoribosylpyrophosphat-Synthetase-Überaktivität (PRPS1)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Piebaldismus (KIT)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Pityriasis rubra pilaris (CARD14)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Plasminogen-Aktivator-Inhibitor-Mangel (SERPINE1)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Polycythaemia vera (JAK2)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Polyzystische Lebererkrankung (LRP5, PRKCSH, SEC63)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Polyzystische Nierenerkrankung mit hyperinsulinämischer Hypoglycämie (PMM2)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Porencephalie (COL4A1, COL4A2)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Porokeratose 3 (MVK)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Prädisposition zur Urolithiasis (ALPL, CASR, SLC26A1, TRPV5, ZNF365)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq

Erstellt und geprüft durch:
Dr. rer. nat. Mandy Benke
Datum: **28.04.2022**
<http://qmb.moldiag.intern>

Geprüft durch Laborleiter:
Dr. med. Mato Nagel
Datum: **28.04.2022**

Freigegeben durch Management:
Dr. med. Mato Nagel
Datum: **28.04.2022**

Analyt (Messgröße)	Untersuchungs- material EDTA- Blut; DNA	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät
Präeklampsie (APOL1, CORIN, STOX1)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Primäre ziliäre Dyskinesie 3 mit oder ohne Situs inversus (DNAH5)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Primärer Immundefekt (APOBEC3B, APOBEC3G, APOBEC3H, APOL1, C3, C5, C7, C8A, C8B, C9, CCR5, CD46, CFB, CFD, CFH, CFP, CR2, CXCR1, DNMT3B FCGR3A, GATA2, IFNG, IKBKG, IL2RA, IL10, IL17RA, IRAK4, PLCG2, STAT1, TNF, WAS)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Progressive knöcherne Heteroplasie (GNAS)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Proteasom-assoziiertes Autoinflammations-Syndrom (POMP, PSMB8, PSMB9)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Protein Z-Mangel (PROZ, SERPINA10)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Proximaler Symphalangismus (GDF5, NOG)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
PRPS-bedingte Gicht (PRPS1)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Pseudo-TORCH-Syndrom 1 (OCLN)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Pseudohyperaldosteronismus (HSD11B2, NEDD4L, NR3C2, OXSR1, SCNN1B, SCNN1G, STK39)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq

Molekulargenetisches	Liste	Version 02
Labor	L 02/02	Revisionsnummer: 03/L-02/02/20.12.2024
Weißwasser	Leistungsverzeichnis	Seite 68 von 87

Analyt (Messgröße)	Untersuchungs- material EDTA- Blut; DNA	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät
Pseudohyperparathyreoidismus (PTH1R)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Pseudohypoaldosteronismus (CUL3, KLHL3, NR3C2, SCNN1A, SCNN1B, SCNN1G, WNK1, WNK4)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Pseudohypoparathyreoidismus (GNAS, STX16)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Pseudoxanthoma elasticum-ähnliche Erkrankung mit komplexem Gerinnungsfaktorenmangel (GGCX)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Psoriasis (CARD14, HLA-C, IL36RN, TRAF3IP2)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Pulmonale alveoläre Mikrolithiasis (SLC34A2)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Pyoderma gangraenosum, Acne und Hidradenitis suppurativa (PASH) (NCSTN)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Pyogene Arthritis - Pyoderma gangraenosum - Akne – Syndrom (PSTPIP1)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Rabson-Mendenhall-Syndrom (INSR)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Raine-Syndrom (FAM20C)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq

Erstellt und geprüft durch:
Dr. rer. nat. Mandy Benke
Datum: **28.04.2022**
<http://qmb.moldiag.intern>

Geprüft durch Laborleiter:
Dr. med. Mato Nagel
Datum: **28.04.2022**

Freigegeben durch Management:
Dr. med. Mato Nagel
Datum: **28.04.2022**

Molekulargenetisches	Liste	Version 02
Labor	L 02/02	Revisionsnummer: 03/L-02/02/20.12.2024
Weißwasser	Leistungsverzeichnis	Seite 69 von 87

Analyt (Messgröße)	Untersuchungs- material EDTA- Blut; DNA	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät
Rekurrente Blasenmole (KHDC3L, NLRP7)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Renal-hepatisch-pankreatische Dysplasie (NEK8, NPHP3)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Renale Dysplasie mit Hypopituitarismus und Diabetes (HNF1A)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Renale Glucosurie (SLC5A2)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Renale Hypodysplasie/Aplasie (FGF20, PAX2, RET, UPK3A)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Renale Hypourikämie (SLC2A9, SLC22A12)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Renale Störungen der Calciumhomöostase (ALPL, CASR, CYP24A1, FGF23, GALNT3, KL, SAMD9)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Renale tubuläre Azidose (ATP6V0A4, ATP6V1B1, CA2, SLC4A1, SLC4A4, VIPAS39, VPS33B)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Renaler Diabetes insipidus (AQP2, AVPR2)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Renotubuläre Dysgenese (ACE, AGT, AGTR1, REN)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq

Erstellt und geprüft durch:
Dr. rer. nat. Mandy Benke
Datum: **28.04.2022**
<http://qmb.moldiag.intern>

Geprüft durch Laborleiter:
Dr. med. Mato Nagel
Datum: **28.04.2022**

Freigegeben durch Management:
Dr. med. Mato Nagel
Datum: **28.04.2022**

Molekulargenetisches	Liste	Version 02
Labor	L 02/02	Revisionsnummer: 03/L-02/02/20.12.2024
Weißwasser	Leistungsverzeichnis	Seite 70 von 87

Analyt (Messgröße)	Untersuchungs- material EDTA- Blut; DNA	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät
Resistenz gegenüber Trypanosoma brucei (APOL1)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Retinale Vaskulopathie mit zerebraler Leukoenzephalopathie und systemischen Manifestationen (TRESX1)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Retinitis pigmentosa (CA4, OFD1)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Rett-Syndrom (MECP2)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Salla-Erkrankung (SLC17A5)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Salzsensitiver essentieller Hypertonus (CYP3A5)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Schilddrüsenhormonresistenz (SECISBP2, SLC16A2, THRA, THRB)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Schilddrüsenkarzinome (FOXEl, HABP2, HRAS, MINPP1, NKX2-1, NRAS, NTRK1, RET, TSHR)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Schimke-Dysplasie (SMARCAL1)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Schlechtes Ansprechen auf Eculizumab (C5)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq

Erstellt und geprüft durch: Dr. rer. nat. Mandy Benke Datum: 28.04.2022 http://qmb.moldiag.intern	Geprüft durch Laborleiter: Dr. med. Mato Nagel Datum: 28.04.2022	Freigegeben durch Management: Dr. med. Mato Nagel Datum: 28.04.2022
--	--	---

Analyt (Messgröße)	Untersuchungs- material EDTA- Blut; DNA	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät
Schwangerschaftsexazerbierter Hypertonus (NR3C2)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Schwere Fettsucht (PPARG, SIM1)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Schwere Fettsucht mit Typ 2 Diabetes (UCP3)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Schwerhörigkeit, nicht-syndromale sensorineurale, X-chromosomale, Typ DFN (PRPS1)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Sebastian-Syndrom (MYH9)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Senior-Loken-Syndrom (CEP290, IQCB1, NPHP1, NPHP3, NPHP4, SDCCAG8, TRAF3IP1, WDR19)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Septischer Schock (TNF)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
SERKAL-Syndrom (WNT4)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
SH3BP2-Mangel mit multilokulärer zystischer Erkrankung der Mandibula (SH3BP2)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Short-QT-Syndrom (KCNH2, KCNJ2, KCNQ1)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq

Analyt (Messgröße)	Untersuchungs- material EDTA- Blut; DNA	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät
Sialurie (GNE)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Simpson-Golabi-Behmel-Syndrom (GPC3, OFD1)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Singleton-Merten-Syndrom (DDX58, IFIH1)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Siponimod-Intoleranz (CYP2C9)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Sitosterolämia (ABCG5, ABCG8)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Smith-Lemli-Opitz-Syndrom (DHCR7)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Somatische Erythrozytose (JAK2)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Somatisches Nephroblastom (GPC3, WT1)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Sotos-Syndrom 1 (NSD1)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Spastische Paraplegie 17 mit Amyotrophie der Hände und Füße (BSCL2)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq

Molekulargenetisches	Liste	Version 02
Labor	L 02/02	Revisionsnummer: 03/L-02/02/20.12.2024
Weißwasser	Leistungsverzeichnis	Seite 73 von 87

Analyt (Messgröße)	Untersuchungs- material EDTA- Blut; DNA	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät
Spätmanifeste Adipositas (AGRP)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Spondyloenchondrodysplasie mit Immundysregulation (ACP5)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Stapesankylose mit breiten Daumen und Zehen (NOG)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Statin-Intoleranz (SLCO1B1)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
STING-assoziierte Vaskulopathie mit Beginn in der Kindheit (TMEM173)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Störungen der Immunglobulinbildung (AICDA, BTK, CD40, CD40LG, UNG)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Störungen der mRNA-Editierfunktion (APOBEC3B, APOBEC3G, APOBEC3H)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Störungen der renalen Phosphattransporter (SLC9A3R1, SLC20A2, SLC34A1, SLC34A3)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Störungen des Cobalaminstoffwechsels (ABCD4, CBS, LMBRD1, MMAA, MMAB, MMACHC, MMADHC, MTR, MTRR, MUT)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Störungen im Cytochrom P450-System (CYP1A2, CYP2A6, CYP2C9, CYP2D6, CYP3A4, CYP4F2)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq

Erstellt und geprüft durch: Dr. rer. nat. Mandy Benke Datum: 28.04.2022 http://qmb.moldiag.intern	Geprüft durch Laborleiter: Dr. med. Mato Nagel Datum: 28.04.2022	Freigegeben durch Management: Dr. med. Mato Nagel Datum: 28.04.2022
--	--	---

Molekulargenetisches	Liste	Version 02
Labor	L 02/02	Revisionsnummer: 03/L-02/02/20.12.2024
Weißwasser	Leistungsverzeichnis	Seite 74 von 87

Analyt (Messgröße)	Untersuchungs- material EDTA- Blut; DNA	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät
Suszeptibilität für Bakteriämie 1 (TIRAP)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Suszeptibilität für Lupus-Nephritis (FCGR2A)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Suszeptibilität für Malaria (FCGR2A, FCGR2B, TNF)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Suszeptibilität für Pseudomonas-Infektionen (FCGR2A)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Suszeptibilität für Rheumatoide Arthritis (IL10, PTPN22)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Suszeptibilität für systemischen Lupus erythematodes (CR2, CTLA4, DNASE1, FCGR2A, FCGR2B, PTPN22, TREX1)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Suszeptibilität für Typ 1 Diabetes (CCR5, CTLA4, HNF1A, IL2RA, INS, PTPN22, SUMO4)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Suszeptibilität für Zöliakie 03 (CTLA4)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Syndaktylie Typ 5 (HOXD13)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Syndrom der dünnen Basalmembran (COL4A3, COL4A4, COL4A5)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq

Erstellt und geprüft durch:
Dr. rer. nat. Mandy Benke
Datum: **28.04.2022**
<http://qmb.moldiag.intern>

Geprüft durch Laborleiter:
Dr. med. Mato Nagel
Datum: **28.04.2022**

Freigegeben durch Management:
Dr. med. Mato Nagel
Datum: **28.04.2022**

Molekulargenetisches	Liste	Version 02
Labor	L 02/02	Revisionsnummer: 03/L-02/02/20.12.2024
Weißwasser	Leistungsverzeichnis	Seite 75 von 87

Analyt (Messgröße)	Untersuchungs- material EDTA- Blut; DNA	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät
Syndrom der Intelligenzminderung mit stark verzögerter Sprachentwicklung und milden Dysmorphien (FOXP1)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Syndrom der multiplen Synostosen 3 (FGF9)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Syndrom der zentromeren Instabilität mit Immundefizienz und Gesichtsfehlbildungen (DNMT3B)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Syndromale Wachstumsstörung (FTO)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Syndromische Microphthalmie 6 (BMP4)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Synpolydaktylie Typ 1 (HOXD13)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Systemische idiopathische juvenile Arthritis (IL6, MIF)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Tangier-Erkrankung (ABCA1)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
TAR-Syndrom (Thrombocytopenia-Absent Radius Syndrome) (RBM8A)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Tarsal-Karpal-Fusions-Syndrom (NOG)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq

Erstellt und geprüft durch:
Dr. rer. nat. Mandy Benke
Datum: **28.04.2022**
<http://qmb.moldiag.intern>

Geprüft durch Laborleiter:
Dr. med. Mato Nagel
Datum: **28.04.2022**

Freigegeben durch Management:
Dr. med. Mato Nagel
Datum: **28.04.2022**

Molekulargenetisches	Liste	Version 02
Labor	L 02/02	Revisionsnummer: 03/L-02/02/20.12.2024
Weißwasser	Leistungsverzeichnis	Seite 76 von 87

Analyt (Messgröße)	Untersuchungs- material EDTA- Blut; DNA	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät
Tatton-Brown-Rahman-Syndrom (DNMT3A)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Thanatophore Dysplasie (FGFR3)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Thrombophilie durch Heparin-Cofaktor 2-Mangel (SERPIND1)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Thrombotisch Thrombozytopenische Purpura (ADAMTS13)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Thrombotische Mikroangiopathien (ADAMTS13, C3, C4BPA, C5, CD46, CFB, CFH, CFHR1, CFHR2, CFHR3, CFHR4, CFHR5, CFI, CLU, MMACHC, MMADHC, MUT, PIGA, PLG, THBD)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Thrombozytäres Blutungsübel Typ 9 (ITGA2)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Thrombozythämie 3 (JAK2)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Thyroiddysmorphogenese (DUOX2, DUOX2A, IYD, SLC26A4, SLC5A5, TG, TPO)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
TNF-Rezeptor-assoziiertes periodisches Fieber-Syndrom (TNFRSF1A)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Townes-Brocks-Syndrom (SALL1)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq

Erstellt und geprüft durch:
Dr. rer. nat. Mandy Benke
Datum: **28.04.2022**
<http://qmb.moldiag.intern>

Geprüft durch Laborleiter:
Dr. med. Mato Nagel
Datum: **28.04.2022**

Freigegeben durch Management:
Dr. med. Mato Nagel
Datum: **28.04.2022**

Analyt (Messgröße)	Untersuchungs- material EDTA- Blut; DNA	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät
Tränen- und Speicheldrüsenaplasie (FGF10)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Trichohepatoenterisches Syndrom (SKIV2L, TTC37)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Triglyceridspeicherkrankheit (ABHD5, PNPLA2)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Trigonocephalie 2 (FREM1)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Tuberöse Sklerose Komplex (IFNG, TSC1, TSC2)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Uratnephropathie (HPRT1, REN, SLC22A12, SLC2A9, UMOD)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Urofaziales Syndrom (HPSE2)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Usher-Syndrom (CDH23, PCDH15)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Variabler Immunmangel Typ 7 (CR2)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Vaskuläre Demenz (TNF)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq

Molekulargenetisches	Liste	Version 02
Labor	L 02/02	Revisionsnummer: 03/L-02/02/20.12.2024
Weißwasser	Leistungsverzeichnis	Seite 78 von 87

Analyt (Messgröße)	Untersuchungs- material EDTA- Blut; DNA	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät
Vaskuläre Kalzifikation (ABCC6, ENPP1, FGF23, NT5E, VDR)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Ventrikelseptumdefekt 3 (NKX2-5)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Veranlagung für entzündliche Darmerkrankungen (ABCB1, IL6, IL10RA, IL10RB, SEL1L)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Veranlagung für Gicht 1 (ABCG2)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Veranlagung für hohe Triglyceridwerte (ANGPTL4)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Veranlagung für hohes LDL-Cholesterin (HMGCR)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Vererbte Magersucht (AGRP)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Vergrößerter Vestibularaquädukt (FOXI1)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Verminderte Cholesterinsenkung durch Statine (HMGCR, KIF6)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Vermindertes Ansprechen auf beta-2-Mimetika (ADRB2)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq

Erstellt und geprüft durch: Dr. rer. nat. Mandy Benke Datum: 28.04.2022 http://qmb.moldiag.intern	Geprüft durch Laborleiter: Dr. med. Mato Nagel Datum: 28.04.2022	Freigegeben durch Management: Dr. med. Mato Nagel Datum: 28.04.2022
--	--	---

Molekulargenetisches	Liste	Version 02
Labor	L 02/02	Revisionsnummer: 03/L-02/02/20.12.2024
Weißwasser	Leistungsverzeichnis	Seite 79 von 87

Analyt (Messgröße)	Untersuchungs- material EDTA- Blut; DNA	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät
Verzögerte spondyloepiphysäre Dysplasie (TRAPPC2)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Vesicoureteraler Reflux (ROBO2, SOX17, TNXB)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Vitamin D-abhängige Rachitis Typ 2A (VDR)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Vitamin D-hydroxylasemangelbedingte Rachitis (CYP2R1, CYP27B1)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Von Hippel-Lindau-Syndrom (VHL)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Wachstums- und Entwicklungsverzögerung mit Gesichtsdysmorphien (FTO)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Wachstumshormon-Mangel (BTK, GH1, GHRH, GHRHR, GHSR)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Wachstumshormon-Überempfindlichkeit (GHR)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Wachstumshormon-Unempfindlichkeit (GHR, IGF1, IGF1R, IGFALS, IGFBP3, SH2B1, STAT5B)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
WAGR-Syndrom (PAX6, WT1)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq

Erstellt und geprüft durch: Dr. rer. nat. Mandy Benke Datum: 28.04.2022 http://qmb.moldiag.intern	Geprüft durch Laborleiter: Dr. med. Mato Nagel Datum: 28.04.2022	Freigegeben durch Management: Dr. med. Mato Nagel Datum: 28.04.2022
--	--	---

Molekulargenetisches	Liste	Version 02
Labor	L 02/02	Revisionsnummer: 03/L-02/02/20.12.2024
Weißwasser	Leistungsverzeichnis	Seite 80 von 87

Analyt (Messgröße)	Untersuchungs- material EDTA- Blut; DNA	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät
Watson-Syndrom (NF1)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Weitwinkelglaukom 1 (ASB10, MYOC, NTF4, OPTN, WDR36)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Weitwinkelglaukom 3 (CYP1B1, LTBP2)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Williams-Beuren-Syndrom (ELN)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Wilms-Tumor (GPC3, PAX6, WT1)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Wiskott-Aldrich-Syndrom (WAS)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Wolcott-Rallison-Syndrom (EIF2AK3)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Wolfram-Syndrom (CISD2, WFS1)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Wolman-Erkrankung (LIPA)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
X-chromosomale Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 5 (PRPS1)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq

Erstellt und geprüft durch:
Dr. rer. nat. Mandy Benke
Datum: **28.04.2022**
<http://qmb.moldiag.intern>

Geprüft durch Laborleiter:
Dr. med. Mato Nagel
Datum: **28.04.2022**

Freigegeben durch Management:
Dr. med. Mato Nagel
Datum: **28.04.2022**

Molekulargenetisches	Liste	Version 02
Labor	L 02/02	Revisionsnummer: 03/L-02/02/20.12.2024
Weißwasser	Leistungsverzeichnis	Seite 81 von 87

Analyt (Messgröße)	Untersuchungs- material EDTA- Blut; DNA	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät
X-chromosomale Immundysregulation, Polyendokrinopathie und Enteropathie (FOXP3)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
X-chromosomale Suszeptibilität für Mykobakterien durch IKBKG-Defekt (IKBKG)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
X-chromosomale syndromale mentale Retardierung 13 (MECP2)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
X-chromosomale Veranlagung für Autismus (MECP2)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
X-chromosomaler familiärer Kleinwuchs (SHOX)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
X-chromosomales lymphoproliferatives Syndrom 2 (XIAP)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Y-chromosomaler familiärer Kleinwuchs (SHOX)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Zahnbildungsstörungen (PTH1R)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Zentrale Hypothyreose (TRHR)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Zentrale Riesenzellläsion (SH3BP2)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq

Erstellt und geprüft durch:
Dr. rer. nat. Mandy Benke
Datum: **28.04.2022**
<http://qmb.moldiag.intern>

Geprüft durch Laborleiter:
Dr. med. Mato Nagel
Datum: **28.04.2022**

Freigegeben durch Management:
Dr. med. Mato Nagel
Datum: **28.04.2022**

Analyt (Messgröße)	Untersuchungs- material EDTA- Blut; DNA	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät
Zentraler Diabetes insipidus (AVP)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Zerebrale Mikroangiopathie mit Blutung (COL4A1, COL4A2)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq
Zerebroarterielle Amyloidose (APP, CST3, ITM2B)	EDTA-Blut; DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, Custom Panel); Custom Pipeline; SNV	MT07/03, Pipeline Illumina MiSeq Reporter 2.6.2	Illumina MiSeq

Untersuchungsart: Hybridisierungsverfahren

Agammaglobulinämie, x-chromosomal (BTK)	EDTA-Blut; DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P210)	MT02/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Alport-Syndrom (COL4A3, COL4A4, COL4A5)	EDTA-Blut; DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P191, P192, P439, P444)	MT02/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Alzheimer-Erkrankung (APP, HFE)	EDTA-Blut; DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P170, P347)	MT02/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Angiofibrom (MEN1)	EDTA-Blut; DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P017)	MT02/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Aniridie-Wilms-Tumor-Syndrom (PAX6, WT1)	EDTA-Blut; DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P118, P219)	MT02/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Antenatales Bartter-Syndrom Typ 1 (SLC12A1)	EDTA-Blut; DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P200 mit in-house MLPA-Sonden)	MT02/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Antenatales Bartter-Syndrom Typ 2 (KCNJ1)	EDTA-Blut; DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P200 mit in-house MLPA-Sonden)	MT02/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Apolipoprotein-Mangel (APOC2)	EDTA-Blut; DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P200 mit in-house MLPA-Sonden)	MT02/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
ATTR-Amyloidose (TTR)	EDTA-Blut; DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P200 mit in-house MLPA-Sonden)	MT02/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Autosomal dominante Hypercholesterinämie 1 (LDLR)	EDTA-Blut; DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P062)	MT02/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Autosomal dominante polyzystische Nierenerkrankung (PKD1, PKD2)	EDTA-Blut; DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P351, P352)	MT02/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Bartter-Syndrom (CASR, CLCNKB, GNA11, KCNJ1, SLC12A1)	EDTA-Blut; DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P177, P266, P200 mit in-house-Sonden)	MT02/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Branchio-Oto-Renale Dysplasie 1 (EYA1)	EDTA-Blut; DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P153)	MT02/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer

Erstellt und geprüft durch:
Dr. rer. nat. Mandy Benke
 Datum: **28.04.2022**
<http://qmb.moldiag.intern>

Geprüft durch Laborleiter:
Dr. med. Mato Nagel
 Datum: **28.04.2022**

Freigegeben durch Management:
Dr. med. Mato Nagel
 Datum: **28.04.2022**

Analyt (Messgröße)	Untersuchungs- material EDTA- Blut; DNA	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät
C3-Glomerulonephritis (CD46, CFH, CFHR1, CFHR2, CFHR3, CFHR4, CFHR5, CFI)	EDTA-Blut; DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P236, P296)	MT02/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Caroli-Erkrankung (PKHD1)	EDTA-Blut; DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P341, P342)	MT02/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Chylomikronämie (APOC2, LPL)	EDTA-Blut; DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P200 mit in-house MLPA-Sonden, P218)	MT02/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Cystinose (CTNS)	EDTA-Blut; DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P473)	MT02/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Cystinurie (SLC3A1, SLC7A9)	EDTA-Blut; DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P426)	MT02/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Dense Deposit Disease (CD46, CFH, CFHR1, CFHR2, CFHR3, CFHR4, CFHR5, CFI)	EDTA-Blut; DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P236, P296)	MT02/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Denys-Drash-Syndrom (WT1)	EDTA-Blut; DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P118)	MT02/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Diabetes mellitus mit Insulinresistenz und Acanthosis nigricans (INSR)	EDTA-Blut; DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P464)	MT02/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Dihydroxyadenin-Urolithiasis (APRT)	EDTA-Blut; DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P200 mit in-house MLPA-Sonden)	MT02/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Dyschondrosteosis Leri-Weill (SHOX)	EDTA-Blut; DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P018)	MT02/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Epstein-Syndrom (MYH9)	EDTA-Blut; DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P432)	MT02/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Erbliche Pankreaserkrankungen (PRSS1, SPINK1)	EDTA-Blut; DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P242)	MT02/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Erbliche renale Salzverlust-Syndrome (CASR, CLCNKB, CLDN16, GNA11, HNF1B, KCNJ1, SLC12A1, SLC12A3)	EDTA-Blut; DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P136, P177, P241, P266, P200 mit in-house-Sonden)	MT02/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Faktor XII-Mangel (F12)	EDTA-Blut; DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P243)	MT02/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Familiäre hypocalciurische Hypercalciämie Typ 1 (CASR)	EDTA-Blut; DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P200 mit in-house MLPA-Sonden)	MT02/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Familiäre hypocalciurische Hypercalciämie Typ 2 (GNA11)	EDTA-Blut; DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P200 mit in-house MLPA-Sonden)	MT02/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Familiäre hypocalciurische Hypercalciämie Typ 3 (AP2S1)	EDTA-Blut; DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P200 mit in-house MLPA-Sonden)	MT02/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Familiäre partielle Lipodystrophie Typ 2 (LMNA)	EDTA-Blut; DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P048)	MT02/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Familiäre partielle Lipodystrophie Typ 3 (PPARG)	EDTA-Blut; DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P224)	MT02/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer

Analyt (Messgröße)	Untersuchungs- material EDTA- Blut; DNA	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät
Familiäres Mittelmeerfieber (MEFV)	EDTA-Blut; DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P094)	MT02/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Fechtnern-Syndrom (MYH9)	EDTA-Blut; DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P432)	MT02/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Frasier-Syndrom (WT1)	EDTA-Blut; DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P118)	MT02/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Fruktoseintoleranz (ALDOB)	EDTA-Blut; DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P255)	MT02/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Galactosämie (GALT)	EDTA-Blut; DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P156)	MT02/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Gitelman-Syndrom (SLC12A3)	EDTA-Blut; DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P136)	MT02/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Hämochromatose (HAMP, HFE, HFE2, SLC40A1, TFR2)	EDTA-Blut; DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P347)	MT02/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Hämolytisch Urämisches Syndrom (CD46, CFH, CFHR1, CFHR2, CFHR3, CFHR4, CFHR5, CFI)	EDTA-Blut; DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P236, P296)	MT02/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
HDR-Syndrom (GATA3)	EDTA-Blut; DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P234)	MT02/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Hereditäre Leiomyomatose mit Nierenzellkarzinom (FH)	EDTA-Blut; DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P198)	MT02/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Hereditäres Angioödem (F12, SERPING1)	EDTA-Blut; DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P243)	MT02/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Hyperaldosteronismus Typ 1 (CYP11B1, CYP11B2)	EDTA-Blut; DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P495)	MT02/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Hypercalciurische Hypocalciämie 1 (CASR)	EDTA-Blut; DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P177)	MT02/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Hypercalciurische Hypocalciämie 2 (GNA11)	EDTA-Blut; DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P200 mit in-house MLPA-Sonden)	MT02/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Hyperinsulinämische Hypoglycämie (ABCC8, GCK, HNF1A, HNF4A, INSR, KCNJ11)	EDTA-Blut; DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P117, P241, P464)	MT02/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Hyperoxalurie (AGXT, GRHPR, HOGA1)	EDTA-Blut; DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit 305, P200 mit in- house MLPA-Sonden)	MT02/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Hyperparathyreoidismus (AP2S1, CASR, CDC73, GNA11)	EDTA-Blut; DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P177, P200 mit in- house MLPA-Sonden, P466)	MT02/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Hypoaldosteronismus (CYP11B2)	EDTA-Blut; DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P495)	MT02/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Hypomagnesiämie (CLDN16, HNF1B, SLC12A3)	EDTA-Blut; DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P136, P241, P200 mit in-house MLPA-Sonden)	MT02/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer

Analyt (Messgröße)	Untersuchungs- material EDTA- Blut; DNA	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät
Hypoparathyreoidismus (AP2S1, CASR, GATA3, GNA11, PTH)	EDTA-Blut; DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P177, P234, P466, P200 mit in-house MLPA-Sonden)	MT02/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Hypophosphatasie (ALPL)	EDTA-Blut; DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P484)	MT02/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Karzinoidtumore der Lunge (MEN1)	EDTA-Blut; DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P017)	MT02/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Karzinom der Nebenschilddrüse (CDC73)	EDTA-Blut; DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P466)	MT02/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Kelley-Seegmiller-Syndrom (HPRT1)	EDTA-Blut; DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P447)	MT02/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Klassisches Bartter-Syndrom (CLCNKB)	EDTA-Blut; DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P266)	MT02/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Kongenitales nephrotisches Syndrom vom Typ 02 (NPHS2)	EDTA-Blut; DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P200 mit in-house MLPA-Sonden)	MT02/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Langer-Mesomelie (SHOX)	EDTA-Blut; DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P018)	MT02/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Lesch-Nyhan-Syndrom (HPRT1)	EDTA-Blut; DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P447)	MT02/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Lipom (MEN1)	EDTA-Blut; DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P017)	MT02/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Lysinurische Proteinintoleranz (SLC7A7)	EDTA-Blut; DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P426)	MT02/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Malouf-Syndrom (LMNA)	EDTA-Blut; DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P426)	MT02/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Membranoproliferative Glomerulonephritis (MPGN) (CD46, CFH, CFHR1, CFHR2, CFHR3, CFHR4, CFHR5, CFI)	EDTA-Blut; DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P236, P296)	MT02/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
MODY-Diabetes (ABCC8, CEL, GCK, HNF1A, HNF1B, HNF4A, INS, KCNJ11, KLF11, NEUROD1, PAX4, PDX1)	EDTA-Blut; DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit ME033, P117, P170, P241, P357)	MT02/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Morbus Fabry (GLA)	EDTA-Blut; DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P159)	MT02/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Multiple endokrine Neoplasie 1 (MEN1)	EDTA-Blut; DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P017)	MT02/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Nagel-Patella-Syndrom (LMX1B)	EDTA-Blut; DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P289)	MT02/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Nebennierenadenom (MEN1)	EDTA-Blut; DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P017)	MT02/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Nebenschilddrüsenadenom (MEN1)	EDTA-Blut; DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P017)	MT02/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Nephronophthise 01 (NPHP1)	EDTA-Blut; DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P387)	MT02/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Nierenzysten und Diabetes (RCAD) (HNF1B)	EDTA-Blut; DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P241, P357)	MT02/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Ornithin-Carbamoyltransferase-Mangel (OTC)	EDTA-Blut; DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P079)	MT02/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Osteoglophone Dysplasie (FGFR1)	EDTA-Blut; DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P133)	MT02/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer

Analyt (Messgröße)	Untersuchungs- material EDTA- Blut; DNA	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät
Polyzystische Nierenerkrankung 4 (PKHD1)	EDTA-Blut; DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P341, P342)	MT02/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Protein S-Mangel (PROS1)	EDTA-Blut; DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P112)	MT02/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Pseudohypoparathyreoidismus Typ 1B (GNAS, STX16)	EDTA-Blut; DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit ME031), MS- MLPA	MT02/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Rabson-Mendenhall-Syndrom (INSR)	EDTA-Blut; DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P464)	MT02/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Renale Dysplasie mit Hypopituitarismus und Diabetes (HNF1A)	EDTA-Blut; DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P241)	MT02/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Renale Hypodysplasie/Aplasie (RET)	EDTA-Blut; DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P169)	MT02/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Renaler Diabetes insipidus (AQP2, AVPR2)	EDTA-Blut; DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P200 mit in-house MLPA-Sonden)	MT02/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Störungen im Cytochrom P450-System (CYP1A1, CYP1A2, CYP1B1, CYP2A6, CYP2B6, CYP2C9, CYP2C19, CYP2D6, CYP2E1, CYP3A4, CYP3A5, GSTM1, GSTP1, GSTT1)	EDTA-Blut; DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P128)	MT02/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Syndrom der dünnen Basalmembran (COL4A3, COL4A4, COL4A5)	EDTA-Blut; DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P191, P192, P439, P444)	MT02/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
TAR-Syndrom (Thrombocytopenia-Absent Radius Syndrome) (RBM8A; microdeletion)	EDTA-Blut; DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P297)	MT02/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Thrombotische Mikroangiopathien (CD46, CFH, CFHR1, CFHR2, CFHR3, CFHR4, CFHR5, CFI)	EDTA-Blut; DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P236, P296)	MT02/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Transienter neonataler Diabetes mellitus 1 (KCNJ11, ZFP57)	EDTA-Blut; DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit ME033), MS- MLPA	MT02/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Tuberöse Sklerose 1 (TSC1)	EDTA-Blut; DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P124)	MT02/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Tuberöse Sklerose 2 (TSC2)	EDTA-Blut; DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P046 und P337)	MT02/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Venöse thromboembolische Erkrankungen (F12, PROC, PROS1, SERPINC1)	EDTA-Blut; DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P112, P227, P243, P265)	MT02/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Von Hippel-Lindau-Syndrom (VHL)	EDTA-Blut; DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P016)	MT02/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Wachstumshormon-Mangel (BTK, GH1, GHRHR)	EDTA-Blut; DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P210, P216)	MT02/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Wachstumshormon-Überempfindlichkeit (GHR)	EDTA-Blut; DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P262)	MT02/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Wachstumshormon-Unempfindlichkeit (GHR, IGF1, IGF1R, IGFBP3, STAT5B)	EDTA-Blut; DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P217, P262)	MT02/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer

Molekulargenetisches	Liste	Version 02
Labor	L 02/02	Revisionsnummer: 03/L-02/02/20.12.2024
Weißwasser	Leistungsverzeichnis	Seite 87 von 87

Analyt (Messgröße)	Untersuchungs- material EDTA- Blut; DNA	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät
WAGR-Syndrom (PAX6, WT1)	EDTA-Blut; DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P118, P219)	MT02/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Weitwinkelglaukom 3A (CYP1B1)	EDTA-Blut; DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P495)	MT02/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Williams-Beuren-Syndrom (ELN)	EDTA-Blut; DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P029)	MT02/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Wolfram-Syndrom 1 (WFS1)	EDTA-Blut; DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P163)	MT02/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
X-chromosomal dominante hypophosphatämische Rachitis (PHEX)	EDTA-Blut; DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P223)	MT02/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer
Zentraler Diabetes insipidus (AVP)	EDTA-Blut; DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P200 mit in-house MLPA-Sonden)	MT02/03	ABI 3130xl Genetic Analyzer

Stand: 01.06.2025

Erstellt und geprüft durch:
Dr. rer. nat. Mandy Benke
Datum: **28.04.2022**
<http://qmb.moldiag.intern>

Geprüft durch Laborleiter:
Dr. med. Mato Nagel
Datum: **28.04.2022**

Freigegeben durch Management:
Dr. med. Mato Nagel
Datum: **28.04.2022**