

Untersuchungen im Bereich:

Medizinische Laboratoriumsdiagnostik

Untersuchungsgebiete:

Klinische Chemie

Immunologie

Humangenetik (Zytogenetik, Molekulare Humangenetik)

Mikrobiologie

Virologie

Transfusionsmedizin

Untersuchungsgebiet: Klinische Chemie

Untersuchungsart:

Chromatographie (Flüssigkeitschromatographie LC-MS/MS)**

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version	Gerät
9-OH-Risperidon/Paliperidon	Serum, Plasma	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0031-00	LC-MS/MS
10-OH-Carbazepin	Serum, Plasma	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0092-01	LC-MS/MS
Amiodaron	Serum, Plasma	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0017-00.1	LC-MS/MS
Amisulprid	Serum, Plasma	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0014-00.2	LC-MS/MS
Amitriptylin	Serum, Plasma	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0045-00	LC-MS/MS
Amphetamine	Urin, Serum	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0047-00.1 BIO-ING-CHROM-SAA-0060-00	LC-MS/MS
Aripiprazol	Serum, Plasma	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0037-00	LC-MS/MS
Aripiprazol + Dehydroaripiprazol	Serum	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0095-00	LC-MS/MS

Benzodiazepine	Serum, Plasma	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0012-00.1	LC-MS/MS
Benzodiazepine	Urin	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0096-00	LC-MS/MS
Benzoylcegonin	Urin	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0052-00	LC-MS/MS
Brivaracetam	Serum, Plasma	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0092-01	LC-MS/MS
Buprenorphin	Urin	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0046-00.1	LC-MS/MS
Canabinoide	Serum	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0058-00	LC-MS/MS
Canabinoide	Urin	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0096-00	LC-MS/MS
Chlorprothixen	Serum, Plasma	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0014-00.2	LC-MS/MS
Ciclosporin	Blut	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0079-00	LC-MS/MS
Citalopram	Serum, Plasma	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0018-00.1	LC-MS/MS
Clomipramin	Serum, Plasma	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0045-00	LC-MS/MS
Clozapin	Serum, Plasma	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0039-00	LC-MS/MS
Cocain + Metabolite	Urin, Plasma	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0052-00 BIO-ING-CHROM-SAA-0064-00.2	LC-MS/MS
Coffein	Serum, Plasma	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0050-00	LC-MS/MS
Dehydroaripiprazol	Serum	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0095-00	LC-MS/MS
Desethylamiodaron	Serum, Plasma	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0017-00.1	LC-MS/MS
Desipramin	Serum, Plasma	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0045-00	LC-MS/MS
Desmethylclomipramin	Serum, Plasma	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0045-00	LC-MS/MS
Desmethylozapin	Serum, Plasma	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0039-00	LC-MS/MS
Desmethyldoxepin	Serum, Plasma	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0045-00	LC-MS/MS

Desmethylnortazapin	Serum, Plasma	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0003-00	LC-MS/MS
Doxepin	Serum, Plasma	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0045-00	LC-MS/MS
Duloxetine	Serum	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0018-00.1	LC-MS/MS
EDDP	Urin	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0053-00	LC-MS/MS
Escitalopram	Serum, Plasma	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0018-00.1	LC-MS/MS
Ethosuximid	Serum, Plasma	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0092-01	LC-MS/MS
Ethylglucuronid	Urin, Serum	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0061-00	LC-MS/MS
Ethylsulfat	Urin	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0061-01	LC-MS/MS
Everolimus	Blut	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0079-00	LC-MS/MS
Fentanyl	Urin	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0059-00	LC-MS/MS
Felbamate	Serum, Plasma	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0092-01	LC-MS/MS
Flecainide	Serum, Plasma	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0043-00	LC-MS/MS
Fluconazole	Serum, Plasma	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0038-00.1	LC-MS/MS
Fluoxetine	Serum, Plasma	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0018-00.1	LC-MS/MS
Flupentixol	Serum, Plasma	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0025-00.01	LC-MS/MS
Fluvoxamine	Serum, Plasma	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0018-00.1	LC-MS/MS
Gabapentin	Serum, Plasma, Urin	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0092-01 ING-CHROM-SAA-0096-00	LC-MS/MS
Haloperidol	Serum, Plasma	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0041-00	LC-MS/MS
Homocysteine	Plasma	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0049-00	LC-MS/MS
Imipramine	Serum, Plasma	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0045-00	LC-MS/MS

Itraconazol	Serum, Plasma	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0038-00.1	LC-MS/MS
Lacosamid	Serum, Plasma	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0092-01	LC-MS/MS
Lamotrigin	Serum, Plasma	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0044-00	LC-MS/MS
Levetiracetam	Serum, Plasma	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0040-00	LC-MS/MS
Levomepromazin	Serum, Plasma	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0014-00.2	LC-MS/MS
Maprotilin	Serum, Plasma	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0045-00	LC-MS/MS
Methadon + Metabolit	Urin, Serum	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0053-00 BIO-ING-CHROM-SAA-0065-00.1	LC-MS/MS
Metanephrine/Normetanephrine	Plasma	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0002-00.2	LC-MS/MS
Methylmalonsäure	Serum, Urin	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0089-00	LC-MS/MS
Mirtazapin	Serum, Plasma	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0003-00	LC-MS/MS
Mycophenolsäure	Serum, Plasma	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0029-00	LC-MS/MS
Naloxon	Serum, Plasma	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0054-00	LC-MS/MS
Naloxon	Urin	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0059-00	LC-MS/MS
N-Desmethylnesuximid	Serum, Plasma	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0092-01	LC-MS/MS
N-Desmethyloanzapin	Serum	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0095-00	LC-MS/MS
N-Desmethyltramadol	Serum, Plasma	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0055-00	LC-MS/MS
Nicotinamid	Serum, Plasma	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0085-00	LC-MS/MS
Norfluoxetin	Serum, Plasma	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0018-00.1	LC-MS/MS
Norquetiapin	Serum	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0095-00	LC-MS/MS
Nortriptylin	Serum, Plasma	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0045-00	LC-MS/MS

O-Desmethyltramadol	Serum, Plasma	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0055-00	LC-MS/MS
O-Desmethyl-Venlafaxin	Serum, Plasma	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0032-00	LC-MS/MS
Olanzapin	Serum, Plasma	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0028-00	LC-MS/MS
Opiate	Urin, Serum	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0059-00 BIO-ING-CHROM-SAA-0063-00.1	LC-MS/MS
Oxcarbazepin	Serum, Plasma	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0092-01	LC-MS/MS
Oxycodon	Urin	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0059-00	LC-MS/MS
Paroxetin	Serum, Plasma	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0018-00.1	LC-MS/MS
Perampanel	Serum, Plasma	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0092-01	LC-MS/MS
Perazin	Serum, Plasma	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0014-00.2	LC-MS/MS
Pipamperon	Serum, Plasma	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0014-00.2	LC-MS/MS
Posaconazol	Serum, Plasma	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0038-00.1	LC-MS/MS
Pregabalin	Serum, Plasma	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0092-01	LC-MS/MS
Pregabalin	Urin	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0096-00	LC-MS/MS
Primidon	Serum, Plasma	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0092-01	LC-MS/MS
Promethazin	Serum, Plasma	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0014-00.2	LC-MS/MS
Promethazin	Urin	LC-MS/MS	ING-CHROM-SAA-0096-00	LC-MS/MS
Propafenon	Serum, Plasma	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0004-00	LC-MS/MS
Quetiapin	Serum, Plasma, Urin	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0028-00 BIO-ING-CHROM-SAA-0096-00	LC-MS/MS
Risperidon	Serum, Plasma	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0031-00	LC-MS/MS
Rufinamid	Serum, Plasma	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0092-01	LC-MS/MS

Sertralin	Serum, Plasma	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0018-00.1	LC-MS/MS
Sirolimus	Blut	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0079-00	LC-MS/MS
Sultiam	Serum, Plasma	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0092-01	LC-MS/MS
Tabakalkaloide	Urin	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0016-00.2	LC-MS/MS
Tacrolimus	Blut	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0079-00	LC-MS/MS
Tilidin	Serum, Plasma	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0054-00	LC-MS/MS
Tilidin	Urin	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0059-00	LC-MS/MS
Topiramat	Serum, Plasma	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0092-01	LC-MS/MS
Tramadol	Serum, Plasma	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0048-01	LC-MS/MS
Tramadol	Urin	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0059-00	LC-MS/MS
Trimipramin	Serum, Plasma	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0045-00	LC-MS/MS
Venlafaxin	Serum, Plasma	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0032-00	LC-MS/MS
Vigabatrin	Serum, Plasma	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0092-01	LC-MS/MS
Voriconazol	Serum, Plasma	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0038-00.1	LC-MS/MS
Zaleplon	Urin	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0059-00	LC-MS/MS
Ziprasidon	Serum, Plasma	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0014-00.2	LC-MS/MS
Zolpidem	Urin	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0059-00	LC-MS/MS
Zonisamid	Serum, Plasma	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0092-01	LC-MS/MS
Zopiclon	Urin	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0059-00	LC-MS/MS

Untersuchungsart:

Chromatographie (Gaschromatographie (GC))**

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version	Gerät
Organische Säuren	Urin	GC-MS	BIO-ING-SPCH-SAA-0020-00.1	QP 2010 Ultra Shimadzu
Ultralangkettige Fettsäuren	Serum	GC-MS	BIO-ING-SPCH-SAA-0032-00.1	QP 2010 Ultra Shimadzu

Untersuchungsart:

Chromatographie (Hochleistungsflüssigkeitschromatographie (HPLC))**

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version	Gerät
5-Hydroxy-Indolessigsäure	Urin	HPLC-ECD	BIO-ING-CHROM-SAA-0076-01	HPLC
Adrenalin	Urin, Plasma	HPLC-ECD	BIO-ING-CHROM-SAA-0075-01 BIO-ING-CHROM-SAA-0081-00	HPLC
Dopamin	Urin, Plasma	HPLC-ECD	BIO-ING-CHROM-SAA-0075-01 BIO-ING-CHROM-SAA-0081-00	HPLC
Homovanillinsäure	Urin	HPLC-ECD	BIO-ING-CHROM-SAA-0076-01	HPLC
Katecholamine	Urin, Plasma	HPLC-ECD	BIO-ING-CHROM-SAA-0075-01 BIO-ING-CHROM-SAA-0081-00	HPLC
Metanephrin	Urin	HPLC-ECD	BIO-ING-CHROM-SAA-0074-01	HPLC
Noradrenalin	Urin, Plasma	HPLC-ECD	BIO-ING-CHROM-SAA-0075-01 BIO-ING-CHROM-SAA-0081-00	HPLC
Normetanephrin	Urin	HPLC-ECD	BIO-ING-CHROM-SAA-0074-01	HPLC
Serotonin	Blut	HPLC-ECD	BIO-ING-CHROM-SAA-0070-00.1	HPLC
Vanillinmandelsäure	Urin	HPLC-ECD	BIO-ING-CHROM-SAA-0076-01	HPLC
Coproporphyrin 1	Urin	HPLC-FD	BIO-ING-CHROM-SAA-0008-00	HPLC

Coproporphyrin 3	Urin	HPLC-FD	BIO-ING-CHROM-SAA-0008-00	HPLC
Deoxypyridinolin	Urin	HPLC-FD	BIO-ING-CHROM-SAA-0072-00.1	HPLC
Heptacarboxyporphyrin	Urin	HPLC-FD	BIO-ING-CHROM-SAA-0008-00	HPLC
Hexacarboxyporphyrin	Urin	HPLC-FD	BIO-ING-CHROM-SAA-0008-00	HPLC
Pentacarboxyporphyrin	Urin	HPLC-FD	BIO-ING-CHROM-SAA-0008-00	HPLC
Porphyrine, gesamt	Urin	HPLC-FD	BIO-ING-CHROM-SAA-0008-00	HPLC
Pyridinolin	Urin	HPLC-FD	BIO-ING-CHROM-SAA-0072-00.1	HPLC
Uroporphyrin	Urin	HPLC-FD	BIO-ING-CHROM-SAA-0008-00	HPLC
Vitamin B 1	Blut	HPLC-FD	BIO-ING-CHROM-SAA-0069-01	HPLC
Vitamin B 2	Blut	HPLC-FD	BIO-ING-CHROM-SAA-0010-00	HPLC
Vitamin B 6	Plasma, Serum	HPLC-FD	BIO-ING-CHROM-SAA-0068-00.1	HPLC
Vitamin K1	Serum, Plasma	HPLC-FD	BIO-ING-CHROM-SAA-0088-00	HPLC
Aminosäuren	Serum, Plasma, Urin, Liquor	HPLC-UV/VIS	BIO-ING-SPCH-SAA-0007-00.1	Biochrom 30 Plus, Biochrom Alias Autosampler
Beta-Carotin	Serum, Plasma	HPLC-UV/VIS	BIO-ING-CHROM-SAA-0007-00	HPLC
CDT (Carbohydrate-Deficient-Transferrin)	Serum	HPLC-UV/VIS	BIO-ING-CHROM-SAA-0090-00	HPLC
Coenzym Q10	Serum, Plasma	HPLC-UV/VIS	BIO-ING-CHROM-SAA-0026-00.2	HPLC
HbA	Heparinblut, EDTA-Blut	HPLC-UV/VIS	BIO-ING-SPCH-SAA-0029-00.1	D-10
HbA2	Heparinblut, EDTA-Blut	HPLC-UV/VIS	BIO-ING-SPCH-SAA-0029-00.1	D-10
HbF	Heparinblut, EDTA-Blut	HPLC-UV/VIS	BIO-ING-SPCH-SAA-0029-00.1	D-10
Hippursäure/Methylhippursäure	Urin	HPLC-UV/VIS	BIO-ING-CHROM-SAA-0083-00	HPLC

Muconsäure	Urin	HPLC-UV/VIS	BIO-ING-CHROM-SAA-0027-00.1	HPLC
Vitamin A	Serum, Plasma	HPLC-UV/VIS	BIO-ING-CHROM-SAA-0009-01	HPLC
Vitamin C	Plasma	HPLC-UV/VIS	BIO-ING-CHROM-SAA-0077-00	HPLC
Vitamin E	Serum, Plasma	HPLC-UV/VIS	BIO-ING-CHROM-SAA-0009-01	HPLC

Untersuchungsart:

Durchflusszytometrie (inkl. Partikeleigenschaftsbestimmungen)*

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version	Gerät
Großes Blutbild	EDTA-Blut	Partikelzählung, optisch-elektronisch Partikelgrößenbestimmung, elektronisch Bestimmung zytochemisch-zytometrischer Merkmale	BIO-ING-HÄMA-SAA-0021-01.1 BIO-ING-HÄMA-SAA-0028-01	ADVIA 2120, ADVIA 2120i XN-1000
Kleines Blutbild	EDTA-Blut	Partikelzählung, optisch-elektronisch Partikelgrößenbestimmung, elektronisch Bestimmung zytochemisch-zytometrischer Merkmale	BIO-ING-HÄMA-SAA-0021-01.1 BIO-ING-HÄMA-SAA-0028-01	ADVIA 2120, ADVIA 2120i XN-1000
Retikulozyten	EDTA-Blut	Partikelzählung, optisch-elektronisch Partikelgrößenbestimmung, elektronisch Bestimmung zytochemisch-zytometrischer Merkmale	BIO-ING-HÄMA-SAA-0021-01.1 BIO-ING-HÄMA-SAA-0028-01	ADVIA 2120, ADVIA 2120i XN-1000
Thrombozyten	EDTA-, Citrat-Blut	Partikelzählung, optisch-elektronisch Partikelgrößenbestimmung, elektronisch Bestimmung zytochemisch-zytometrischer Merkmale	BIO-ING-HÄMA-SAA-0021-01.1 BIO-ING-HÄMA-SAA-0028-01	ADVIA 2120, ADVIA 2120i XN-1000
Zellzahl	Körperflüssigkeiten wie Ascites, Dialysat, Liquor, Punktat, Synovia	Partikelzählung, optisch-elektronisch Partikelgrößenbestimmung, elektronisch Bestimmung zytochemisch-zytometrischer Merkmale	BIO-ING-HÄMA-SAA-0002-00.1	XN-1000

Untersuchungsart:

Elektrochemische Untersuchungen*

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version	Gerät
Calcium (ionisiert)	Serum	ionenselektive Elektroden	BIO-ING-SPCH-SAA-0005-00.1	Rapidpoint 405
Carboxyhämoglobin (COHb)	Heparinblut, EDTA-Blut, Citrat-Blut, Kapillarblut	ionenselektive Elektroden	BIO-ING-SPCH-SAA-0005-00.1	Rapidpoint 405
Chlorid	Serum, Plasma	ionenselektive Elektroden	BIO-ING-AUTO-SAA-0020-00	cobas 8000 ISE
Chlorid	Urin	ionenselektive Elektroden	BIO-ING-SPCH-SAA-0021-00	cobas c501 ISE
Kalium	Urin	ionenselektive Elektroden	BIO-ING-SPCH-SAA-0021-00	cobas c501 ISE
Kalium	Serum	ionenselektive Elektroden	BIO-ING-AUTO-SAA-0036-00	cobas 8000 ISE
Methämoglobin	Heparinblut, EDTA-Blut, Citrat-Blut, Kapillarblut	ionenselektive Elektroden	BIO-ING-SPCH-SAA-0005-00.1	Rapidpoint 405
Natrium	Urin	ionenselektive Elektroden	BIO-ING-SPCH-SAA-0021-00	cobas c501 ISE
Natrium	Serum, Plasma	ionenselektive Elektroden	BIO-ING-AUTO-SAA-0040-00	cobas 8000 ISE

Untersuchungsart:

Elektrophorese*

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version	Gerät
Alkalische Phosphatase-Isoenzyme	Serum	Agarose-Elektrophorese	BIO-ING-SPCH-SAA-0024-00.1	Sebia Hydrasys
CK-Isoenzyme	Serum	Agarose-Elektrophorese	BIO-ING-SPCH-SAA-0030-00.1	Sebia Hydrasys
HB-Differenzierung im alkalischen Milieu	EDTA-Blut, Heparinblut	Agarose Elektrophorese	BIO-ING-SPCH-SAA-0060-00	Multiphor II
HB-Differenzierung im sauren Milieu	EDTA-Blut, Heparinblut	Agarose-Elektrophorese	BIO-ING-SPCH-SAA-0060-00	Sebia Hydrasys
LDH-Isoenzyme	Serum	Agarose-Elektrophorese	BIO-ING-SPCH-SAA-0004-00.1	Sebia Hydrasys
Mucopolysaccharide	Urin	Agarose-Elektrophorese	BIO-ING-SPCH-SAA-0014-00.2	Filipo Biotec-Fischer

Untersuchungsart:

Koagulometrie*

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version	Gerät
APC-Resistenz	Citratplasma	optisches Detektionsverfahren	BIO-ING-HÄMA-SAA-0010-00.1	CS-5100
Fibrinogen	Citratplasma	optisches Detektionsverfahren	BIO-ING-HÄMA-SAA-0023-00.1	CS-5100
Lupus Antikoagulans (Lupus Inhibitoren)	Citratplasma	optisches Detektionsverfahren	BIO-ING-HÄMA-SAA-0018-00.1	CS-5100
Quick	Citratplasma	optisches Detektionsverfahren	BIO-ING-HÄMA-SAA-0023-00.1	CS-5100
Quick	Citratplasma	mechanisches Detektionsverfahren	BIO-ING-HÄMA-SAA-0003-01.1	MC10
Thromboplastinzeit (aPTT)	Citratplasma	mechanisches Detektionsverfahren	BIO-ING-HÄMA-SAA-0003-01.1	MC10
Thrombinzeit	Citratplasma	optisches Detektionsverfahren	BIO-ING-HÄMA-SAA-0023-00.1	CS-5100

Thromboplastinzeit (aPTT)	Citratplasma	optisches Detektionsverfahren	BIO-ING-HÄMA-SAA-0023-00.1	CS-5100
---------------------------	--------------	-------------------------------	----------------------------	---------

Untersuchungsart:

Ligandenassays*

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version	Gerät
Adiponectin	Serum	ELISA	BIO-ING-SPCH-SAA-0058-00	Tecan Infinite Nano +
Adrenocorticotropes Hormon (ACTH)	Plasma	CLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0152-00	Immulite 2000
Aldosteron	Serum, Plasma, Urin	CLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0135-00	LIAISON XL
Alpha-Fetoprotein (AFP)	Serum, Plasma	ECLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0043-00	cobas 8000 e801
Alpha-Fetoprotein (AFP)	Fruchtwasser	CLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0159-00	Centaur
Amphetamine	Urin	CEDIA	BIO-ING-CHROM-SAA-0024-00.2	AU 680
Androstendion	Serum	CLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0143-00	Immulite 2000
Anti-Müller-Hormon	Serum, Plasma	ECLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0146-00.1	cobas 8000 e801
Benzodiazepine	Urin	CEDIA	BIO-ING-CHROM-SAA-0024-00.2	AU 680
Benzoylgonin	Urin	CEDIA	BIO-ING-CHROM-SAA-0024-00.2	AU 680
Beta-2-Mikroglobulin	Serum, Urin, Plasma	CLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0139-00	LIAISON XL
Beta-Amyloid 1-40	Liquor	ELISA	BIO-ING-IMMU-SAA-0070-00.1	Analyzer I
Beta-Amyloid 1-42	Liquor	ELISA	BIO-ING-IMMU-SAA-0070-00.1	Analyzer I
Beta-CrossLaps (CTX)	Serum, Plasma	ECLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0066-00	cobas 8000 e801
Beta-hCG, freies	Serum	ECLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0182-00	Cobas 8000 e801

Biotin	Serum	ELISA	BIO-ING-SPCH-SAA-0013-01.1	DSX
Buprenorphin	Urin	CEDIA	BIO-ING-CHROM-SAA-0024-00.2	AU 680
CA 125	Serum, Plasma	ECLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0046-00	cobas 8000 e801
CA 15-3	Serum, Plasma	ECLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0002-00	cobas 8000 e801
CA 19-9	Serum, Plasma	ECLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0044-00	cobas 8000 e801
CA 72-4	Serum, Plasma	ECLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0045-00	cobas 8000 e801
Calcitonin	Serum, Plasma	CLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0144-00.1	Immulite 2000
Canabinoide	Urin	CEDIA	BIO-ING-CHROM-SAA-0024-00.2	AU 680
CEA	Serum, Plasma	ECLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0048-00	cobas 8000 e801
Chromogranin A	Serum	TRACE	BIO-ING-AUTO-SAA-0164-00	Kryptor
Ciclosporin A	EDTA-Blut	ECLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0184-00	cobas 8000 e801
Copeptin Pro-AVP	Serum, Plasma	TRACE	BIO-ING-AUTO-SAA-0168-00	Kryptor compact plus
Cortisol	Serum, Plasma	ECLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0049-00	cobas 8000 e801
Cortisol	Urin	CLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0161-00	Centaur
C-Peptid	Serum, Plasma	ECLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0050-00	cobas 8000 e801
C-reaktives Protein (CRP), ultrasensitiv	Serum, Plasma	TRACE	BIO-ING-AUTO-SAA-0166-00	Kryptor
CYFRA 21-1	Serum, Plasma	ECLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0051-00	cobas 8000 e801
Dehydroepiandrosteron-Sulfat (DHEA-S)	Serum, Plasma	ECLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0052-00	cobas 8000 e801
Digitoxin	Serum, Plasma	ECLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0130-00	cobas 8000 e602
Digoxin	Serum, Plasma	ECLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0129-00	cobas 8000 e602

Drogenscreening	Urin	CEDIA	BIO-ING-CHROM-SAA-0024-00.2	AU 680
EDDP	Urin	CEDIA	BIO-ING-CHROM-SAA-0024-00.2	AU 680
Erythropoetin (EPO)	Serum , Plasma	CLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0150-00	Immulite 2000
Ethylglucuronid	Urin	ELISA	BIO-ING-CHROM-SAA-0057-02	AU 680
Ferritin	Serum, Plasma	ECLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0054-00	cobas 8000 e801
Follikelstimulierendes Hormon (FSH)	Serum, Plasma	ECLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0055-00	cobas 8000 e801
Folsäure	Serum, Plasma	ECLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0084-00	cobas 8000 e801
Folsäure in Erythrozyten	EDTA-Blut, Heparinblut	ECLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0138-00	cobas 8000 e602
Gastrin	Serum	CLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0151-00	Immulite 2000
Hämoglobin (immunologisch)	Faeces	ELISA	BIO-ING-SPCH-SAA-0029-00.1	DSX
Hämoglobin-Haptogl.-Komplex (immunol.)	Faeces	ELISA	BIO-ING-SPCH-SAA-0046-00	DSX
hCG/ β -hCG	Serum , Plasma, Urin	ECLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0056-00	cobas 8000 e801
Holotranscobalamin (HoloTC)	Serum	ECLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0189-00	cobas 8000 e801
IGF-1 (Somatomedin C)	Serum , Plasma	CLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0186-00	ISYS
IGFBP-3	Serum , Plasma	CLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0187-00	ISYS
Immunglobulin E	Serum, Plasma	ECLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0057-00	cobas 8000 e801
Inhibin A (Dimer)	Serum, Plasma	ELISA	BIO-ING-SPCH-SAA-0050-00.1	Tecan Infinite Nano +
Inhibin B	Serum, Plasma	ELISA	BIO-ING-SPCH-SAA-0055-00	Tecan Infinite Nano +
Insulin	Serum, Plasma	ECLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0058-00	cobas 8000 e801
Interleukin-2-Rezeptor, löslicher	Serum	CLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0149-00	Immulite 2000

LSD	Urin	CEDIA	BIO-ING-CHROM-SAA-0022-00.1	AU 680
Luteinisierendes Hormon (LH)	Serum, Plasma	ECLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0059-00	cobas 8000 e801
M2-PK	Faeces	ELISA	BIO-ING-SPCH-SAA-0044-00.1	DSX
Methotrexat	Serum , Plasma	CLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0114-00	Architect
Mikrosomale Schilddrüsen-Ak (MAK, TPO-Ak)	Serum, Plasma	ECLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0069-00	cobas 8000 e801
Neopterin	Serum	ELISA	BIO-ING-SPCH-SAA-0009-01	DSX
Neuronenspezifische Enolase (NSE)	Serum, Liquor	TRACE	BIO-ING-AUTO-SAA-0169-00.1	Kryptor
NT-pro BNP	Serum, Plasma	ECLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0060-00	cobas 8000 e801
Opiate	Urin	CEDIA	BIO-ING-CHROM-SAA-0024-00.2	AU 680
Ostase	Serum	CLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0137-00	LIAISON XL
Osteocalcin	Serum, Plasma	TRACE	BIO-ING-AUTO-SAA-0170-00	Kryptor
Östradiol	Serum, Plasma	ECLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0053-00	cobas 8000 e801
Pankreas-Elastase	Serum	ELISA	BIO-ING-SPCH-SAA-0027-00	DSX
PAPP-A	Serum	ECLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0183-00	Cobas 8000 e801
Parathormon, intakt (PTH)	Serum, Plasma, EDTA-Blut	ECLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0064-00	cobas 8000 e801
Phencyclidin	Urin	CEDIA	BIO-ING-CHROM-SAA-0024-00.2	AU 680
Phospho-Tau	Liquor	ELISA	BIO-ING-IMMU-SAA-0070-00.1	Analyzer I
Plazenta-AP	Serum, Plasma	ELISA	BIO-ING-SPCH-SAA-0053-00	Tecan Infinite Nano +
PIGF	Serum	ECLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0134-00.1	cobas 8000 e602
Procalcitonin (PCT)	Serum, Plasma	TRACE	BIO-ING-AUTO-SAA-0165-00	Kryptor

Progesteron	Serum, Plasma	ECLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0061-00	cobas 8000 e801
Proinsulin, intaktes	Serum, Plasma	ELISA	BIO-ING-SPCH-SAA-0057-00	Tecan Infinite Nano +
Prolactin	Serum, Plasma	ECLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0062-00	cobas 8000 e801
Protein S-100	Serum, Liquor	ECLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0131-00	cobas 8000 e602
PSA, freies	Serum, Plasma	ECLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0063-00	cobas 8000 e801
PSA, gesamt	Serum, Plasma	ECLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0063-00	cobas 8000 e801
PSA-komplexiertes (cPSA)	Serum	CLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0160-00	Centaur
Renin	Plasma	CLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0136-00	LIAISON XL
Sexual-Hormon-bindendes Globulin (SHBG)	Serum, Plasma	ECLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0065-00.1	cobas 8000 e801
sFlt-1	Serum	ECLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0133-00	cobas 8000 e602
Squamous cell carcinoma (SCC)-Ag	Serum	ECLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0195-00	cobas 8000 e801
Tacrolimus	EDTA-Blut	ECLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0185-00	cobas 8000 e801
Tau-Protein	Liquor	ELISA	BIO-ING-IMMU-SAA-0070-00.1	Analyzer I
Testosteron	Serum, Plasma	CLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0067-00	cobas 8000 e801
Testosteron, freies	Serum, Plasma	ELISA	BIO-ING-SPCH-SAA-0045-00	DSX
Theophyllin	Serum, Plasma	CMIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0111-00	Architect
Thymidinkinase (TK)	Serum, Plasma	CLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0140-00	LIAISON XL
Thyreoglobulin	Serum	TRACE	BIO-ING-AUTO-SAA-0171-00.1	Kryptor
Thyreoglobulin-Ak	Serum, Plasma	ECLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0068-00	cobas 8000 e801
Thyroxin, freies (FT4)	Serum, Plasma	ECLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0086-00.1	cobas 8000 e801
Tissue Polypeptide Antigen (TPA)	Serum	CLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0147-00	LIAISON XL

Trijodthyronin, freies (FT3)	Serum, Plasma	ECLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0085-00	cobas 8000 e801
Troponin T	Serum, Plasma	ECLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0132-00	cobas 8000 e602
TSH basal	Serum, Plasma	ECLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0081-00.1	cobas 8000 e801
TSH Rezeptor Ak (TRAK)	Serum	ECLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0081-00.1	cobas 8000 e801
Vitamin B 12 (Cyanocobalamin)	Serum, Plasma	ECLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0083-00	cobas 8000 e801
Vitamin D 25 (25-Hydroxy-Cholecalciferol)	Serum	CLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0148-00	LIAISON XL
Vitamin D1.25	Serum, Plasma	CLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0141-00	LIAISON XL
Wachstumshormon (HGH)	Serum, Plasma	CLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0153-00	Immulite 2000

Untersuchungsart:

Ligandenassays**

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version	Gerät
17-Hydroxy(OH)-Progesteron	Serum, Plasma	RIA	BIO-ING-RIA-SAA-0010-00	Gamma-Counter
Acetylcholin-Rezeptor-Ak	Serum, Plasma	RIA	BIO-ING-RIA-SAA-0002-00	Gamma-Counter
CA 50	Serum, Plasma	RIA	BIO-ING-RIA-SAA-0009-00	Gamma-Counter
Calcium-Kanal-Protein-Ak (P/Q-Typ)	Serum, Plasma	RIA	BIO-ING-RIA-SAA-0012-00.1	Gamma-Counter
Insulin-Ak gegen Humaninsulin (IgG)	Serum	RIA	BIO-ING-RIA-SAA-0019-01	Gamma-Counter
Leptin	Serum	RIA	BIO-ING-RIA-SAA-0028-00	Gamma-Counter
Östriol, freies	Serum	RIA	BIO-ING-RIA-SAA-0023-00	Gamma-Counter
Östron	Serum, Plasma	RIA	BIO-ING-RIA-SAA-0017-00.1	Gamma-Counter

Parathormon-related Protein	Plasma	RIA	BIO-ING-RIA-SAA-0004-00.1	Gamma-Counter
Prokollagen-III-Peptid	Serum, Plasma	RIA	BIO-ING-RIA-SAA-0013-00	Gamma-Counter
Diaminoxidase	Serum	REA	BIO-ING-RIA-SAA-0008-00	Beta-Counter
Tissue polypeptide specific antigen (TPS)	Serum	RIA	BIO-ING-RIA-SAA-0024-00	Gamma-Counter
Androstaniol Glucuronid	Serum	RIA	BIO-ING-RIA-SAA-0003-00	Gamma-Counter
Muskelspezif. Rezeptor-Tyrosinkinase-Ak	Serum	Radioimmunpräzipitation	BIO-ING-RIA-SAA-0001-00	Gamma-Counter

Untersuchungsart:

Mikroskopie*

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version	Gerät
Differentialblutbild	EDTA-Blut, Ausstriche	Hellfeldmikroskopie mit Anfärbung	BIO-ING-HÄMA-SAA-0030-00.1 BIO-ING-HÄMA-SAA-0027-00	Cellavison DM 1200, Axioskop 40
Leukozyten (Kammerzählung)	EDTA-Blut, Punktat, Liquor	Hellfeldmikroskopie ohne Anfärbung	BIO-ING-HÄMA-SAA-0031-00.1	Axioskop 40
Synovialanalyse	Punktat	Hellfeldmikroskopie ohne Anfärbung	BIO-ING-HÄMA-SAA-0031-00.1	Axioskop 40
Urinsediment	Urin	Hellfeldmikroskopie ohne Anfärbung	BIO-ING-HÄMA-SAA-0029-00	Axioskop 40

Untersuchungsart:

Osmometrie*

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version	Gerät
Osmolalität	Serum, Urin	Kryoskopie	BIO-ING-RIA-SAA-0007-00.1	Osmomat 030

Untersuchungsart:

Spektrometrie (UV-/VIS-Photometrie)**

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version	Gerät
Alkalische Phosphatase	Serum, Plasma	Photometrie	BIO-ING-AUTO-SAA-0016-00.1	cobas 8000 c701
Alpha-Amylase	Serum, Plasma, Urin	Photometrie	BIO-ING-AUTO-SAA-0015-00	cobas 8000 c701
Alpha-Amylase, Pankreas	Serum, Plasma	Photometrie	BIO-ING-AUTO-SAA-0010-00	cobas 8000 c701
Ammoniak	Plasma	Photometrie	BIO-ING-SPCH-SAA-0021-00	cobas c501
Amylase	Urin	Photometrie	BIO-ING-SPCH-SAA-0021-00	cobas c501
Angiotensin-Converting-Enzyme (ACE)	Serum	Photometrie	BIO-ING-SPCH-SAA-0021-00	cobas c501
Bilirubin, direkt	Serum, Plasma	Photometrie	BIO-ING-AUTO-SAA-0018-00.1	cobas 8000 c701
Bilirubin, gesamt	Serum, Plasma	Photometrie	BIO-ING-AUTO-SAA-0017-00.1	cobas 8000 c701
Blutkörperchensenkungsgeschwindigkeit	EDTA-Blut	Photometrie	BIO-ING-HÄMA-SAA-0026-00.1	Alifax
Bromid	Serum	Photometrie	BIO-ING-SPCH-SAA-0022-00.1	AQUAMATE
Calcium	Serum, Plasma	Photometrie	BIO-ING-AUTO-SAA-0019-00	cobas 8000 c701
Calcium	Urin	Photometrie	BIO-ING-SPCH-SAA-0021-00	cobas c501

Komplement-Gesamtaktivität (CH50)	Serum	Photometrie	BIO-ING-SPCH-SAA-0021-00	cobas c501
Cholesterin, gesamt	Serum, Plasma	Photometrie	BIO-ING-AUTO-SAA-0021-00.1	cobas 8000 c701
Cholinesterase (Pseudocholinesterase)	Serum, Plasma	Photometrie	BIO-ING-AUTO-SAA-0022-00.1	cobas 8000 c701
Cholinesterase in Erythrozyten	EDTA-Blut, Heparinblut	Photometrie	BIO-ING-SPCH-SAA-0008-00.2	ChE Check mobile
CK	Serum, Plasma	Photometrie	BIO-ING-AUTO-SAA-0023-00	cobas 8000 c701
CK-MB	Serum, Plasma	Photometrie	BIO-ING-AUTO-SAA-0003-00	cobas 8000 c701
Creatinin , enzymatisch	Serum, Plasma, Urin	Photometrie	BIO-ING-AUTO-SAA-0024-00.1	cobas 8000 c701
Creatinin	Urin	Photometrie	BIO-ING-SPCH-SAA-0021-00	cobas c501
Eisen	Serum, Plasma	Photometrie	BIO-ING-AUTO-SAA-0025-00	cobas 8000 c701
Eiweiß, gesamt	Serum, Plasma	Photometrie	BIO-ING-AUTO-SAA-0027-00.1	cobas 8000 c701
Ethanol	Serum, Urin, Plasma	Photometrie	BIO-ING-CHROM-SAA-0021-00.1	AU 680
Fettsäuren, frei	Plasma, Serum	Photometrie	BIO-ING-SPCH-SAA-0021-00	cobas c501
Fructosamin	Serum, Plasma	Photometrie	BIO-ING-AUTO-SAA-0026-00	cobas 8000 c701
Gallensäuren, gesamt	Serum	Photometrie	BIO-ING-SPCH-SAA-0021-00	cobas c501
GGT	Serum, Plasma	Photometrie	BIO-ING-AUTO-SAA-0028-00	cobas 8000 c701
Gamma-Hydroxybuttersäure	Urin	Photometrie	BIO-ING-CHROM-SAA-0023-00.2	AU 680
GLDH	Serum, Plasma	Photometrie	BIO-ING-AUTO-SAA-0029-00	cobas 8000 c701
Glucose	Serum, Plasma, Hämolysat, Urin	Photometrie	BIO-ING-AUTO-SAA-0030-00	cobas 8000 c701
Glucose	Liquor,Urin	Photometrie	BIO-ING-SPCH-SAA-0021-00	cobas c501
Glucose-6-Phosphat Dehydrogenase	Heparinblut, EDTA-Blut	Photometrie	BIO-ING-SPCH-SAA-0021-00	cobas c501

GOT	Serum, Plasma	Photometrie	BIO-ING-AUTO-SAA-0031-00.1	cobas 8000 c701
GPT	Serum, Plasma	Photometrie	BIO-ING-AUTO-SAA-0032-00	cobas 8000 c701
Hämoglobin, frei	Plasma, Serum	Photometrie	BIO-ING-SPCH-SAA-0003-00.1	AQUAMATE (Thermo)
Harnsäure	Serum, Plasma	Photometrie	BIO-ING-AUTO-SAA-0033-00.1	cobas 8000 c701
Harnsäure	Urin	Photometrie	BIO-ING-SPCH-SAA-0021-00	cobas c501
Harnstoff	Serum, Plasma	Photometrie	BIO-ING-AUTO-SAA-0034-00	cobas 8000 c701
Harnstoff	Urin	Photometrie	BIO-ING-SPCH-SAA-0021-00	cobas c501
Harnstoff-N	Urin	Photometrie	BIO-ING-SPCH-SAA-0021-00	cobas c501
HBDH	Serum, Plasma	Photometrie	BIO-ING-AUTO-SAA-0035-00	cobas 8000 c701
HDL-Cholesterin	Serum, Plasma	Photometrie	BIO-ING-AUTO-SAA-0008-00.1	cobas 8000 c701
Lactat	Plasma, Liquor	Photometrie	BIO-ING-SPCH-SAA-0021-00	cobas c501
LDH	Serum, Plasma	Photometrie	BIO-ING-AUTO-SAA-0037-00	cobas 8000 c701
LDL-Cholesterin	Serum, Plasma	Photometrie	BIO-ING-AUTO-SAA-0009-00.1	cobas 8000 c701
Lipase	Serum, Plasma	Photometrie	BIO-ING-AUTO-SAA-0038-00	cobas 8000 c701
Lipoprotein (a)	Serum, Plasma	Photometrie	BIO-ING-AUTO-SAA-0116-00	cobas 8000 c701
Lipoprotein-assoziierte Phospholipase A2 (Lp-PLA2)	Serum, Plasma	Photometrie	BIO-ING-SPCH-SAA-0021-00	cobas c501
Magnesium	Serum, Plasma	Photometrie	BIO-ING-AUTO-SAA-0039-00	cobas 8000 c701
Magnesium	Urin	Photometrie	BIO-ING-SPCH-SAA-0021-00	cobas c501
Mikroalbumin	Urin	Photometrie	BIO-ING-AUTO-SAA-0178-00	cobas 8000 c701
N-Acetyl-Glucosaminidase	Urin	Photometrie	BIO-ING-SPCH-SAA-0021-00	cobas c501

Oxalat	Urin	Photometrie	BIO-ING-SPCH-SAA-0021-00	cobas c501
Phosphat, anorganisch	Serum, Plasma	Photometrie	BIO-ING-AUTO-SAA-0041-00	cobas 8000 c701
Phosphat, anorganisch	Urin	Photometrie	BIO-ING-SPCH-SAA-0021-00	cobas c501
Saure Phosphatase, gesamt	Serum	Photometrie	BIO-ING-AUTO-SAA-0012-00	cobas 8000 c701
Tobramycin	Serum, Plasma	Photometrie	BIO-ING-AUTO-SAA-0115-00	cobas 8000 c701
Triglyceride	Serum, Plasma	Photometrie	BIO-ING-AUTO-SAA-0042-00.1	cobas 8000 c701
Urinstatus	Urin	Photometrie	BIO-ING-HÄMA-SAA-0029-00	Cobas u411

Untersuchungsart:

Spektrometrie (UV-/VIS-Photometrie)*

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version	Gerät
C1-Esterase-Inhibitor (Aktivität)	Citratplasma	Photometrie	BIO-ING-HÄMA-SAA-0015-00.1	CS-5100
Anti-Faktor Xa (LMW-Heparin)	Citratplasma	Photometrie	BIO-ING-HÄMA-SAA-0020-00.1	CS-5100
Anti-Faktor Xa (Fondaparinux / Arixtra)	Citratplasma	Photometrie	BIO-ING-HÄMA-SAA-0019-00.2	CS-5100
Anti-Faktor Xa Aktivität (Rivaroxaban)	Citratplasma	Photometrie	BIO-ING-HÄMA-SAA-0007-00.2	CS-5100
Antithrombin	Citratplasma	Photometrie	BIO-ING-HÄMA-SAA-0010-00.1	CS-5100
Protein C-Aktivität	Citratplasma	Photometrie	BIO-ING-HÄMA-SAA-0010-00.1	CS-5100

Untersuchungsart:

Spektrometrie (Turbidimetrie)*

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version	Gerät
CRP	Serum, Plasma	Turbidimetrie	BIO-ING-AUTO-SAA-0004-00	cobas 8000 c701
D-Dimer	Citratplasma	Turbidimetrie	BIO-ING-HÄMA-SAA-0014-00.2	CS-5100
Eiweiß	Urin, Liquor	Turbidimetrie	BIO-ING-SPCH-SAA-0021-00	Modular
freies Protein S-Antigen	Citratplasma	Turbidimetrie	BIO-ING-HÄMA-SAA-0010-00.1	CS-5100
HbA1C	EDTA-Blut	Turbidimetrie	BIO-ING-HÄMA-SAA-0022-00.1	Cobas c513
Rheumafaktor (RF)	Serum, Plasma	Turbidimetrie	BIO-ING-AUTO-SAA-0011-00.1	cobas 8000 c701
Transferrin	Serum, Plasma	Turbidimetrie	BIO-ING-AUTO-SAA-0175-00	cobas 8000 c701
Transferrin Rezeptor, lösl. (sTfR)	Serum, Plasma	Turbidimetrie	BIO-ING-AUTO-SAA-0013-00.1	cobas 8000 c701

Untersuchungsart:

Spektrometrie (Atomabsorptionsspektrometrie (AAS))**

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version	Gerät
Kupfer	Serum, Plasma	AAS	BIO-ING-SPCH-SAA-0026-00.1	240 FS Series AA
Lithium	Serum	AAS	BIO-ING-SPCH-SAA-0026-00.1	240 FS Series AA
Nickel	Plasma	AAS	BIO-ING-SPCH-SAA-0043-00.1	AAAnalyst 600
Quecksilber	EDTA-Blut, Heparinblut, Urin	AAS	BIO-ING-SPCH-SAA-0049-00	Fims 400
Selen	Plasma, Serum	AAS	BIO-ING-SPCH-SAA-0039-00	Aanalyst 600, PinAAcle 900 Z, ZEE nit 600
Zink	Serum, Plasma	AAS	BIO-ING-SPCH-SAA-0026-00.1	240FS Series AA

Untersuchungsart:

Spektrometrie (Induktiv gekoppelte Plasma-Massenspektrometrie (ICP-MS))**

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version	Gerät
Arsen	Urin, EDTA-, Heparin-Blut	ICP-MS	BIO-ING-SPCH-SAA-0034-00 BIO-ING-SPCH-SAA-0038-00.1	Nexion 300D Perkin Elmer
Blei	Urin, EDTA-Blut, Heparinblut	ICP-MS	BIO-ING-SPCH-SAA-0038-00.1	Nexion 300D Perkin Elmer
Cadmium	Urin, EDTA-, Heparin-Blut	ICP-MS	BIO-ING-SPCH-SAA-0034-00 BIO-ING-SPCH-SAA-0038-00.1	Nexion 300D Perkin Elmer
Chrom	Plasma, Urin	ICP-MS	BIO-ING-SPCH-SAA-0035-00	Nexion 300D Perkin Elmer
Jod	Urin, Serum	ICP-MS	BIO-ING-SPCH-SAA-0038-00.1	Nexion 300D Perkin Elmer
Kobalt	Serum, Urin, EDTA-, Heparin-Blut	ICP-MS	BIO-ING-SPCH-SAA-0034-00, BIO-ING-SPCH-SAA-0038-00.1	Nexion 300D Perkin Elmer
Kupfer	Urin	ICP-MS	BIO-ING-SPCH-SAA-0038-00.1	Nexion 300D Perkin Elmer
Mangan	Plasma, Urin, Serum	ICP-MS	BIO-ING-SPCH-SAA-0038-00.1	Nexion 300D Perkin Elmer
Molybdän	Urin	ICP-MS	BIO-ING-SPCH-SAA-0038-00.1	Nexion 300D Perkin Elmer
Nickel	Urin	ICP-MS	BIO-ING-SPCH-SAA-0038-00.1	Nexion 300D Perkin Elmer

Selen	Urin	ICP-MS	BIO-ING-SPCH-SAA-0038-00.1	Nexion 300D Perkin Elmer
Thallium	Serum, Urin	ICP-MS	BIO-ING-SPCH-SAA-0038-00.1	Nexion 300D Perkin Elmer
Zink	Urin	ICP-MS	BIO-ING-SPCH-SAA-0038-00.1	Nexion 300D Perkin Elmer

Untersuchungsgebiet: Immunologie

Untersuchungsart:

Durchflusszytometrie*

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version	Gerät
Lymphozytendifferenzierung	EDTA-Blut	zytochemisch-zytometrische Zellklassifizierung	BIO-ING-IMMU-SAA-0068-00.2 BIO-ING-IMMU-VAW-0006-00.1	Aquios
Zelluläre Allergiediagnostik (FlowCAST)	EDTA-Blut	zytochemisch-zytometrische Zellklassifizierung	BIO-ING-IMMU-SAA-0030-01.3 BIO-ING-IMMU-VAW-0007-01.1	Navios
Lymphozytendifferenzierung und Aktivierungsmarker	Vollblut (EDTA)	Immunphänotypisierung von hämatopoetischen Zellen	BIO-ING-HÄMA-SAA-0024-01.1	Navios, Beckmann Coulter
Bestimmung des Anteils TCR-γδ-positiver T-Zellen im peripheren Blut	Vollblut (EDTA, Heparin, Citrat)	Immunphänotypisierung von hämatopoetischen Zellen	BIO-ING-HÄMA-SAA-0024-01.1	Navios, Beckmann Coulter
Bestimmung der Leichtketten-Expression auf B-Zellen oder Plasmazellen	Vollblut (EDTA, Heparin, Citrat), Knochenmark, Punktate	Immunphänotypisierung von hämatopoetischen Zellen	BIO-ING-HÄMA-SAA-0024-01.1	Navios, Beckmann Coulter
Immunphänotypisierung bei Non-Hodgkin-Lymphomen	Vollblut (EDTA, Heparin, Citrat), Knochenmark, Punktate, Ergüsse	Immunphänotypisierung von hämatopoetischen Zellen	BIO-ING-HÄMA-SAA-0024-01.1	Navios, Beckmann Coulter
Immunphänotypisierung bei chronisch-myeloischen Erkrankungen	Vollblut (EDTA, Heparin, Citrat), Knochenmark	Immunphänotypisierung von hämatopoetischen Zellen	BIO-ING-HÄMA-SAA-0024-01.1	Navios, Beckmann Coulter
Immunphänotypisierung bei MDS und akuten Leukämien	Vollblut (EDTA, Heparin, Citrat), Knochenmark, Ergüsse	Immunphänotypisierung von hämatopoetischen Zellen	BIO-ING-HÄMA-SAA-0024-01.1	Navios, Beckmann Coulter

Untersuchungsart:

Elektrophorese*

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version	Gerät
Eiweisselektrophorese	Serum	Kapillarelektrophorese	BIO-ING-IMMU-SAA-0050-02 BIO-ING-AUTO-SAA-0028-00	Capillarys Capillarys
Paraprotein, monoklonale Gammopathie	Serum, Urin	Immunfixationselektrophorese	BIO-ING-IMMU-SAA-0066-02.1	Hydrasys
Oligoklonale Banden	Serum, Liquor	Isoelektrische Fokussierung	BIO-ING-IMMU-SAA-0054-02.2	Hydrasys
SDS-Gelelektrophorese	Urin	Zonenelektrophorese (SDS)	BIO-ING-IMMU-SAA-0055-02.2	Hydrasys

Untersuchungsart:

Ligandenassays*

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version	Gerät
Cycl. citrulliniertes Peptid-Ak (CCP-Ak)	Serum, Plasma	ECLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0047-00	cobas 8000 e801
Eosinophiles cationisches Protein (ECP)	Serum	CLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0145-00	Immulite 2000
C1q (C1C-C1q)-Ak	Serum	ELISA	BIO-ING-IMMU-SAA-0045-00.3	Manuell
Beta-2-Glycoprotein-Ak	Serum, Plasma	ELISA	BIO-ING-IMMU-SAA-0034-00.2	Analyzer 1, manuell
Cardiolipin-Ak	Serum, Plasma	ELISA	BIO-ING-IMMU-SAA-0031-01.2	Analyzer 1, manuell
Doppelstrang-DNA (dsDNA)-Ak (IgG)	Serum	ELISA	BIO-ING-IMMU-SAA-0032-00.3	Analyzer 1, manuell
Einzelstrang-DNA (ssDNA)-Ak	Serum	ELISA	BIO-ING-IMMU-SAA-0043-03	Analyzer 1, manuell
Gangliosid-Ak	Serum	ELISA	BIO-ING-IMMU-SAA-0052-01.1	Manuell
Glutamat-Decarboxylase (GAD65)-Ak	Serum	ELISA	BIO-ING-IMMU-SAA-0033-01.2	Analyzer 1, manuell

Histone-Ak (IgG)	Serum	ELISA	BIO-ING-IMMU-SAA-0039-02.1	Analyzer 1, manuell
IA2-Ak	Serum	ELISA	BIO-ING-IMMU-SAA-0051-01	Manuell
Intrinsic-Faktor-Ak	Serum, Plasma	ELISA	BIO-ING-IMMU-SAA-0042-02	Analyzer 1, manuell
MCV-Ak	Serum	ELISA	BIO-ING-IMMU-SAA-0053-01.3	Manuell
Mitochondriale-Ak, Subtyp 1 (IgG)	Serum, Plasma	ELISA	BIO-ING-IMMU-SAA-0031-01.2	Analyzer 1, manuell
Mitochondriale-Ak, Subtyp 1 (IgM)	Serum, Plasma	ELISA	BIO-ING-IMMU-SAA-0031-01.2	Analyzer 1, manuell
Mitochondriale-Ak, Subtyp 2	Serum	ELISA	BIO-ING-IMMU-SAA-0040-02.1	Analyzer 1, manuell
Myeloperoxidase (MPO)-Ak (IgG)	Serum	ELISA	BIO-ING-IMMU-SAA-0037-01.1	Analyzer 1, manuell
Parietalzellen-Ak	Serum	ELISA	BIO-ING-IMMU-SAA-0010-03	Manuell, ELLH
PMSCL-Ak	Serum	ELISA	BIO-ING-IMMU-SAA-0035-01.1	Analyzer 1, manuell
Proteinase 3-Ak (IgG)	Serum	ELISA	BIO-ING-IMMU-SAA-0038-01.1	Analyzer 1, manuell
Saccharomyces cerevisiae-Ak	Serum	ELISA	BIO-ING-IMMU-SAA-0041-02	Analyzer 1, manuell
SLA/LP-Ak	Serum	ELISA	BIO-ING-IMMU-SAA-0036-01.2	Analyzer 1, manuell
Thrombozyten-Ak, frei und gebunden	Serum, EDTA-Blut	ELISA	BIO-ING-IMMU-SAA-0046-01.2 BIO-ING-IMMU-SAA-0049-02.2	Manuell
Basalmembran-Ak (glomerulär)	Serum, Plasma	FEIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0071-00	ImmunoCAP 250
Gliadin DP-IgA und IgG-Ak	Serum, Plasma	FEIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0070-00	ImmunoCAP 250
Jo-1-Ak	Serum, Plasma	FEIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0078-00	ImmunoCAP 250
Scl-70-Ak	Serum, Plasma	FEIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0074-00	ImmunoCAP 250
Sm-Ak	Serum, Plasma	FEIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0072-00	ImmunoCAP 250
SSA (Ro)-Ak	Serum, Plasma	FEIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0080-00	ImmunoCAP 250

SSB (La)-Ak	Serum, Plasma	FEIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0079-00	ImmunoCAP 250
Transglutaminase (Endomysium)-IgA-, IgG-Ak	Serum, Plasma	FEIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0073-00	ImmunoCAP 250
U1-snRNP-Ak	Serum, Plasma	FEIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0076-00	ImmunoCAP 250
Allergenspezifische IgE Ak	Serum, Plasma	EAST (Enzym-Allergo-Sorbent-Test)	BIO-ING-SERO-SAA-0059-00.1	manuell
Mitochondriale-Ak, Subtyp 4	Serum	Immunoblot	BIO-ING-IMMU-SAA-0014-01.2	Manuell
Mitochondriale-Ak, Subtyp 9	Serum	Immunoblot	BIO-ING-IMMU-SAA-0014-01.2	Manuell
Zentromer-Ak (IgG)	Serum	ELISA	SAA: in Bearbeitung	EUROLab Workstation ELISA
Zinktransporter-8-Ak (ZnT8)	Serum	ELISA	BIO-ING-IMMU-SAA-0073-00	Analyzer 1, manuell

Untersuchungsart:

Mikroskopie*

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version	Gerät
ANCA (Granulozytenzytoplasma-Ak)	Serum	IFT	BIO-ING-IMMU-SAA-0016-03.1	Manuell, ELLH
Antinukleäre-Ak (inkl. Subtypen)	Serum	IFT	BIO-ING-IMMU-SAA-0011-02	Manuell, ELLH, EuroPatternAnalyser
Aquaporin 4-Ak	Serum, Liquor	IFT	BIO-ING-IMMU-SAA-0003-02.1	Manuell, ELLH
Basalmembran-Ak (tubulär)	Serum	IFT	BIO-ING-IMMU-SAA-0015-01.3	Manuell, ELLH
DPPX-Ak (Anti-Dipeptidyl aminopeptidase-like protein 6)	Serum	IFT	BIO-ING-IMMU-SAA-0072-00	Manuell, ELLH
Endomysium-Ak	Serum	IFT	BIO-ING-IMMU-SAA-0019-00.3	Manuell, ELLH
Gallengangscanaliculi-Ak	Serum	IFT	BIO-ING-IMMU-SAA-0002-03	Manuell, ELLH
Gallengangsepithelien-Ak	Serum	IFT	BIO-ING-IMMU-SAA-0008-04	Manuell, ELLH

Glatte Muskulatur-Ak (ASMA)	Serum	IFT	BIO-ING-IMMU-SAA-0005-02.1	Manuell, ELLH
Glutamat-Rezeptor (TypNMDA)-Ak	Serum, Liquor	IFT	BIO-ING-IMMU-SAA-0006-04	Manuell, ELLH
VGKC-Komplex (Typ CASPR2/Lgi1)-Ak	Serum, Liquor	IFT	BIO-ING-IMMU-SAA-0067-02.1	Manuell, ELLH
Herzmuskel-Ak	Serum	IFT	BIO-ING-IMMU-SAA-0063-00.3	Manuell, ELLH
Inselzell-Ak (ICA)	Serum	IFT	BIO-ING-IMMU-SAA-0017-02	Manuell, ELLH
Lebermembran-Ak (LMA)	Serum	IFT	BIO-ING-IMMU-SAA-0004-02	Manuell, ELLH
Leber-Nieren-Mikrosomen (LKM)-Ak	Serum	IFT	BIO-ING-IMMU-SAA-0062-02	Manuell, ELLH
Leberspezifisches Protein-Ak (LSP)	Serum	IFT	BIO-ING-IMMU-SAA-0020-02	Manuell, ELLH
Mitochondriale-Ak (AMA)	Serum	IFT	BIO-ING-IMMU-SAA-0005-02.1	Manuell, ELLH
MOG-Ak (Myelin-Oligodendrozyten-Glykoprotein)	Serum	IFT	BIO-ING-IMMU-SAA-0071-00.1	Manuell, ELLH
Nebennierenrinden-Ak	Serum	IFT	BIO-ING-IMMU-SAA-0001-02	Manuell, ELLH
Neuronale Auto-Ak	Serum, Liquor	IFT	BIO-ING-IMMU-SAA-0013-01.3	Manuell, ELLH
Phospholipase-A ₂ -Rezeptor (PLA ₂ R)-Ak	Serum	IFT	BIO-ING-IMMU-SAA-0007-03	Manuell, ELLH
Skelettmuskel-Ak	Serum	IFT	BIO-ING-IMMU-SAA-0021-01.2	Manuell, ELLH
Spermatozoen-Ak	Serum	IFT	BIO-ING-IMMU-SAA-0009-02	Manuell, ELLH
Thrombospondin type-1 domain-containing protein 7A-Ak (THSD7A)	Serum	IFT	BIO-ING-IMMU-SAA-0007-03	Manuell, ELLH

Untersuchungsart:

Spektrometrie (Nephelometrie)*

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version	Gerät
Albumin	Serum, Plasma, Liquor, Urin	Nephelometrie	BIO-ING-IMMU-SAA-0056-04 BIO-ING-IMMU-SAA-0060-03	BN II
Alpha 1-Mikroglobulin	Urin	Nephelometrie	BIO-ING-IMMU-SAA-0056-04	BN II
Alpha-1-Antitrypsin	Serum, Plasma	Nephelometrie	BIO-ING-IMMU-SAA-0058-04	BN II
Apolipoprotein A-1	Serum	Nephelometrie	BIO-ING-IMMU-SAA-0058-04	BN II
Apolipoprotein B	Serum	Nephelometrie	BIO-ING-IMMU-SAA-0058-04	BN II
C1-Esterase-Inhibitor (Proteinbestimmung)	Serum, Plasma	Nephelometrie	BIO-ING-IMMU-SAA-0056-04	BN II
C3-Komplement-Komponente	Serum, Plasma	Nephelometrie	BIO-ING-IMMU-SAA-0058-04	BN II
C4-Komplement-Komponente	Serum, Plasma	Nephelometrie	BIO-ING-IMMU-SAA-0058-04	BN II
Coeruloplasmin	Serum, Plasma	Nephelometrie	BIO-ING-IMMU-SAA-0058-04	BN II
Cystatin C	Serum, Plasma	Nephelometrie	BIO-ING-IMMU-SAA-0056-04	BN II
Haptoglobin	Serum, Plasma	Nephelometrie	BIO-ING-IMMU-SAA-0058-04	BN II
Immunglobulin A	Serum, Plasma, Liquor	Nephelometrie	BIO-ING-IMMU-SAA-0056-04 BIO-ING-IMMU-SAA-0060-03	BN II
Immunglobulin D	Serum	Nephelometrie	BIO-ING-IMMU-SAA-0058-04	BN II
Immunglobulin G	Serum, Plasma, Liquor, Urin	Nephelometrie	BIO-ING-IMMU-SAA-0056-04 BIO-ING-IMMU-SAA-0060-03	BN II
Immunglobulin G-Subklassen	Serum	Nephelometrie	BIO-ING-IMMU-SAA-0056-04	BN II
Immunglobulin M	Serum, Plasma, Liquor	Nephelometrie	BIO-ING-IMMU-SAA-0056-04 BIO-ING-IMMU-SAA-0060-03	BN II
Myoglobin	Serum, Plasma, Urin	Nephelometrie	BIO-ING-IMMU-SAA-0056-04	BN II

Proteinurie-Diagnostik	Urin	Nephelometrie	BIO-ING-IMMU-SAA-0065-04	BN II
Serum-Amyloid-A (SAA)	Serum, Plasma	Nephelometrie	BIO-ING-IMMU-SAA-0058-04	BN II
Transferrin	Serum, Plasma	Nephelometrie	BIO-ING-IMMU-SAA-0058-04	BN II

Untersuchungsart:

Spektrometrie (Turbidimetrie)*

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version	Gerät
Immunglobulin A (IgA)	Serum, Plasma	Turbidimetrie	BIO-ING-AUTO-SAA-0118-00	cobas 8000 c701
Immunglobulin G (IgG)	Serum, Plasma	Turbidimetrie	BIO-ING-AUTO-SAA-0119-00	cobas 8000 c701
Immunglobulin M (IgM)	Serum, Plasma	Turbidimetrie	BIO-ING-AUTO-SAA-0120-00	cobas 8000 c701

Untersuchungsgebiet: Humangenetik (Zytogenetik)

Untersuchungsart:

Chromosomenanalyse **

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version	Gerät
Karyotypisierung zur Pränataldiagnostik	Chorionzotten/Plazentagewebe	Direktpräparation Zellkultur	BIO-ING-HUM-SAA-0046-00 BIO-ING-HUM-SAA-0048-01 BIO-ING-HUM-SAA-0044-00.1 BIO-ING-HUM-SAA-0047-01 BIO-ING-HUM-VAW-0018-00.1	Mikroskop

Karyotypisierung zur Pränataldiagnostik	Fruchtwasser	In situ Methode	BIO-ING-HUM-SAA-0002-00.1 BIO-ING-HUM-SAA-0044-00.1 BIO-ING-HUM-SAA-0049-00 BIO-ING-HUM-SAA-0047-01 BIO-ING-HUM-VAW-0019-00.1	Mikroskop
Karyotypisierung zur Pränataldiagnostik	Nabelschnurblut	Zellkultur	BIO-ING-HUM-SAA-0084-00.1 BIO-ING-HUM-SAA-0085-00.1 BIO-ING-HUM-VAW-0002-00.1	Mikroskop
Karyotypisierung zur Pränataldiagnostik	Abortmaterial: Fascia lata, Achillessehne, Chorionzotten, Nabelschnur	Zellkultur	BIO-ING-HUM-SAA-0046-00 BIO-ING-HUM-SAA-0044-00.1 BIO-ING-HUM-SAA-0047-01 BIO-ING-HUM-VAW-0017-00.1	Mikroskop
Karyotypisierung zur Postnataldiagnostik	Heparinblut	Zellkultur	BIO-ING-HUM-SAA-0084-00.1 BIO-ING-HUM-SAA-0085-00.1 BIO-ING-HUM-VAW-0002-00.1	Mikroskop
Karyotypisierung Fibroblasten	Haut (Fibroblasten)	Zellkultur	BIO-ING-HUM-SAA-0046-00 BIO-ING-HUM-SAA-0044-00.1 BIO-ING-HUM-SAA-0047-01 BIO-ING-HUM-VAW-0017-00.1	Mikroskop
Karyotypisierung zur Leukämiediagnostik	Knochenmark, Leukämieblut	Zellkultur	BIO-ING-HUM-SAA-0083-00.1 BIO-ING-HUM-SAA-0001-00.1 BIO-ING-HUM-VAW-0038-01	Mikroskop
Metaphase-FISH, Subtelomer-FISH, Octochrom-FISH, Tumor-FISH	Blut, Fruchtwasser, Chorionzotten, Nabelschnurblut, Knochenmark, Leukämieblut	Chromosomenpainting mit spezifischen Sonden	BIO-ING-HUM-VAW-0054-01 BIO-ING-HUM-VAW-0034-00.1 BIO-ING-HUM-VAW-0070-00.1 BIO-ING-HUM-VAW-0153-00 BIO-ING-HUM-SAA-0152-00	Fluoreszenz-Mikroskop
Interphase-FISH zur Aneuploidiediagnostik der Chromosomen 13, 18, 21, X, Y	Fruchtwasser, Chorionzotten, Blut, Nabelschnurblut	FISH-Analyse	BIO-ING-HUM-SAA-0151-00 BIO-ING-HUM-SAA-0152-00 BIO-ING-HUM-VAW-0034-00.1	Fluoreszenz-Mikroskop
Molekularzytogenetische Analyse zur Detektion von Imbalancen (Zugewinnen und Verlusten von genomischen Material) im gesamten Genom	Blut, Fruchtwasser, Chorionzotten, Nabelschnurblut	Vergleichende Genom- Hybridisierung an Oligonukleotid- Arrays	BIO-ING-HUM-SAA-0106-00 BIO-ING-HUM-SAA-0102-00 BIO-ING-HUM-VAW-0031-00 BIO-ING-HUM-SAA-0101-01 BIO-ING-HUM-VAW-0030-00 BIO-ING-HUM-VAW-0032-00	DNA Microarray Scanner

Untersuchungsgebiet: Humangenetik (Molekulare Humangenetik)

Untersuchungsart:

Molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)**

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version	Gerät
Nachweis des BCR/ABL-Fusionsprodukts, qualitativ und quantitativ (chronisch myeloische Leukämie)	EDTA-Blut, Knochenmark	qualitativ: größenspezifische DNA-Fragmentanalyse in Gelmatrix; quantitativ: RT-PCR	BIO-ING-HUM-SAA-0017-00	QIASymphony SP, 3500 XL Genetic; LightCycler 480
Angiotensin I Converting Enzym (ACE)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	größenspezifische DNA-Fragmentanalyse in Gelmatrix	BIO-ING-HUM-SAA-0088-00	QIASymphony SP, Gelelektrophoresekammer
ADPKD (Kopplungsanalyse für die unter Sequenzierung aufgeführten Gene)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	Mikro /Mini Satellitenanalyse (Fragmentanalyse)	BIO-ING-HUM-SAA-0065-00.1	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic
ARPKD (Kopplungsanalyse für die unter Sequenzierung aufgeführten Gene)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	Mikro /Mini Satellitenanalyse (Fragmentanalyse)	BIO-ING-HUM-SAA-0069-00.1	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic
Bardet-Biedl-Syndrom (Kopplungsanalyse für die unter Sequenzierung aufgeführten Gene)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	Mikro /Mini Satellitenanalyse (Fragmentanalyse)	BIO-ING-HUM-SAA-0004-00	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic
Leber congenitale Amaurose (Kopplungsanalyse für die unter Sequenzierung aufgeführten Gene)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	Mikro /Mini Satellitenanalyse (Fragmentanalyse)	BIO-ING-HUM-SAA-0057-00	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic
Mukoviszidose (CFTR, häufigste Mutationen Devyser)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	Mikro /Mini Satellitenanalyse (Fragmentanalyse)	BIO-ING-HUM-SAA-0155-00	QIASymphony SP, 3500 XL Genetic
Fragiles X-Syndrom (FMR1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	Mikro /Mini Satellitenanalyse (Fragmentanalyse)	BIO-ING-HUM-SAA-0173-00	QIASymphony SP, 3500 XL Genetic
Kennedy Syndrom (AR)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	Mikro /Mini Satellitenanalyse (Fragmentanalyse)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic

Jeune-Syndrom (Kopplungsanalyse für die unter Sequenzierung aufgeführten Gene)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	Mikro /Mini Satellitenanalyse (Fragmentanalyse)	BIO-ING-HUM-SAA-0148-00	QIAsymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic
Joubert-Syndrom (Kopplungsanalyse für die unter Sequenzierung aufgeführten Gene)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	Mikro /Mini Satellitenanalyse (Fragmentanalyse)	BIO-ING-HUM-SAA-0007-00	QIAsymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic
Meckel-Gruber-Syndrom (Kopplungsanalyse für die unter Sequenzierung aufgeführten Gene)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	Mikro /Mini Satellitenanalyse (Fragmentanalyse)	BIO-ING-HUM-SAA-0010-00	QIAsymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic
Nephronoptise (Kopplungsanalyse für die unter Sequenzierung aufgeführten Gene)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	Mikro /Mini Satellitenanalyse (Fragmentanalyse)	BIO-ING-HUM-SAA-0012-00	QIAsymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic
Mikrosatellitenanalyse (mütterliche Kontamination der fötalen Probe)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	Mikro /Mini Satellitenanalyse (Fragmentanalyse)	BIO-ING-HUM-SAA-0079-00	QIAsymphony SP, 3500 XL Genetic
Ondine-Syndrom (PHOX2B)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	größenspezifische DNA-Fragmentanalyse in Gelmatrix	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIAsymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic
Polyzystische Nierenerkrankung, autosomal-dominant (Typ 1), Polyzystische Nierenerkrankung, autosomal-dominant (Typ 2), autosomal-rezessiv (Kopplungsanalyse für die unter Sequenzierung aufgeführten Gene)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	Mikro /Mini Satellitenanalyse (Fragmentanalyse)	BIO-ING-HUM-SAA-0065-00 BIO-ING-HUM-SAA-0069-00	QIAsymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic
Retinitis pigmentosa (Kopplungsanalyse für die unter Sequenzierung aufgeführten Gene)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	Mikro /Mini Satellitenanalyse (Fragmentanalyse)	BIO-ING-HUM-SAA-0148-00	QIAsymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic
Spinocerebelläre Ataxie Typ1, Typ2, Typ3, Typ6, Typ7, Typ17	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	größenspezifische DNA-Fragmentanalyse Repeat	BIO-ING-HUM-SAA-0126-00	QIAsymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic
Uniparentale Disomie der Chromosomen:2, 4, 6, 7, 11, 13, 14, 15, 16	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	Mikro /Mini Satellitenanalyse (Fragmentanalyse)	BIO-ING-HUM-SAA-0064-00	QIAsymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic
Usher (Kopplungsanalyse für die unter Sequenzierung aufgeführten Gene)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	Mikro /Mini Satellitenanalyse (Fragmentanalyse)	BIO-ING-HUM-SAA-0060-00 BIO-ING-HUM-SAA-0061-00	QIAsymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic

X-Inaktivierung	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	Mikro /Mini Satellitenanalyse (Fragmentanalyse)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic
Faktor V-Genmutation	EDTA-Blut	Real-time PCR	BIO-ING-MOLE-SAA-0013-00	Light Cyclor 480
Hämochromatose Genanalyse	EDTA-Blut	Real-time PCR	BIO-ING-MOLE-SAA-0022-00	Light Cyclor 480
HLA-B27	EDTA-Blut	Real-time PCR	BIO-ING-MOLE-SAA-0028-00.2	LightCyclor 480
Myeloproliferative Erkrankungen (JAK2 Exon 14)	EDTA-Blut	Real-time PCR	BIO-ING-HUM-SAA-0035-00	Light Cyclor 480
PML-RARA, quantitative	EDTA-Blut	Real-time PCR	BIO-ING-HUM-SAA-0039-00	Light Cyclor 480
Prothrombin (Faktor II)-Genmutation	EDTA-Blut	Real-time PCR	BIO-ING-MOLE-SAA-0012-00	Light Cyclor 480
HLA-Typisierung	EDTA-Blut	SSO-PCR	BIO-ING-MOLE-SAA-0001-00.1	Luminex
HLA-Typisierung	EDTA-Blut	SSP-PCR	BIO-ING-MOLE-SAA-0045-01	Gelelektrophoresekammer
3M-Syndrom (CUL7)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic
ABL1-Mutationen in der ABL-Kinase Domäne	EDTA-Blut, EDTA-Knochenmark	PCR und cDNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic
ABCD-Syndrom (EDNRB)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic
Achondrogenesie Typ 2 (COL2A1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic
Achondroplasie (FGFR3)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	BIO-ING-HUM-SAA-0121-00	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic

Acrocallosales Syndrom (GLI3, KIF7)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic
Adipositas (LEP, LEPR, MC4R, POMC)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	BIO-ING-HUM-SAA-0066-00	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic
ADMCKD, Typ1 (MUC1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic
Adrenoleukodystrophie, X-chromosomal (ABCD1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic
ADPKD (PKD1, PKD2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	BIO-ING-HUM-SAA-0065-00	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic
ADPKD (GANAB)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic
Adrenogenitales Syndrom (CYP21A2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	BIO-ING-HUM-SAA-0071-00	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic
Anonychie (RSPO4)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	BIO-ING-HUM-SAA-0133-00	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Apparenter Mineralcorticoid Excess (HSD11B2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	BIO-ING-HUM-SAA-0076-00	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
ARPKD (PKHD1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	BIO-ING-HUM-SAA-0069-00.1	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Akrogerie (COL3A1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Aktionsmyoklonus - Nierenversagen (SCARB2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer

akute myeloische Leukämie (NPM1 quantitativ)	EDTA-Blut, EDTA-Knochenmark, cDNA	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Alagille-Syndrom (JAG1, NOTCH2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	BIO-ING-HUM-SAA-0162-00	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Albinismus, okulärer (GPR143)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Albinismus, okulokutaner (OCA2, SLC45A2, TYR, TYRP1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Albright-Osteodystrophie (GNAS)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
alpha-1-Antitrypsin-Mangel (SERPINA1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	BIO-ING-HUM-SAA-0056-00	QIASymphony SP, PSQ 96MA Pyrosequenzer
Alpha-Galaktosidase-A-Mangel (GLA)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	BIO-ING-HUM-SAA-0105-00	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Alpha-Thalassämie (HBA1, HBA2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	BIO-ING-HUM-SAA-0139-00	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Alport-Syndrom (COL4A3, COL4A4, COL4A5)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	BIO-ING-HUM-SAA-0104-00	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Alström-Syndrom (ALMS1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	BIO-ING-HUM-SAA-0003-00	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Androgeninsensitivitäts-Syndrom (AR)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Angelman Syndrom (SNRPN)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	BIO-ING-HUM-SAA-0080-00	QIASymphony SP, PSQ 96MA Pyrosequenzer

Angelman Syndrom (UBE3A)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	BIO-ING-HUM-SAA-0080-00	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Aniridie (PAX6)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-SAA-Aniridie-V002.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Aortenaneurysma, familiäres (FBN1, TGFBR1, TGFBR2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Apert-Syndrom (FGFR2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	BIO-ING-HUM-SAA-0121-00	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Apolipoprotein B (APOB)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	BIO-ING-HUM-SAA-0089-00	QIASymphony SP, PSQ 96MA Pyrosequenzer
Apolipoprotein E (APOE)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	BIO-ING-HUM-SAA-0090-00	QIASymphony SP, PSQ 96MA Pyrosequenzer
Aphakie , Kongenitale primäre (FOXE3)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	BIO-ING-HUM-SAA-0076-00	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Apparenter Mineralocorticoid-Überschuss (HSD11B2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Arterial-Tortuosity-Syndrom (SLC2A10)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Arthrogrypose - renale Dysfunktion - Cholestase (VPS33B)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Arts-Syndrom (PRPS1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Ashkenazi Jewish Panel	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	BIO-ING-HUM-SAA-0108-00	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer

Atelosteogenesis Typ 1 (FLNB)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIAsymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
auditorische Neuropathie (DFNB59, DIAPH3, HARS2, OTOF)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIAsymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Autosomal-rezessive nicht syndromale Hörstörungen (ACTG1, TMPRSS3)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIAsymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Axenfeld-Rieger-Syndrom (FOXC1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIAsymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Baraitser-Winter-Syndrom (ACTB, ACTG1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIAsymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Bardet-Biedl-Syndrom (BBS1, BBS2, BBS6, BBS9, BBS10, BBS12, BBS13, BBS14, BBS17, BBS18, BBS19)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	BIO-ING-HUM-SAA-0004-00	QIAsymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Bartter-Syndrom (CASR, KCNJ1, SLC12A1, CLCNKB)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIAsymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Bartter-Syndrom, Infantiles mit Schwerhörigkeit (BSND)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIAsymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
BCR/ABL-Fusionsprodukts, qualitativ und quantitativ (chronisch myeloische Leukämie)	EDTA-Blut, Knochenmark	RT-PCR, Real-Time PCR, Nested RT-PCR, größenspezifische DNA-Fragmentanalyse im Agarosegel	BIO-ING-HUM-SAA-0028-00	QIAsymphony SP, Light-Cycler 480
Beckwith-Wiedemann-Syndrom (CDKN1C)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	BIO-ING-HUM-SAA-0070-00	QIAsymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Beckwith-Wiedemann-Syndrom (NLRP2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIAsymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Beta-Thalassämie (HBB)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	BIO-ING-HUM-SAA-0144-00	QIAsymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer

Biotinidase-Mangel (BTD)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Biotin-responsive Basalganglien-störung (SLC19A3)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Blepharophimose (FOXL2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Boomerang-Dysplasie (FLNB)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
BOR-Syndrom (EYA1, SIX1, SIX5)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	BIO-ING-HUM-SAA-0005-00	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Börjeson-Forssam-Lehmann-Syndrom (PHF6)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Brachydaktylie Typ C (CDMP1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	BIO-ING-HUM-SAA-0018-00	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Bruck-Syndrom 2 (PLOD2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Buschke-Ollendorff-Syndrom (LEMD3)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Brugada-Syndrom (SCN5A)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Brust-/Eierstockkrebs, familiärer (ATM, PALB2, RAD51C)	EDTA-Blut, DNA	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Brust-/Eierstockkrebs, familiärer (STK11)	EDTA-Blut, DNA	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer

CADASIL (NOTCH3)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	BIO-ING-HUM-SAA-0109-00	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Caffey-Syndrom (COL1A1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Carnitin-Palmitoyl-Transferase-Mangel, Typ 2 (CPT2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Ceroidlipofuscinose, neuronal (CLN6, MFSD8, CLN8)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	BIO-ING-HUM-SAA-0111-00	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Charcot-Marie-Tooth (MPZ, EGR2, PMP22, MFN2, SHPB1, GDAP1, PRX, GJB1, DNM2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	BIO-ING-HUM-SAA-0116-00	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
CHARGE - Syndrom (CHD7)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Chloride Diarrhea, congenital (SLC26A3)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Chorioideremie (CHM)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
CHST3-assoziierte Skelettdysplasie (CHST3)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
CINCA Syndrom (CIAS1/NLRP3)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	BIO-ING-HUM-SAA-0110-00	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Cleidocraniale Dysplasie (RUNX2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	BIO-ING-HUM-SAA-0019-00	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Cockayne-Syndrom (ERCC6, ERCC8)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer

Cohen-Syndrom (VPS13B)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Chorea, familiäre gutartige (NKX2-1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Crigler-Najjar-Syndrom, Typ 1, Typ 2 (UGT1A1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	BIO-ING-HUM-SAA-0043-00	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Cowden-Syndrom Typ 5 (PIK3CA)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Cowden-Syndrom Typ 6 (AKT1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Crisponi-Syndrom (CRLF1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Crouzon-Syndrom (FGFR3)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	BIO-ING-HUM-SAA-0121-00	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Cystinose (CTNS)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Cystinurie (SLC3A1, SLC7A9)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Cystische Fibrose (CFTR)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	BIO-ING-HUM-SAA-0155-00	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Dent-Krankheit (CLCN5, OCRL)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Denys-Drash-Syndrom (WT1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	BIO-ING-HUM-SAA-0093-00	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer

Desbuquois-Syndrom (CANT1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Desminopathien (DES)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Diabetes insipidus centralis (AVP)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Diabetes insipidus renalis (AQP2, AVPR2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Diabetes mellitus, neonataler (GATA6)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Diabetes mellitus, neonatal permanent (ABCC8, INS, KCNJ11)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Diabetes mellitus, permanenter neonataler (GCK)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Diabetes mellitus, neonatal transient (ZFP57)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Dystonia, Dopa responsive (GCH1, TH)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	BIO-ING-HUM-SAA-0112-00	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Doynsche Honigwabendystrophie (EFEMP1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Dyschromatosis (ADAR)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Dysplasie, akromesomele, Typ Hunter-Thompson (CDMP1/GDF5)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer

Dysplasie, akromesomele, Typ Maroteaux (NPR2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	BIO-ING-HUM-SAA-0015-00	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Ehlers-Danlos-Syndrom, progeroider Typ (B3GALT6)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Ehlers-Danlos-Syndrom (COL5A1, COL5A2, PLOD1, COL1A1, COL1A2, TNXB, CHST14, COL3A1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	BIO-ING-HUM-SAA-0136-00	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
ektodermale Dysplasie (EDA, EDAR, EDARADD)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Ellis-Van-Creveld-Syndrom (EVC, EVC2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Enzephalopathie (SLC25A22)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Enzephalopathie durch GLUT1-Defekt (SLC2A1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Enzephalopathie, lethale neonatale, spastisch-epileptische (BRAT1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Epidermolysis Bullosa (COL7A1, LAMA3, LAMB3, LAMC2, KRT14, KRT15)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Episodische Ataxie Typ 2 (CACNA1A)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Extraokuläre Muskelfibrose (KIF21A, PHOX2A)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
familiäre adenomatöse Polyposis coli (APC)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	BIO-ING-HUM-SAA-0026-00	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer

familiäre Dysautonomie (IKBKAP)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	BIO-ING-HUM-SAA-0113-00	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Familiäre Hypomagnesiämie Typ 3 (CLDN16, CLDN19)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
familiäres Mittelmeerfieber (MEFV)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	BIO-ING-HUM-SAA-0107-00	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Fanconi-Bickel-Syndrom (SLC2A2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Feingold-Syndrom (MYCN)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Frasier-Syndrom (WT1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	BIO-ING-HUM-SAA-0093-00	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Fruktoseintoleranz, hereditär (ALDOB)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	BIO-ING-HUM-SAA-0118-00	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Fumarazidurie (FH)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Fundus albipunctatus (RDH5)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Galaktosämie (GALT)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Galaktosialidose, juveniler Typ (CTSA)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Geistige Retardierung, X-chromosomale (OPHN1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer

Geschlechtsdifferenzierung (SRY)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Gitelman-Syndrom (SLC12A3)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Glomerulosklerose, fokal-segmentale (ACTN4, TRPC6, CD2AP, APOL1, INF2, PAX2, TTC21B)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Gonadendysgenese (NR0B1), kongenitale Nierenhypoplasie	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Glukokortikoid-Defizienz (MC2R, MRAP)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	BIO-ING-HUM-SAA-0072-00	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Glucose-6-Phosphat-Dehydrogenase-Defizienz (G6PD)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	BIO-ING-HUM-SAA-0055-00	QIASymphony SP, PSQ 96MA Pyrosequenzer
Glykogenspeicherkrankheit Typ 11 (SLC2A2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Glykosylierungs-Defekt, kongenitaler Typ 2 (ALG9)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Greig-Syndrom (GLI3)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	BIO-ING-HUM-SAA-0006-00	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Gusher-Syndrom (POU3F4)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Hämolytisch-urämisches-Syndrom, atypisches (CFH, MCP, CFI, CFB, C3, THBD, DGKe, CFHR5)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
HDR-Syndrom (GATA3)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer

hereditäre Neuropathie mit Neigung zu Drucklähmungen (PMP22)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Hermansky-Pudlak-Syndrom 8 (HSPB1, HSPB5, HSPB6, HPS8)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Hirschsprung-Krankheit (EDN3, EDNRB)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Holt-Oram-Syndrom (TBX5)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Hornhautdystrophie (DCN, SLC4A11)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	BIO-ING-HUM-SAA-0054-00	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Hornhautdystrophie (SLC4A11)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Hydrocephalus, X-linked (L1CAM)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Hypercholesterinämie (LDLR, LDLRAP1, PCSK9, ApoB)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-SAA-familiäre Hypercholesterinämie-V002.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Hyper-IgD-Syndrom (MVK)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	BIO-ING-HUM-SAA-0168	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Hyperinsulinismus, kongenital (ABCC8, HADH, KCNJ11)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	BIO-ING-HUM-SAA-0174	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Hyperinsulinismus-Hyperammonämie-Syndrom (GLUD1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Hyperkaliämische periodische Paralyse (SCN4A)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	BIO-ING-HUM-SAA-0135-00	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer

Hyperkalzämie, familiäre hypokalziurische (APS2S1, CASR, GNA11)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Hyperkalzämie, infantile (CYP24A1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Hyperlipoproteinämie Typ 3 (ApoE)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	BIO-ING-HUM-SAA-0090-00	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Hyperoxalurie (AGXT, GRHPR, HOGA)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Hypoadoseronismus, familiär (CYP11B2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Hypochondrogenese (COL2A1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Hypochondroplasie (FGFR3)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	BIO-ING-HUM-SAA-0121-00	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Hypokaliämische periodische Paralyse (CACNA1S, SCN4A)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	BIO-ING-HUM-SAA-0135-00	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Hypokalzämie (CASR)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Hypomagnesiiämie, familiär (CLDN16, CLDN19)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
hypophosphatämische Rachitis (FGF23, PHEX)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Hypophysenhormon-Defizienz, kombinierte (HESX1, LHX3, LHX4, PROP1, POU1F1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer

Hypourikämie, hereditäre renale (SLC22A12, SLC2A9)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIAsymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Insulin-like- Wachstumsfaktor-1-Mangel (IGF1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	BIO-ING-HUM-SAA-0075-00	QIAsymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Imlerslund-Gräsbeck-Syndrom (CUBN, ANM)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIAsymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
IPEX-Syndrom (FOXP3)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIAsymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Irinotecan-Therapie (UGT1A1, Promotor)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	BIO-ING-HUM-SAA-0043-00	QIAsymphony SP, PSQ 96MA Pyrosequenzer
Jackson-Weiss-Syndrom (FGFR2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	BIO-ING-HUM-SAA-0121-00	QIAsymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Jeune-Syndrom (DYNC2H1, IFT80, TTC21B, IFT144)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIAsymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Joubert-Syndrom (ATXN19, EXOC8, INPP5E, OFD1, TTC21B, KIF7, TCTN1, TMEM237, CEP41, TMEM138, C5ORF42, TCTN3, ZNF423, TMEM216, TMEM231, CSPP1, PDE6D, AHI1, NPHP1, CEP290, TMEM67, RPGRIP1L, ARL13B, CC2D2A, POC1B, TCTN2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	BIO-ING-HUM-SAA-0007-00	QIAsymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
juvenile myelomonozytische Leukämie (KRAS, PTPN11)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIAsymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Kabuki-Syndrom (KDM6A, KMT2D)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	BIO-ING-HUM-SAA-0008-00	QIAsymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Kallmann-Syndrom (CHD7, FGF8, FGFR1, KAL1, PROK2, PROKR2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIAsymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer

kampomele Dysplasie (SOX9)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Kardiomyopathie, Dilative (MYBPC3, MYH7, SCN5A, TNNT2, LMNA)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Kardiomyopathie, Hypertrophe (CAV3)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Katarakt (CHMP4B, CRYBB1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
kleidokraniale Dysostose (RUNX2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Kniest-Dysplasie (COL2A1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	BIO-ING-HUM-SAA-0020-00	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Knochendysplasie, osteosklerotische, letale Form (FAM20C)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Knobloch-Syndrom (COL18A1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Knorpel-Haar-Hypoplasie (RMRP)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Kolonkarzinom, hereditäres nicht polypöses, HNPCC (MLH1, MSH2, MSH6, PMS2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
kongenitale Laktase-Defizienz (LCT)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Lafora-Epilepsie (EPM2A, EPM2B)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer

Lactose-Intoleranz (LCTGEN)	EDTA-Blut	Real-time PCR	BIO-ING-MOLE-SAA-0078-00	FluoroCycler 96
Legius-Syndrom (SPRED1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIAsymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Laron-Syndrom (GHR)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	BIO-ING-HUM-SAA-0077-00	QIAsymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Larsen-Syndrom (FLNB)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIAsymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Leberscher hereditärer Optikusneuropathie (LHON)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	BIO-ING-HUM-SAA-0137-00	QIAsymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Lebersche congenitale Amaurose (AIPL1, CEP290, CRB1, CRX, GUCY2D, IMPDH1, KCNJ13, LCA5, LRAT, NMNAT1, RD3, RDH12, RPE65, RPGRIP1, SPATA7, TULP1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	BIO-ING-HUM-SAA-0057-00	QIAsymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Achromatopsie (CNGA3, CNGB3, GNAT2, PDE6C)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIAsymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
LEOPARD-Syndrom (PTPN11)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	BIO-ING-HUM-SAA-0009-00	QIAsymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Leri-Weill-Syndrom (SHOX)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	BIO-ING-HUM-SAA-0013-00	QIAsymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Lesch-Nyhan-Syndrom (HPRT1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	BIO-ING-HUM-SAA-0117-00	QIAsymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Leukozytenadhäsionsdefekt Typ 2 (SLC35C1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIAsymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Li-Fraumeni-Syndrom (TP53)	EDTA-Blut, DNA,	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIAsymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer

Little-Syndrom (SCNN1B, SCNN1G)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Loeys-Dietz-Syndrom (TGFB1, TGFB2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Long QT-Syndrom (CAV3, KCNE1, KCNH2, KCNJ2, KCNQ1, SCN4B, SCN5A)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Lowe-Syndrom (ORCL)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Lymphödem (FLT4)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Mainzer-Saldino-Syndrom (IFT140)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Makuladystrophie (BEST1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Marfan-Syndrom (FBN1)	EDTA-Blut, DNA	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Marinesco-Sjögren-Syndrom (SIL1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser-Syndrom (LHX1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Megazystis-Mikrokolon-Intestinale Hypoperistaltik-Syndrom (ACTG2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Meckel-Gruber-Syndrom (MKS1, TMEM216, TMEM67, CEP290, RPGRIP1L, CC2D2A, NPHP3, TCTN2, B9D1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	BIO-ING-HUM-SAA-0010-00	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer

Melnick-Needles-Syndrom (FLNA)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Metaphysäre Chondrodysplasie (Schmid-Typ, COL10A1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	BIO-ING-HUM-SAA-0125-00	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Menkes Krankheit (ATP7A)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Methämoglobinämie, Typ 1 und 2 (CYB5R3)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
MTHFR-Mangel (MTHFR, Komplettssequenzierung)	EDTA-Blut, DNA	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Methylmalonazidurie-Homocystinurie (MMACHC)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Meulengracht-Syndrom (UGT1A1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	BIO-ING-HUM-SAA-0043-00	QIASymphony SP, PSQ 96MA Pyrosequenzer
Migräne, familiär (SCN1A)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Mikrophthalmie - Gliedmaßenanomalien (SMOC1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Mikrophthalmie (MFRP, OTX2, SOX2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Mikrozephalie (RBBP8)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
MODY (HNF4A, GCK, HNF1A, PDX1, HNF1ß)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer

Morbus Crohn (CARD15-Polymorphismus)	EDTA-Blut, DNA	PCR und DNA-Sequenzierung	BIO-ING-HUM-SAA-0145-00	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Morbus Wilson (ATP7B)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	BIO-ING-HUM-SAA-0115-00	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
MTHFR-Mangel (MTHFR, C677T)	EDTA-Blut, DNA	PCR und DNA-Sequenzierung	BIO-ING-HUM-SAA-0123-00	QIASymphony SP, PSQ 96MA Pyrosequenzer
Muenke-Syndrom (FGFR3)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	BIO-ING-HUM-SAA-0121-00	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Müller-Gang-Persistenzsyndrom (AMH, AMHR2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	BIO-ING-HUM-SAA-0068-00	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Muskeldystrophie Becker, Muskeldystrophie Duchenne (DMD, Einzelexon-Sequenzierung)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	BIO-ING-HUM-SAA-0132-00	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Muskeldystrophie, Gliedergürtel (MYOT, LMNA, CAV3, CAPN3, DYSF, SGCG, FKRP)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
MYH9-zugehörige Erkrankungen (MYH9)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	BIO-ING-HUM-SAA-0103-00	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Myotonia congenita (CLCN1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Nachtblindheit, kongenitale stationäre (CABP4, CACNA1F, GNAT1, GRM6, LRIT3, NYX, PDE6B, RHO, SLC24A1, TRPM1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	BIO-ING-HUM-SAA-0052-00	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Nageldystrophie, kongenitale (FZD6)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Nagel-Patella-Syndrom (LMX1B)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	BIO-ING-HUM-SAA-0127-00	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer

NDH-Syndrom (GLIS3)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Neoplasie, multiple endokrine Typ 2A und 2B (RET)	EDTA-Blut, DNA	PCR und DNA-Sequenzierung	BIO-ING-HUM-SAA-0034-00	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Neoplasie, multiple endokrine, Typ 1 (MEN1)	EDTA-Blut, DNA	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Nephronophthise (FAN1, MRE11A, NPHP1, TMEM67, TTC21B, WDR19, ZNF423, CEP164, ANKS6, INVS, NPHP3, IQCB1, CEP290, RPGRIP1L, NEK8)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	BIO-ING-HUM-SAA-0012-00	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Nephronophthise-like Nephropathie (NPHPL1/XPNPEP3)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Nephropathie, familiär, juvenile hyperurikämische (UMOD)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Niemann-Pick-Krankheit Typ C2 (NPC2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Nephropathie, juvenile (SEC61A1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Nephrotisches-Syndrom (LMX1B, NPHP1, EMP2, NPHP2, PLCE1, WT1, LAMB2, PTPRO, DGKE, ARHGDI, ADCK4, SMARCAL1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Netherton-Syndrom (SPINK5)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Neurodegeneration mit Eisenspeicherung im Gehirn (PANK2, PLA2G6)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer

Neurofibromatose Typ1 (NF1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	BIO-ING-HUM-SAA-0037-00	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Neurofibromatose Typ2 (NF2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	BIO-ING-HUM-SAA-0038-00	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Neuropathie, autonome hereditäre sensorische (SCN9A, NTRK1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Neuropathie, periphere (ABHD12)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Nephropathie, juvenile (REN)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Neutropenie (ELANE)	EDTA-Blut, DNA	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
nicht-alkoholische Steatohepatitis (PNPLA3)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, PSQ 96MA Pyrosequenzer
Niemann-Pick-Krankheit Typ C (NPC1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Niemann-Pick-Krankheit Typ A/B (SMPD1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Nierenzellkarzinom, papillär (MET)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	BIO-ING-HUM-SAA-0092-00	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Noonan-Syndrom (KRAS, RAF1, PTPN11, SOS1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	BIO-ING-HUM-SAA-0011-00	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Norrie-Syndrom (NDP)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer

Nystagmus (FRMD7, GPR143)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIAsymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Okihiro-Syndrom (SALL4)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIAsymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Ondine-Syndrom (PHOX2B)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIAsymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Optikusatrophie, autosomal dominante (OPA1, OPA3, TMEM126A)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	BIO-ING-HUM-SAA-0138-00	QIAsymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Orofaziodigitales Syndrom (OFD1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIAsymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Osteoarthropathie, hypertrophe primäre (HPGD, HPGD)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIAsymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Osteogenesis imperfecta (COL1A1, COL1A2, IFITM5, PLOD2, SERPINF1, FKBP10, SP7, CRTAP, LEPRE1, PPIB)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	BIO-ING-HUM-SAA-0134-00	QIAsymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Osteoporose (COL1A1, LRP5, VDR Intron 9)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-SAA-Osteoporoserisiko-V001.doc	QIAsymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Osteosklerose - Entwicklungsverzögerung - Kraniosynostose (LRP5)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIAsymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Pantothenat-Kinase-assozierte Neurodegeneration (PKAN)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	BIO-ING-HUM-SAA-0119-00	QIAsymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Plasminogen-Aktivator-Inhibitor-1-Mangel (PAI1,4G/5G)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	BIO-ING-HUM-SAA-0131-00	QIAsymphony SP, PSQ 96MA Pyrosequenzer
Pankreatitis, hereditär (PRSS1, SPINK1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-SAA-Hereditäre Pankreatitis-V002.doc	QIAsymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer

Paramyotonia congenita, von Eulenberg (SCN4A)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	BIO-ING-HUM-SAA-0135-00	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Pelizaeus-Merzbacher-Krankheit (PLP1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Pendred-Syndrom (FOXI1, SLC26A4)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Perlman-Syndrom (DIS3L2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Persistent hyperplastic primary vitreous (ATOH7)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Perrault-Syndrom (HSD17B4, HARS2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Peutz-Jeghers-Syndrom (STK11)	EDTA-Blut, DNA	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Peters-Anomalie (CYP1B1, MYOC, PAX6, PITX2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Pfeiffer-Syndrom (FGFR1, FGFR2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	BIO-ING-HUM-SAA-0121-00	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Phäochromozytom (SDHC)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Piebaldismus (SNAI2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Pierson-Syndrom (LAMB2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer

Polyzystische Lebererkrankung (PRKCSH, SEC63)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
polyzystische Lebererkrankung (GANAB)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Pontocerebelläre Hypoplasie Typ1 (VRK1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	BIO-ING-HUM-SAA-0120-00	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Prader-Willi-Syndrom (SNRPN)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	BIO-ING-HUM-SAA-0080-00	QIASymphony SP, PSQ 96MA Pyrosequenzer
Progressive familiäre intrahepatische Cholestase (ABCB11, ABCB4, ATP8B1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Pseudoachondroplasie (COMP)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Pseudohypaldosteronismus Typ 2 (WNK1, WNK4)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Pseudohypoparathyreoidismus 1a (GNAS)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Peters-Anomalie (CYP1B1, MYOC, PAX6, PITX2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Pyruvat-Dehydrogenase-E3-Mangel (DLD)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
RCAD, renales Zysten- und Diabetes-Syndrom (HNF1B/TCF2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Renal-Coloboma-Syndrom (PAX2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer

Renale Glukosurie (SLC5A2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Renal-tubuläre-Azidose (ATP6V0A4, ATP6V1B1, CA2, SLC4A1, SLC4A4)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Renal-tubuläre-Dysgenese (ACE, AGT, AGTR1, REN)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Retinitis pigmentosa (ABCA4, CERKL, CRB1, CRX, IMPDH1, MERTK, PROM1, PRPF31, PRPF8, RDS, RGR, RHO, ROM1, RP1, RP1L1, RP2, EYS, RP65, RPGR, TOPORS, TULP1, USH2A, USH3A)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Retinoblastom (RB1)	EDTA-Blut, DNA	PCR und DNA-Sequenzierung	BIO-ING-HUM-SAA-0041-00	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Retinoschisis (RS1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	BIO-ING-HUM-SAA-0059-00	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Rett-Syndrom (MECP2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	BIO-ING-HUM-SAA-0122-00	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Rett-like Syndrom (CDKL5, FOXP1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	BIO-ING-HUM-SAA-0122-00	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Roberts-Syndrom (ESCO2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Robinow-Syndrom (ROR2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Robinow-Syndrom (WNT5A)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer

Sanjad-Sakati-Syndrom (TBCE)	EDTA-Blut, EDTA-Knochenmark, cDNA	PCR und DNA-Sequenzierung	BIO-ING-HUM-SAA-0081-00	QIAsymphony SP, Light-Cycler 480
Schilddrüsenhormonresistenz (THRB)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	BIO-ING-HUM-SAA-0078-00	QIAsymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
nicht-syndromaler sensorineuraler Schwerhörigkeit (CDH23, CISD2, COCH, DFNB59, ESPN, GJB2, GJB3, GJB6, GPSM2, KCNE1, KCNQ1, KCNQ4, LOXH1, MT-RNR1, MYH14, MYO3A, MYO6, MYO7A, OTOA, OTOF, PCDH15, POU3F4, SERPINB6,TECTA, TRIOBP, WFS1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIAsymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Senior-Løken-Syndrom (NPHP1, NPHP3, NPHP4, IQCB1, CEP290, SDCCA8)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIAsymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Sensenbrenner-Syndrom (IFT122, IFT43, WDR19, WDR35)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIAsymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
septo-optische Dysplasie (HESX1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIAsymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
SESAME-Syndrom (KCNJ10)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIAsymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Shwachman-Diamond-Syndrom (SBDS)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIAsymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Sichelzellenanämie (HBB)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	BIO-ING-HUM-SAA-0170-00	QIAsymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Smith-Lemli-Opitz-Syndrom (DHCR7)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIAsymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Sotos-Syndrom (NFIX, NSD1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	BIO-ING-HUM-SAA-0014-00	QIAsymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer

Spastische Paraplegie (SPG3A, SPG4, SPG11, BSCL2, REEP1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Spondyloepiphyseäre Dysplasie (TRAPPC2, COL2A1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Spondylocostale Dysostose (MESP2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Spondyloepiphyseal dysplasia tarda (PCYT1A)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Shprintzen-Goldberg syndrome (SKI)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
SRY-Gen-Diagnostik	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Stargardt-ähnliche Makuladystrophie (IMPG1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Stargardt-Krankheit (ABCA4, ELOVL4, PROM1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Stickler-Syndrom (COL2A1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	BIO-ING-HUM-SAA-0020-00	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Surfactant-Protein-Defizienz (ABCA3, SFTPB)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Symphalangismus, proximaler (CDMP1/GDF5)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Symphalangismus, proximaler (CDMP1/GDF5)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer

Taubheit, unilateral (KITLG)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIAsymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Tay-Sachs-Krankheit (HEXA)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	BIO-ING-HUM-SAA-0128-00	QIAsymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Temtamy-Syndrom (C12ORF57)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIAsymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Thanatophore Dysplasie (FGFR3)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	BIO-ING-HUM-SAA-0121-00	QIAsymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Thrombotisch-thrombozytopenische Purpura (ADAMTS13)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIAsymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Thrombozythämie, essentielle (CALR, Exon 9; JAK2, Exon 12)	EDTA-Blut, DNA	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIAsymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Torsionsdystonie (DYT1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	Mikro /Mini Satellitenanalyse (Fragmentanalyse)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIAsymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Townes-Brocks-Syndrom (SALL1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIAsymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
TRAPS (TNFRSF1A)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	BIO-ING-HUM-SAA-0175-00	QIAsymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Treacher-Collins-Syndrom (TCOF1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIAsymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Treacher-Collins-Syndrom (POLR1C)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIAsymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Treacher-Collins-Syndrom (POLR1D)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIAsymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer

Triple-A-Syndrom (AAAS)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIAsymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Trommelschlegelfinger (HPGD)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIAsymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
tuberöse Sklerose (TSC1, TSC2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	BIO-ING-HUM-SAA-0073-00	QIAsymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Tumor-Prädispositionssyndrom (BAP1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIAsymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Ulna-Mamma-Syndrom (TBX3)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIAsymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Usher-Syndrom (CDH23, GPR98, MYO7A, PCDH15, USH1G, USH2A, USH3A)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	BIO-ING-HUM-SAA-0060-00 BIO-ING-HUM-SAA-0061-00	QIAsymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Vitamin-D abhängige Rachitis (CYP27B1, VDR)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIAsymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Vitamin D-abhängige Rachitis, Typ 1B (CYP2R1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIAsymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Von Hippel-Lindau-Syndrom (VHL)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	BIO-ING-HUM-SAA-0091-00	QIAsymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Waardenburg-Syndrom (SOX10, PYS3, MITF, SCAI2, EDN3, EDNRB)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-SAA-Waardenburg Syndrom-V002.doc	QIAsymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Wachstumshormonmangel (GH1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIAsymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Walker-Warburg-Syndrom (POMT1, POMT2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIAsymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer

Weaver-Syndrom (EZH2, NSD1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIAsymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Wiedemann-Steiner-Syndrom (KMT2A/MLL1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIAsymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
WAGR-Syndrom (ELP4,PAX6,TRIM44,WT1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIAsymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Wilms-Tumor (REST)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	BIO-ING-HUM-SAA-0093-00	QIAsymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Wolfram-Syndrom (ERIS, WFS1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIAsymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Xanthinurie (XDH)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIAsymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Zapfen-Stäbchen-Dystrophie (ABCA4, CACNA1F, CRX, GUCY2D, KCNV2, PROM1, PRPH2, RPGRIP1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIAsymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Zapfen-Stäbchen-Dystrophie (CTNNA1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIAsymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Zellweger-Syndrom (PEX1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIAsymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer
Ziliendyskinesie, primäre (DNAH5, DNAI1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIAsymphony SP, 3130 XL Genetic Analyzer 3500 XL Genetic Analyzer

Untersuchungsart:

Molekularbiologische Untersuchungen (Hybridisierungsverfahren)**

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version	Gerät
ABCD-Syndrom (EDNRB)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3500 XL Genetic
Achondrogenese Typ 2 (COL2A1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	BIO-ING-HUM-SAA-0020-00	QIASymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer
Acrocallosales Syndrom (KIF7)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer
Adipositas (MC4R, POMC, LEP, LEPR)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	BIO-ING-HUM-SAA-0066-00	QIASymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer
ADPKD (PKD1, PKD2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	BIO-ING-HUM-SAA-0065-00	QIASymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer
Adrenogenitales Syndrom (CYP21A2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	BIO-ING-HUM-SAA-0071-00	QIASymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer
Akrogerie (COL3A1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer
Alagille-Syndrom (JAG1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	BIO-ING-HUM-SAA-0162	QIASymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer
Albinismus, okulärer (GPR143, PITX2, FOXC1, TWIST)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer
Alpha-Galaktosidase-A-Mangel (GLA)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer

Alpha-Thalassämie (HBA1, HBA2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	BIO-ING-HUM-SAA-0139-00	QIASymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer
Alport-Syndrom (COL4A4 COL4A5)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	BIO-ING-HUM-SAA-0104-00	QIASymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer
Androgeninsensitivitäts-Syndrom (AR)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer
Aniridie / WAGR (PAX6, WT1, SOX2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-SAA-Aniridie-V002.doc	QIASymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer
Aortenaneurysma, familiäres (FBN1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer
Aortenaneurysma, familiäres (TGFB1, TGFB2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer
ARPKD (PKHD1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	BIO-ING-HUM-SAA-0069-00	QIASymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer
Bartter-Syndrom (CASR)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer
Bartter-Syndrom, klassisches (CLCNKB)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer
Beckwith-Wiedemann-Syndrom	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	BIO-ING-HUM-SAA-0070-00	QIASymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer
Beta-Thalassämie (HBB)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	BIO-ING-HUM-SAA-0144-00	QIASymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer
BOR-Syndrom (EYA1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	BIO-ING-HUM-SAA-0005-00	QIASymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer

Brust-/Eierstockkrebs, familiärer (BRCA1, BRCA2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer
Brust-/Eierstockkrebs, familiärer (ATM)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer
CADASIL (NOTCH3)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	BIO-ING-HUM-SAA-0109-00	QIASymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer
Caffey-Syndrom (COL1A1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer
Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 1A (PMP22, MLPA)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	BIO-ING-HUM-SAA-0116-00	QIASymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer
CHARGE-Syndrom (CHD7)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer
Chlorid-Diarrhoe, kongenital (SLC26A3)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer
Chorioideremie (CHM)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer
Cleidocraniale Dysplasie (RUNX2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	BIO-ING-HUM-SAA-0019-00	QIASymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer
Cohen-Syndrom (VPS13B)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer
Cystische Fibrose (CFTR)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	BIO-ING-HUM-SAA-0155-00	QIASymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer
Cystinose (CTNS)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer

Cystinurie (SLC3A1, SLC7A9)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer
Diabetes mellitus, transienter neonataler (6q24, UPD6, PLAGL1, ZC2HC1B, ZFP57, INS, KCNJ11)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer
Dopa-responsive Dystonie (GCH1, TH)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	BIO-ING-HUM-SAA-0112-00	QIASymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer
Ehlers-Danlos-Syndrom Typ 6 (PLOD1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	BIO-ING-HUM-SAA-0136-00	QIASymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer
Ehlers-Danlos-Syndrom, hypermobiler Typ (TNXB)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	BIO-ING-HUM-SAA-0136-00	QIASymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer
Ehlers-Danlos-Syndrom, vaskulärer Typ (COL3A1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	BIO-ING-HUM-SAA-0136-00	QIASymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer
ektodermale Dysplasie, anhidrotische X-chromosomale (EDA)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer
ektodermale Dysplasie, hypohidrotische, autosomal-rezessive (EDAR)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer
ektodermale Dysplasie, hypohidrotische, autosomal-rezessive (EDARADD)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer
ektodermale Dysplasie, hypohidrotische, X-chromosomale (EDA)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer
ektodermale Dysplasie, hypohidrotische (EDAR, EDARADD)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer
Enzephalopathie durch GLUT1-Defekt (SLC2A1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer

familiäre adenomatöse Polyposis coli (APC)	EDTA-Blut, DNA	MLPA	BIO-ING-HUM-SAA-0026-00	QIAsymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer
familiäres Mittelmeerfieber (MEFV)	EDTA-Blut, DNA	MLPA	BIO-ING-HUM-SAA-0107-00	QIAsymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer
Feingold-Syndrom 1 (MYCN)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIAsymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer
Geschlechtsdifferenzierung (SRY, WNT4)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIAsymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer
Gitelman-Syndrom (SLC12A3)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIAsymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer
Glykogenspeicherkrankheit Typ 2 (GAA)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIAsymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer
Greig-Syndrom (GLI3)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	BIO-ING-HUM-SAA-0006-00	QIAsymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer
Hämolytisch-urämisches Syndrom, atypisches (CFH, CFHR1, CFHR2, CFHR3, CFHR5)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIAsymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer
Hämolytisch-urämisches Syndrom, atypisches (MCP, CFI)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIAsymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer
HDR-Syndrom (GATA3)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIAsymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer
hereditäre Neuropathie mit Neigung zu Drucklähmungen (PMP22)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIAsymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer
Hirschsprung Syndrom (EDNRB, NRTN, MLPA)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIAsymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer

Holt-Oram-Syndrom (TBX5)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIAsymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer
Hypercholesterinämie (LDLR)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIAsymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer
Hyperinsulinismus, kongenitaler (ABCC8)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIAsymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer
Hyperkalzämie, familiäre hypokalziurische (CASR)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIAsymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer
Hyperoxaluria, primäre (AGXT)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIAsymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer
Hyperoxaluria, primäre (GRHPR)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIAsymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer
Hypochondrogenesie (COL2A1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIAsymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer
Hypokalzämie (CASR)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIAsymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer
hypophosphatämische Rachitis, autosomal-dominant (FGF23)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIAsymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer
hypophosphatämische Rachitis, X-chromosomal-dominant (PHEX)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIAsymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer
Hypophysenhormon-Defizienz, kombinierte (POU1F1, PROP1, LHX3, LHX4, HESX1, GHRHR, GH1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIAsymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer
Insulin-like- Wachstumsfaktor-1-Mangel (IGF1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	BIO-ING-HUM-SAA-0075-002	QIAsymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer

Joubert-Syndrom (JBTS4/NPHP1, MLPA)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	BIO-ING-HUM-SAA-0007-00	QIAsymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer
Kabuki-Syndrom (KDM6A)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	BIO-ING-HUM-SAA-0008-00	QIAsymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer
Kabuki-Syndrom (MLL2/KMT2D)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	BIO-ING-HUM-SAA-0008-00	QIAsymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer
Kallmann-Syndrom (CHD7)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIAsymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer
Kallmann-Syndrom (KAL1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIAsymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer
Kardiomyopathie (MYBPC3, MLPA)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIAsymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer
kleidokraniale Dysostose (RUNX2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIAsymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer
Kniest Dysplasie (COL2A1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIAsymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer
Kolonkarzinom, hereditäres nicht polypöses, HNPCC (MLH1, MSH2)	EDTA-Blut, DNA	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIAsymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer
Kolonkarzinom, hereditäres nicht polypöses, HNPCC (PMS2)	EDTA-Blut, DNA	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIAsymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer
Lafora-Krankheit (EPM2A, EPM2B)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIAsymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer
Long-QT-Syndrom (SCN5A, MLPA)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIAsymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer

Laron Syndrom (GHR)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	BIO-ING-HUM-SAA-0077-00	QIAsymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer
Leber congenitale Amaurose (CRX)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIAsymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer
Legius-Syndrom (SPRED1)	EDTA-Blut, DNA	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIAsymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer
SHOX-Defizienz (SHOX)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	BIO-ING-HUM-SAA-0013-00	QIAsymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer
Li-Fraumeni-Syndrom (TP53)	EDTA-Blut, DNA	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIAsymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer
Loeys-Dietz-Syndrom (TGFB1, TGFB2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIAsymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer
Long QT-Syndrom (KCNQ1, KCNH2, KCNE1, KCNE2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIAsymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer
Marfan-Syndrom (FBN1)	EDTA-Blut, DNA	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIAsymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer
Mikrodeletionssyndrom (TSC2, PKD1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIAsymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer
MODY (HNF1A, GCK, HNF4A und HNF1B/TCF2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIAsymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer
Morbus Wilson (ATP7B1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	BIO-ING-HUM-SAA-0115-00	QIAsymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer
Muskeldystrophie, kongenitale (LAMA2, MLPA)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIAsymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer
Muskeldystrophie Duchenne / Becker (DMD)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	BIO-ING-HUM-SAA-0132-00	QIAsymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer

MYH9-zugehörige Erkrankungen (MYH9)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	BIO-ING-HUM-SAA-0103-00	QIAsymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer
Myotonia congenita Typ Becker/Thomsen (CLCN1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIAsymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer
Nagel-Patella-Syndrom (LMX1B)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	BIO-ING-HUM-SAA-0127-00	QIAsymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer
Neoplasie, multiple endokrine, Typ 1 (MEN1)	EDTA-Blut, DNA	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIAsymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer
Nephronophthise (NPHP1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	BIO-ING-HUM-SAA-0012-00	QIAsymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer
Neurodegeneration mit Eisenspeicherung im Gehirn (PANK2 + PLA2G6)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIAsymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer
Neurofibromatose Typ 1 (NF1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	BIO-ING-HUM-SAA-0037-00	QIAsymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer
Neurofibromatose Typ 2 (NF2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	BIO-ING-HUM-SAA-0038-00	QIAsymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer
Nystagmus (FRMD7)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIAsymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer
Optikusatrophy (OPA1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	BIO-ING-HUM-SAA-0138-00	QIAsymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer
Osteogenesis imperfecta, autosomal-dominant (COL1A1, COL1A2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	BIO-ING-HUM-SAA-0134-00	QIAsymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer
Parkinson-Krankheit	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIAsymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer

Pelizaeus-Merzbacher-Krankheit (PLP1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer
Pendred-Syndrom (SLC26A4)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer
Piebaldismus (SNAI2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer
Progressive familiäre intrahepatische Cholestase (ABCB4)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer
Pseudohypoparathyreoidismus 1a (GNAS)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer
RCAD, renales Zysten- und Diabetes-Syndrom (HNF1 β /TCF2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer
Retinitis pigmentosa (ABCA4)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer
Retinitis pigmentosa (CRX)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer
Retinitis pigmentosa (RP25/EYS)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer
Retinoblastom (RB1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-SAA-Waardenburg Syndrom-V002.doc	QIASymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer
Rett-Syndrom (MECP2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	BIO-ING-HUM-SAA-0122-00	QIASymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer
Rett-Syndrom, atypisches (CDKL5)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	BIO-ING-HUM-SAA-0122-00	QIASymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer

Rett-Syndrom, atypisches (FOXG1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	BIO-ING-HUM-SAA-0122-00	QIASymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer
Schwere Myoklonische Epilepsie des Kindesalters (SCN1A)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer
Schwerhörigkeit, nicht-syndromale sensorineurale (GJB2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer
Schwerhörigkeit, nicht-syndromale sensorineurale (GJB3)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer
Schwerhörigkeit, nicht-syndromale sensorineurale (PCDH15)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer
Senior-Løken-Syndrom (SLSN1/NPHP1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer
Silver-Russell-Syndrom	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer
Sotos-Syndrom (NSD1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	BIO-ING-HUM-SAA-0014-00	QIASymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer
spastische Paraplegie Typ 3 (SPG3A)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer
spastische Paraplegie Typ 4 (SPG4)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer
spinale Muskelatrophie (SMN1, MLPA)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	BIO-ING-HUM-SAA-0124-00	QIASymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer
spondyloepiphysäre Dysplasie, kongenitaler Typ (COL2A1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIASymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer

Stargardt-Krankheit (ABCA4)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIAsymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer
Stickler-Syndrom (COL11A1, MLPA)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIAsymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer
Stickler-Syndrom Typ 1 (COL2A1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIAsymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer
Treacher-Collins-Syndrom (TCOF1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIAsymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer
tuberöse Sklerose (TSC1, TSC2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	BIO-ING-HUM-SAA-0073-00	QIAsymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer
Tumor-Prädispositionssyndrom (BAP1)	EDTA-Blut, DNA	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIAsymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer
Usher Syndrom (PCDH15)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	BIO-ING-HUM-SAA-0060-00 BIO-ING-HUM-SAA-0061-00	QIAsymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer
Uniparentale Disomie 14 (MLPA)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIAsymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer
Uniparentale Disomie 7 (MLPA)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIAsymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer
Usher Syndrom (USH2A)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	BIO-ING-HUM-SAA-0060-00 BIO-ING-HUM-SAA-0061-00	QIAsymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer
von Hippel-Lindau Syndrom (VHL)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	BIO-ING-HUM-SAA-0091-00	QIAsymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer
Waardenburg Syndrom (PAX3, MITF, SOX10)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-SAA-Waardenburg Syndrom- V002.doc	QIAsymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer

Waardenburg Syndrom Typ II (SNAI2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-SAA-Waardenburg Syndrom-V002.doc	QIAsymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer
Wachstumshormonmangel (GH1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIAsymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer
Weaver-Syndrom (NSD1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIAsymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer
Weill-Marchesani-Syndrom (FBN1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc	QIAsymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer
Wilms-Tumor (WT1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	BIO-ING-HUM-SAA-0093-00	QIAsymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer
Zapfen-Stäbchen-Dystrophie (ABCA4)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	BIO-ING-HUM-SAA-0051-00	QIAsymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer
Zapfen-Stäbchen-Dystrophie (RDS/PRPH2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	BIO-ING-HUM-SAA-0051-00	QIAsymphony SP, 3500 XL Genetic Analyzer
Achromatopsie (CNGA3, CNGB3, GNAT2, PDE6C, PDE6H)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Atypische chronische myeloische Leukämie (ASXL1, CALR, CBL, CSF3R, ETNK1, EZH2, JAK2, KIT, KRAS, MPL, NRAS, SETBP1, U2AF1)	EDTA-Blut, EDTA-Knochenmark	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD (Bestimmung der Mutationslast, niedrige Nachweisgrenze)	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500
Alzheimer Demenz und Frontotemporale Demenz (APP, CHCHD10, CHMP2B, FUS, GRN, MAPT, NOTCH3, PSEN1, PSEN2, SQSTM1, TARDBP, TBK1, TUBA4A, UBQLN2, VCP)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000

Autosomal-dominante nicht syndromale Schwerhörigkeit (ACTG1, CCDC50, CEACAM16, COCH, COL11A2, CRYM, DFNA5, DIABLO, DIAPH1, ESPN, EYA4, GJB2, GJB3, GJB6, GRHL2, HOMER2, KCNQ4, KITLG, MIR96, MYH14, MYH9, MYO6, MYO7A, OSBPL2, P2RX2, POU4F3, PTPRQ, SIX1, SLC17A8, TBC1D24, TECTA, TJP2, TMC1, TNC, WFS1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Acrocallosales Syndrom (GLI3,KIF7)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Aicardi-Goutieres Syndrom (ADAR, IFIH1, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, SAMHD1, TREX1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Autosomal-dominante Polyzystische Nierenerkrankung (DNAJB11,GANAB,LRP5,PKD1,PKD2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
auditorische Neuropathie (DFNB59, DIAPH3, OTOF)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Syndromale Adipositas (ALMS1, APC2, ARL6, BBIP1, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, C8orf37, CCDC28B, CEP164, CEP290, GNAS, IFT172, IFT27, IFT74, KDM6A, KMT2D, LZTFL1, MAGEL2, MEGF8, MKKS, MKS1, NFIX, NSD1, PHF6, PTEN, RAB23, SDCCAG8, TMEM67, TRIM32, TTC8, VPS13B, WDPCP)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Adipositas (ALMS1, BBS1, BBS10, LEP, LEPR, MC3R, MC4R, MKS1, PCSK1, POMC)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Ahornsirupkrankheit (BCKDHA, BCKDHB, DBT, DLD)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000

akutes Leberversagen (ALDOB,BCS1L,C10orf2,DGUOK,DLD,FARS2,GALT,GBA,GFM1,HMGCL,IARS,LARS,LIPA,MPV17,MRPS16,NBAS,NPC1,NPC2,POLG,SCO1,SMPD1,SUCLG1,TRMU,TSFM,TYMP)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Albinismus (C10orf11, GPR143, MC1R, MITF, OCA2, PAX6, SLC24A5, SLC38A8, SLC45A2, TYR, TYRP1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Alagille-Syndrom (JAG1, NOTCH2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Mainzer-Saldino-Syndrom (DYNC2H1, IFT140, IFT172, WDR35)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Waardenburg-Syndrom (EDN3, EDNRB, KIT, KITLG, MITF, PAX3, SMOC1, SNAI2, SOX10)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Paroxysmale Dyskinesie (ADCY5, KCNMA1, PNKD, PRRT2, SCN8A, SLC2A1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Parkinson Krankheit (ATP13A2, CHCHD2, DNAJC13, DNAJC6, EIF4G1, FBXO7, GIGYF2, LRRK2, PARK2, PARK7, PINK1, PODXL, SLC18A2, SLC6A3, SNCA, TAF1, VPS13C, VPS35)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Anämie, angeborene dyserythropoetische (CDAN1, SEC23B)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Alström-Syndrom (ALMS1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Lebersche hereditäre Optikusneuropathie (MT-ND1,MT-ND4,MT-ND6)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Polyzystische Lebererkrankung (ALG8,GANAB,LRP5,PKHD1,PRKCSH,SEC61B,SEC63)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000

Gliedergürtelmuskeldystrophien (ALG2, ANO5, CAPN3, CAV3, DES, DMD, DNAJB6, DOK7, DYSF, FKRP, FKTN, GAA, GMPPB, LMNA, MYOT, PLEC, POMGNT1, POMT1, POMT2, SGCA, SGCB, SGCD, SGCG, TCAP, TNPO3, TRAPPC11, TRIM32, TTN)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Phaeochromozytome Paragangliome (FH, GDNF, KIF1B, MAX, MEN1, NF1, RET, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, TMEM127, TSC1, TSC2, VHL)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Walker-Warburg-Syndrom (B3GALNT2, B4GAT1, COL4A1, FKRP, FKTN, GMPPB, ISPD, LARGE, POMGNT1, POMGNT2, POMK, POMT1, POMT2, TMEM5)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Pulmonale Hypertonie (ACVRL1, BMPR1B, BMPR2, CAV1, EIF2AK4, ENG, KCNK3, SMAD4, SMAD9, TBX4)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Lymphozyten-Leukämie, große granuläre (STAT3, STAT5B)	EDTA-Blut, EDTA-Knochenmark	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD (Bestimmung der Mutationslast, niedrige Nachweisgrenze)	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Autosomal-rezessive Polyzystische Nierenerkrankung (DZIP1L, PKD1, PKHD1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Progressive familiäre intrahepatische Cholestase (ABCB11, ABCB4, ABCC2, ATP8B1, DCDC2, MPV17, MYO5B, NR1H4, TJP2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000

Arthrogrypose (ACTA1, ADGRG6, ALG3, BIN1, CFL2, CHRNA1, CHRNA1, CHRNA2, CHST14, CNTN1, COL6A2, CRLF1, CRLF1, DHCR24, DOK7, DPAGT1, ECEL1, EGR2, ERBB3, ERCC1, ERCC2, ERCC5, ERCC6, EXOSC3, FBN2, FHL1, FKTN, GBA, GBE1, GLE1, IBA57, MEGF10, MPZ, MTM1, MYBPC1, MYH2, MYH3, MYH8, NEB, PIP5K1C, PLOD2, PMM2, RASPN, RIPK4, SCARF2, SEPN1, SEPSECS, TK2, TNNT1, TNNT1, TNNT3, TPM2, TPM3, TRPV4, TSEN2, TSEN34, TSEN54, VIPAS39, VPS33B, VPRK1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Alport-Syndrom (COL4A3, COL4A4, COL4A5, MYH9)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
alveoläre pulmonale Mikrolithiasis (SLC34A2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Angelman Syndrom (ADSL, ATRX, CDKL5, EHMT1, FOXG1, MECP2, MEF2C, SLC9A6, TCF4, UBE3A, ZEB2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Leukoencephalopathie (ADAR, AIMP1, ARSA, ASPA, CSF1R, DARS2, EIF2B1, EIF2B2, EIF2B3, EIF2B4, EIF2B5, FAM126A, GALC, GFAP, GJC2, HEPACAM, HSPD1, L2HGDH, MLC1, NOTCH3, PLP1, POLR3A, POLR3B, PSAP, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, RNASEH2D, SAMHD1, SUMF1, TREX1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Neutropenie, schwere kongenitale (ELANE, G6PC3, HAX1, WAS, JAGN1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Neutropenie, somatische Mutationen (CSF3R, TP53)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Neoplasie, Multiple Endokrine (CDKN1B, MEN1, RET)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000

Liddle-Syndrom (SCNN1A, SCNN1B, SCNN1G)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Neurofibromatose (NF1, NF2, SMARCB1, SPRED1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Lymphom, lymphoplasmozytisches (CXCR4, MYD88)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Stargardt-Krankheit (ABCA4, ELOVL4, IMPG1, IMPG2, PROM1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Norrie-Syndrom (NDP)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Leukoencephalopathie (ADAR, AIMP1, ARSA, ASPA, CSF1R, DARS2, EIF2B1, EIF2B2, EIF2B3, EIF2B4, EIF2B5, FAM126A, GALC, GFAP, GJC2, HEPACAM, HSPD1, L2HGDH, MLC1, NOTCH3, PLP1, POLR3A, POLR3B, PSAP, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, RNASET2, SAMHD1, SUMF1, TREX1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Neutropenie, schwere kongenitale (ELANE, G6PC3, HAX1, WAS, JAGN1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Neutropenie, somatische Mutationen (CSF3R, TP53)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Neoplasie, Multiple Endokrine (CDKN1B, MEN1, RET)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Liddle-Syndrom (SCNN1A, SCNN1B, SCNN1G)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Neurofibromatose (NF1, NF2, SMARCB1, SPRED1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Lymphom, lymphoplasmozytisches (CXCR4, MYD88)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Stargardt-Krankheit (ABCA4, ELOVL4, IMPG1, IMPG2, PROM1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Norrie-Syndrom (NDP)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000

Primären Aldosteronismus (ARMC5, CACNA1D, CACNA1H, CTNNB1, CYP11B1, CYP11B2, HSD11B2, KCNJ5, NR3C2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Progressive myoklonische Epilepsie (AFG3L2, ASAH1, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CSTB, CTSD, CTSF, DNAJC5, EPM2A, FOLR1, GLDC, GOSR2, GRN, HEXA, HEXB, KCNC1, KCTD7, MFSD8, MT-TK, MT-TL1, NEU1, NHLRC1, NPC1, NPC2, POLG, PPT1, PRICKLE1, PRICKLE2, SCARB2, SERPINI1, SGCE, TPP1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Bauchspeicheldrüsenkrebs (APC, A TM, BRCA1, BRCA2, CDKN2A, CFTR, MEN1, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, PALLD, PRSS1, SPINK1, STK11, TP53)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Müller-Gang-Persistenzsyndrom (AMH, AMHR2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Pendred-Syndrom (FOXI1, KCNJ10, SLC26A4)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Lissenzephalie (ACTB, ACTG1, ADGRG1, ARFGEF2, ARX, B3GALNT2, B4GAT1, COL4A1, CPT2, DCX, EMX2, EOMES, FGFR3, FH, FKRP, FKTN, FLNA, GMPPB, IER3IP1, ISPD, LAMA2, LAMB1, LAMC3, LARGE, MED12, PAFAH1B1, PAX6, PEX7, PIK3CA, PIK3R2, POMGNT1, POMGNT2, POMK, POMT1, P OMT2, PQBP1, RAB18, RAB3GAP1, RAB3GAP2, RELN, RTTN, SNAP29, SRPX2, TMEM5, TUBA1A, TUBA8, TUBB2B, TUBB3, VDAC1, WDR62)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000

Leigh-Syndrom (AARS2, ACAD9, ADCK3, BCS1L, C10orf2, COQ2, COQ6, COQ9, COX10, COX15, DGUOK, EARS2, ECHS1, ETHE1, FBXL4, FOXRED1, GFM1, LIAS, LIPT1, LRPPRC, MPV17, MTFMT, NDUFA1, NDUFA10, NDUFA12, NDUFA2, NDUFA9, NDUFAF2, NDUFAF5, NDUFAF6, NDUFS2, NDUFS3, NDUFS4, NDUFS7, NDUFS8, NDUFV1, PDHA1, PDSS1, PDSS2, PET100, POLG, RMND1, RRM2B, SCO1, SCO2, SDHA, SERAC1, SLC19A3, SUCLA2, SUCLG1, SURF1, TACO1, TK2, TMEM70, TRIT1, TRMU, TSFM, UQCRB)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Aortenaneurysma (ACTA2, COL11A1, COL12A1, FBN1, FBN2, FLNA, FLNB, MYH11, MYLK, PRKG1, SLC2A10, SMAD3, TGFB2, TGFB1, TGFB2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Aortopathie / Aortenaneurysma (ACTA2, ADAMTS10, CBS, COL1A1, COL1A2, COL3A1, COL5A1, COL5A2, EFEMP2, ELN, FBN1, FBN2, FLNA, FLNB, MFAP5, MYH11, MYLK, NOTCH1, PLOD1, PRKG1, SKI, SLC2A10, SMAD3, SMAD4, TGFB2, TGFB1, TGFB2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Porphyrie (ALAD, ALAS2, CPOX, FECH, HMBS, PPOX, UROD, UROS)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
ARC-Syndrom (VIPAS39, VPS33B)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000

Neonataler Diabetes mellitus (ABCC8, AGPAT2, BSCL2, CISD2, EIF2AK3, EIF2S3, FOXP3, GATA4, GATA6, GCK, GLIS3, HNF1A, HNF1B, HNF4A, IER3IP1, IL2RA, INS, KCNJ11, KLF11, LRBA, MNX1, MT-TL1, NEUROD1, NEUROG3, NKX2-2, PAX6, PDX1, PLAGL1, PTF1A, RFX6, SLC19A2, SLC29A3, SLC2A2, STAT3, WFS1, ZFP57)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Nephroblastom (ASXL1, BLM, BRCA2, BUB1B, CDKN1C, CTR9, DICER1, DIS3L2, GPC3, GPC4, NLRP2, PALB2, REST, TP53, TRIM37, WT1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Ataxie (ABCB, ABHD12, ADCK3, ADGRG1, AFG3L2, ALG6, ANO10, APTX, ATCAY, ATM, ATN1, ATP7B, ATXN1, ATXN10, ATXN2, ATXN3, ATXN7, BEAN1, BTBD, C10orf2, CA8, CACNA1A, CAMTA1, CHMP1A, CP, CYP27A1, DARS2, DLAT, DNAJC19, DNMT1, EEF2, EXOSC3, FGF14, FLVCR1, FXN, GALT, GCLC, GRM1, ITPR1, KCNA1, KCNC3, KCND3, KCNJ10, MRE11A, MTPAP, NEU1, NOP56, NPC1, NPC2, OPHN1, OTUD4, PDHX, PDYN, PHYH, PIK3R5, PLA2G6, PLEKHG4, PMM2, POLG, PPP2R2B, PRKCG, RARS2, RNF170, RNF216, RUBCN, SACS, SETX, SIL1, SLC17A5, SLC1A3, SNX14, SPR, SPTBN2, SYNE1, SYT14, TBP, TDP1, TGM6, TMEM216, TMEM67, TSEN2, TSEN34, TSEN54, TTBK2, TTPA, VLDLR, VRK1, WFS1, WWOX, ZNF592)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Ataxie (autosomal-dominant) (AFG3L2, BEAN1, FGF14, ITPR1, KCNC3, PDYN, POLG, SPTBN2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000

Lebersche congenitale Amaurose (ACBD5, ADAMTS18, AIPL1, ALMS1, BBS2, BBS4, CABP4, CCT2, CEP290, CRB1, CRX, DHX38, DTHD1, GDF6, GUCY2D, IFT140, IMPDH1, IQCB1, KCNJ13, LCA5, LRAT, MERTK, MPDZ, MYO7A, NMNAT1, OTX2, POC1B, RD3, RDH12, RPE65, RPGRIP1, SPATA7, TULP1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Marfan-Syndrom (ADAMTSL4, FBN1, FBN2, MED12, SKI, TGFBFR1, TGFBFR2, UPF3B, ZDHHC9)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Neurodegeneration mit Eisenspeicherung im Gehirn (ATP13A2, C19orf12, COASY, CP, DCAF17, FA2H, FTL, GTPBP2, PANK2, PLA2G6, RAB39B, SCP2, WDR45)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Ataxie (autosomal-rezessiv) (ANO10, APTX, ATM, C10orf2, SETX, SIL1, TTPA)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Ashkenazi panel (ASPA, BLM, CFTR, FANCC, GBA, HEXA, IKBKAP, MCOLN1, SMPD1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Autosomal-dominante Retinitis pigmentosa (BEST1, CA4, CAPN5, CRX, CTNNA1, GUCA1B, HK1, IMPDH1, ITM2B, KIF5A, KLHL7, MIR204, NR2E3, NRL, OR2W3, PRPF3, PRPF31, PRPF4, PRPF6, PRPF8, PRPH2, RDH12, RHO, ROM1, RP1, RPE65, SEMA4A, SNRNP200, SPP2, TEAD1, TOPORS)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000

Autosomal-rezessive Retinitis pigmentosa (ABCA4, ABHD12, ACACB, ADGRA3, ADIPOR1, AGBL5, ARL2BP, ARL6, ASRGL1, BBS2, BBS4, BEST1, C2orf71, C8orf37, CC2D2A, CDH16, CERKL, CLRN1, CNGA1, CNGB1, CRB1, CYP4V2, DHDDS, DHX38, DNAJC17, EMC1, EYS, FAM161A, FLVCR1, GNPTG, GNS, GRID2, HGSNAT, IDH3B, IFT140, IFT172, IMPG1, IMPG2, KIAA1549, KIZ, LAMA1, LRAT, MAK, MERTK, MFSD8, MPDZ, MTTP, MVK, NEK2, NEUROD1, NR2E3, NRL, PDE6A, PDE6B, PDE6G, PLA2G5, PNPLA6, PRCD, PROM1, PRPF31, PRPH2, RBP3, RBP4, RDH11, RDH12, RDH5, RGR, RHBDD2, RHO, RLBP1, RP1, RPE65, RPRGRIP1, SAG, SCAPER, SLC7A14, SPATA7, TRNT1, TTC8, TTPA, TUB, TULP1, USH1C, USH2A, WDR19, ZNF408, ZNF513)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Bardet-Biedl-Syndrom (ALMS1, ARL6, BBIP1, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, C8orf37, CEP164, CEP19, CEP290, IFT172, IFT27, IFT74, LZTFL1, MKKS, MKS1, SDCCAG8, TRIM32, TTC8, WDPCP)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Blastom, pleuropulmonales (DICER1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
bikuspide Aortenklappe, familiäre Form (GATA5, NKX2-5, NOTCH1, SMAD6)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Benigne Neugeborenenkrämpfe (KCNQ2, KCNQ3, PRRT2, SCN2A)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Basalganglien-Kalzifizierung (PDGFB, PDGFRB, SLC20A2, XPR1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Birt-Hogg-Dube-Syndrom (FLCN)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Branchio-oto-renales Syndrom (EYA1, SIX1, SIX5)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000

Bartter-Syndrom (AP2S1, BSND, CASR, CFTR, CLCNKA, CLCNKB, CLDN10, CTNS, GNA11, KCNJ1, MAGED2, SLC12A1, SLC12A3)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Bloom-Syndrom (BLM)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
benigne rezurrenente intrahepatische Cholestase (ABCB11, ATP8B1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
BOR (EYA1, SIX1, SIX5)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Imerslund-Gräsbeck-Syndrom (CUBN, ANM)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Brugada-Syndrom (ABCC9, CACNA1C, CACNA2D1, CACNB2, FGF12, GPD1L, HCN4, KCND2, KCND3, KCNE3, KCNE5, KCNH2, KCNJ8, PKP2, RANGRF, SCN10A, SCN1B, SCN2B, SCN3B, SCN5A, SEMA3A, SLMAP, TRPM4)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Erblicher Brust-und Eierstockkrebs (BRCA1, BRCA2, CHEK2, PALB2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Brust-/Eierstockkrebs, familiärer (BRCA1, BRCA2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Burkitt Lymphom (ARID1A, CCND3, CCT6B, CREBBP, GNA13, ID3, MYC, PIK3R1, SMARCA4, TCF3, TP53)	EDTA-Blut, EDTA-Knochenmark, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500

CAKUT (ACE, AGT, AGTR1, ANOS1, BICC1, BMP4, CDC5L, CHD1L, DSTYK, EYA1, FANCB, FRAS1, FREM1, FREM2, GATA3, GDNF, GLIS3, GREB1L, HNF1B, ITGA8, LHX1, LIFR, NRIP1, PAX2, PAX8, PBX1, REN, RET, ROBO2, SALL1, SALL4, SIX1, SIX2, SIX5, SLIT2, SOX17, TBC1D1, TBX18, TRAP1, TUBAL3, UPK2, UPK3A, WNT4, WWTR1, CRKL)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Chylomikronämie (APOA5, APOC2, GPIHBP1, LMF1, LPL)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
CHARGE-Syndrom (CHD7)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Charcot-Marie-Tooth-Krankheit (AARS, AMACR, ARHGEF10, BAG3, BSCL2, COX10, DHTKD1, DNAJB2, DNM2, DYNC1H1, EGR2, FBLN5, FGD4, FIG4, GAN, GARS, GDAP1, GJB1, HARS, HINT1, HK1, HSPB1, HSPB8, INF2, KARS, KIF1B, LITAF, LMNA, LRSAM1, MED25, MFN2, MPZ, MT-1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Mitochondriale Hepatopathie (BCS1L, C10orf2, CPT1A, CYC1, DGUOK, GFM1, HADHA, HADHB, LYRM4, MPC1, MPV17, MRPL3, NARS2, NBAS, PARS2, PNPLA2, POLG, SCO1, SERAC1, SLC22A5, SUCLG1, TRMU, TSFM)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
cholestatistische Hepatopathie (ABCB11, ABCB4, ABCD3, ABCG5, ABCG8, AKR1D1, AMACR, ATP7B, ATP8B1, CFTR, CYP27A1, CYP7A1, CYP7B1, DCDC2, HSD3B7, MYO5B, SERPINA1, UTP4, VIL1, VIPAS39, VPS33B)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Chondrodysplasia punctata (AGPS, ANOS1, ARSE, EBP, GNPAT, LBR, MGP, NSDHL, PEX5, PEX7)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Cystinurie (SLC3A1, SLC7A9)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000

Cockayne-Syndrom (ERCC3, ERCC4, ERCC5, ERCC6, ERCC8)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Chediak-Higashi-Syndrom (LYST)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Cobalamin Defizienz (ABCD4, ACSF3, AMN, CBS, CD320, CUBN, GIF, HCFC1, LMBRD1, MCEE, MLYCD, MMAA, MMAB, MMACHC, MMADHC, MTHFD1, MTR, MTRR, MUT, SUCLA2, SUCLG1, TCN1, TCN2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Chronisch progressive externe Ophthalmoplegie (ACADS, C10orf2, DNA2, MGME1, OPA1, POLG, PO LG2, RRM2B, SLC25A4, SPG7, TK2, TYMP)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Coenzym Q10-Mangel (ADCK3, ANO10, APTX, COQ2, COQ6, COQ9, ETFA, ETFB, ETFDH, PDSS1, PDSS2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Cowden-Syndrom (PTEN, SDHB, SDHD)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
C1Q-Defizienz (C1QA, C1QB, C1QC)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Cornelia de Lange-Syndrom (HDAC8, NIPBL, RAD21, SMC1A, SMC3)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Diabetes insipidus (AQP2, AVP, AVPR2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Transienter neonataler Diabetes mellitus (ABCC8, HYMAI, KCNJ11, PLAGL1, ZFP57)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Diabetes mellitus, permanenter neonataler (ABCC8, EIF2AK3, FOXP3, GATA6, GCK, GLIS3, HNF1A, HNF1B, HNF4A, IER3IP1, INS, KCNJ11, MNX1, NEUROD1, NEUROG3, NKX2-2, PDX1, PLAGL1, PTF1A, RFX6, SLC19A2, SLC2A2, WFS1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000

Dent-Krankheit (CLCN5, OCRL)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Demenz (APP, C9orf72, CHCHD10, CHMP2B, CSF1R, FUS, GRN, MAPT, NOTCH3, PSEN1, PSEN2, SQSTM1, TARDBP, TBK1, TUBA4A, UBQLN2, VCP)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Diabetes und Autoimmunität (AIRE, CTLA4, IL2RA, ITCH, LRBA, SIRT1, STAT1, STAT3, STAT5A, STAT5B)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Diamond-Blackfan-Syndrom (GATA1, RPL11, RPL35A, RPL5, RPS10, RPS17, RPS19, RPS24, RPS26, TSR2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
diffus-großzelliges B-Zell-Lymphom MEF2B, MYD88, PCLO, PIM1, TNFRSF14, TP53)	EDTA-Blut, EDTA-Knochenmark	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD (Bestimmung der Mutationslast, niedrige Nachweisgrenze)	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500
Dyplasie, metaphysäre (COL10A1, MMP13, MMP9, POP1, PTH1R, RUNX2, SBDS)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Dyskeratosis congenita (ACD, CTC1, DKC1, NHP2, NOP10, PARN, RTEL1, TERC, TERT, TINF2, WRAP53)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Dysostose mit vorwiegend kraniofazialer Beteiligung (ABCC9, ALX1, ALX3, ALX4, DHODH, EDNRA, EFNB1, EFTUD2, EVC, EVC2, ICK, KCNJ8, OFD1, POLR1C, POLR1D, SF3B4, TCOF1, ZSWIM6)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Dysostose mit vorwiegend vertebraler und kostaler Beteiligung (BMPER, COG1, DLL3, FGFR3, GDF3, GDF6, HES7, LFNG, MEOX1, MESP2, MNX1, NKX3-2, RIPPLY2, SNRPB, TBX6)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000

Long-QT-Syndrom (AKAP9, ANK2, CACNA1C, CALM1, CALM2, CAV3, KCNE1, KCNE2, KCNH2, KCNJ2, KCNJ5, KCNQ1, SCN4B, SCN5A, SNTA1, TRPM4)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Medulläre zystische Nierenkrankheit (HNF1B, MUC1, REN, SEC61A1, UMOD)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
maligne Hyperthermie (CACNA1S, RYR1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Makrozephalie (ABCC9, AKT1, AKT2, AKT3, AMER1, APC2, ASPA, BRWD3, CCND2, CDKN1C, CHD8, CUL4B, DHCR24, DIS3L2, DNMT3A, EIF2B5, EZH2, GCDH, GFAP, GLI3, GNAQ, GPC3, GPSM2, GRIA3, HDAC6, HEPACAM, HERC1, HUWE1, KIAA0196, KIF7, KPTN, L1CAM, MED12, MLC1, MTOR, NFIX, NSD1, OFD1, PHF6, PIGA, PIGN, PIGT, PIK3CA, PIK3R2, PTCH1, PTEN, RAB39B, RNF125, RNF135, SEC24D, SETD2, SNX10, SYN1, TBC1D7, TSC1, TSC2, UPF3B)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Makrosomie und Makrozephalie (ABCC9, AKT1, AKT2, AKT3, AMER1, APC2, ASPA, BRWD3, CCND2, CDKN1C, CHD8, CUL4B, DHCR24, DIS3L2, DNMT3A, EIF2B5, EZH2, GCDH, GFAP, GLI3, GNAQ, GPC3, GPSM2, GRIA3, HDAC6, HEPACAM, HERC1, HUWE1, KIAA0196, KIF7, KPTN, L1CAM, MED12, MLC1, MTOR, NFIX, NSD1, OFD1, PHF6, PIGA, PIGN, PIGT, PIK3CA, PIK3R2, PTCH1, PTEN, RAB39B, RNF125, RNF135, SEC24D, SETD2, SNX10, SYN1, TBC1D7, TSC1, TSC2, UPF3B)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000

lysosomale Speichererkrankungen (AGA, ARSA, ARSB, ASAH1, ATP13A2, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CSTB, CTNS, CTSA, CTSD, CTSF, CTSK, DNAJC5, FUCA1, GAA, GALC, GALNS, GBA, GLA, GLB1, GNPTAB, GNPTG, GNS, GRN, GUSB, HEXA, HEXB, HGSNAT, HYAL1, IDS, IDUA, KCTD7, LIPA, MAN1B1, MAN2B1, MANBA, MCOLN1, MFSD8, NAGA, NAGLU, NEU1, NPC1, NPC2, PPT1, PSAP, SGSH, SLC17A5, SMPD1, SUMF1, TPP1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Linksventrikuläre Noncompaction (ACTC1, DTNA, LDB3, LMNA, MIB1, MYBPC3, MYH7, PRDM16, TAZ, TNNT2, TPM1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Dystonie (ANO3, ATM, ATP1A3, BCAP31, CIZ1, COL6A2, COX20, FTL, GCH1, GNAL, HPCA, KIF1C, KMT2B, PRKRA, SGCE, SLC30A10, SPR, TAF1, TH, THAP1, TOR1A, TUBB4A)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Dysplasien mit multiplen Gelenkdislokationen (CANT1, CHST3, FLNB, IMPAD1, SLC26A2, XYLT1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Dysplasie, kleidokraniale (ALX4, FIG4, MSX2, RUNX2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Dysplasie, mikromele (FGFR3, SLC26A2, FBN1, GDF5, WNT5A, NPR2, BMPR1B,...)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Dysplasie, multiple epiphysäre, und Pseudoachondroplasie (PTH1R, COL2A1, COMP, COL9A1, COL9A2, COL9A3, MATN3, SLC26)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Ehlers-Danlos-Syndrom (ADAMTS2, B3GALT6, B4GALT7, CHST14, COL1A1, COL1A2, COL2A1, COL3A1, COL5A1, COL5A2, FKBP14, PLOD1, PRDM5, SLC39A13, TNXB, ZNF469)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000

Hereditäre motorisch-sensorische Neuropathie (AARS, AMACR, ARHGEF10, BAG3, BSCL2, CHCHD10, COX10, COX6A1, DHTKD1, DNAJB2, DNM2, DYNC1H1, EGR2, FBLN5, FGD4, FIG4, GAN, GARS, GDAP1, GJB1, HARS, HINT1, HK1, HSPB1, HSPB8, IGHMBP2, INF2, KARS, KIF1B, LITAF, LMNA, LRSAM1, MARS, MED25, MFN2, MORC2, MPZ, MT-)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
nicht-syndromale Hirschsprung Erkrankung (ECE1, EDN3, EDNRB, GDNF, NRG1, NRG3, NRTN, RET, SEMA3C, SEMA3D)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Hereditäre motorisch-sensible Neuropathien (demyelinisierend) (FBLN5, FGD4, FIG4, GDAP1, GJB1, LITAF, MPZ, MTMR2, NEFL, PMP22, PRX, SBF2, SH3TC2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Hereditäre motorisch-sensible Neuropathien (axonale) (AARS, GARS, GDAP1, GJB1, HARS, HSPB1, KARS, KIF1B, MED25, MFN2, MPZ, NEFL, TRPV4)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Fokale Epilepsie (CHRNA2, CHRNA4, CHRN2, DEPDC5, KCNT1, LGI1, RELN)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000

Epileptische Enzephalopathie (AARS, ALDH7A1, ALG13, AP3B2, ARHGEF9, ARX, ATRX, BRAT1, C12orf57, CAD, CDKL5, CHD2, CNTNAP2, CYP27A1, DENND5A, DNM1, DOCK7, EHMT1, FOXG1, GABRB3, GABRG2, GAMT, GNAO1, GPHN, GRIN2A, GRIN2B, GRIN2D, GUF1, HERC2, IQSEC2, KCNA2, KCNB1, KCNJ10, KCNQ2, KCNT1, MDH2, MECP2, MEF2C, MOCS1, MOCS2, NRXN1, PCDH19, PHF6, PIGA, PIGP, PIGQ, PLCB1, PNKP, PNPO, POLG, ROGDI, SAMHD1, SCN1A, SCN1B, SCN2A, SCN8A, SLC25A22, SLC2A1, SLC35A3, SLC6A1, SLC9A6, SPTAN1, ST3GAL3, STXBP1, SYNGAP1, SZT2, TBC1D24, TCF4, UBE3A, WWOX, ZEB2, CNPY3)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
ektodermale Dysplasie (ANTXR1, APCDD1, BANF1, BCS1L, CDH3, CDSN, CTSC, CYP26C1, DLX3, DSG4, DSP, EDA, EDAR, EDARADD, FGF10, FGFR2, FGFR3, GJA1, GJB6, GRHL2, GTF2H5, HOXC13, HR, IFT122, IFT43, KCTD1, KRT14, KRT74, KRT81, KRT83, KRT85, KRT86, LIPH, LPAR6, MPLKIP, MSX1, NECTIN1, NECTIN4, NFKBIA, OFD1, PIGL, PKP1, PORCN, SHOC2, SNRPE, SOX18, ST14, TP63, TRPS1, TWIST2, UBR1, WDR19, WDR35, WNT10A)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Epilepsie, Ataxie, Sensorineurale Taubheit und Tubulopathie Syndrom (KCNJ10)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Erythrozytose, familiäre 1 (EPOR)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Ellis-van-Creveld-Syndrom (EVC,EVC2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Epidermolysis Bullosa (COL17A1, COL7A1, DSP, DST, EXPH5, FERMT1, ITGA3, ITGA6, ITGB4, JUP, KRT1, KRT10, KRT14, KRT5, LAMA3, LAMB3, LAMC2, MMP1, PKP1, PLEC, TGM5)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000

Epilepsie, generalisierte, mit Fieberkrämpfen Plus (GEFS+) EPIEYEOIV01 (NGS)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Familiärer Glukokortikoid-Mangel (CYP11A1, MC1R, MC2R, MCM4, MRAP, NNT, NR3C1, POMC, STAR, TXNRD2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Familiär exsudative Vitreoretinopathie (CAPN5, COL11A1, COL18A1, COL2A1, COL9A1, CTNNB1, FZD4, KCNJ13, LRP5, NDP, RS1, TSPAN12, TUBGCP4, VCAN, ZNF408)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Familiäre exsudative Retinopathie (COL11A1, KCNJ13, COL9A1, TSPAN12, LRP5, ZNF408, FZD4, COL2A1, RS1, NDP, COL18A1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Fanconi-Anämie (BRCA2, BRIP1, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, PALB2, SLX4, XRCC2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
FAMMM-Syndrom (BAP1, BRCA2, CDK4, CDKN2A, MC1R, MITF, POT1, PTEN, TP53)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Metabolismus diverse (AASS, ACOX1, CHIT1, DDC, DHCR24, DPYD, DPYS, EBP, ECHS1, GCDH, LBR, NSDHL, PNP, SC5D, SLC52A1, SLC52A2, SLC52A3, SLC5A1, UPB1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Metabolische Epilepsie (ABCD1, ACY1, ADSL, ALDH4A1, ALDH5A1, ALDH7A1, AMT, ARG1, ATIC, BTBD, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CTSD, CTSF, DNAJC5, DPYD, FH, FOLR1, GALC, GAMT, GBA, GCDH, GCSH, GLDC, GPHN, GRN, HEXA, HEXB, HPD, L2HGDH, MFSD8, MOCS1, MOCS2, MTHFR, MT-TK, MT-)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Fettsäure-Oxidation (ACADL, ACADM, ACADS, ACADVL, CPT1A, CPT2, ETFA, ETFB, ETFDH, HADHA, HADHB, HSD17B10, MLYCD, SLC22A5, SLC25A20)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000

follikuläres Lymphom (BCL2, CREBBP, EP300, EZH2, KMT2D, MEF2B, TP53)	EDTA-Blut, EDTA-Knochenmark	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD (Bestimmung der Mutationslast,	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500
Gefleckte Retina Syndrom (CHM, EFEMP1, PLA2G5, RDH5, RLBP1, RS1, VPS13B)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Gastrointestinale Stromatumore (KIT, NF1, PDGFRA, SDHA, SDHB, SDHC, SDHD, TP53)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Glaukom (B3GLCT, CAV1, CAV2, CDKN2B, CNTNAP2, CYP1B1, ELOVL5, FOXC1, FOXE3, GALC, KLHL26, LMX1B, LOXL1, LTBP2, MAF, MYOC, NTF4, OPTN, PAX6, PITX2, PITX3, SIX1, SIX6, SRBD1, TBK1, TMCO1, TSHZ2, WDR36)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Gliome (BRCA2, CDKN2A, CDKN2B, MLH1, MSH2, MSH6, NF1, NF2, PMS2, POT1, PTEN, RTEL1, TP53, TSC1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Glomerulosklerose, fokal-segmentale (TRPC6, ACTN4, WT1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Glukokortikoid-Defizienz, familiäre (CYP11A1, MC1R, MC2R, MCM4, MRAP, NNT, NR3C1, POMC, STAR, TXNRD2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Glukoneogenese (CA5A, FBP1, PC, PCK1, PCK2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Glykogenose (AGL, G6PC, GBE1, GYS1, GYS2, PHKA1, PHKA2, PHKB, PHKG2, PRKAG2, PRKAG3, PYGL, SLC37A4)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000

Glykogenspeicherkrankheit (AGL, ALDOA, ENO3, EPM2A, FBP1, FBP2, G6PC, GAA, GBE1, GYG1, GYG2, GYS1, GYS2, LAMP2, LDHA, LDHB, NHLRC1, PFKL, PFKM, PGAM2, PGK1, PGM1, PHKA1, PHKA2, PHKB, PHKG1, PHKG2, PRKAG2, PRKAG3, PYGL, PYGM, SLC2A2, SLC37A4)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Glykosylierungs-Defekt Typ 2 (B4GALT1, CCDC115, COG1, COG2, COG4, COG5, COG6, COG7, COG8, MAN1B1, MGAT2, MOGS, SLC35A1, SLC35A2, SLC35C1, SLC39A8, ST3GAL3, TMEM165, TMEM199)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Glykosylierungs-Defekt Type 1 (ALG1, ALG11, ALG12, ALG13, ALG2, ALG3, ALG6, ALG8, ALG9, ATP6V0A2, DDOST, DHDDS, DOLK, DPAGT1, DPM1, DPM2, DPM3, GMPPA, MAGT1, MPDU1, MPI, NUS1, PGM1, PGM3, PMM2, RFT1, SRD5A3, SSR4, STT3A, STT3B, TUSC3)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Glykosylierungs-Defekt, kongenitaler (ALG1, ALG11, ALG12, ALG13, ALG2, ALG3, ALG6, ALG8, ALG9, ATP6V0A2, B4GALT1, CCDC115, COG1, COG2, COG4, COG5, COG6, COG7, COG8, DDOST, DHDDS, DOLK, DPAGT1, DPM1, DPM2, DPM3, GMPPA, MAGT1, MAN1B1, MGAT2, MOGS, MPDU1, MPI, NUS1, PGM1, PGM3, PMM2, RFT1, SLC35A1, SLC35A2, SLC35C1, SLC39A8, SRD5A3, SSR4, ST3GAL3, STT3A, STT3B, TMEM165, TMEM199, TUSC3)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Griscelli-Syndrom (MYO5A, RAB27A, MLPH)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Haarzellleukämie (BRAF, CDKN1B, KLF2)	EDTA-Blut, EDTA-Knochenmark	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD (Bestimmung der Mutationslast, niedrige Nachweisgrenze)	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500

Hämochromatose (BMP6, FTH1, FTL, HAMP, HFE, HFE2, SLC40A1, TFR2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
atypisches hämolytisch-urämisches Syndrom (ADAMTS13, C3, CD46, CFB, CFH, CFHR1, CFHR2, CFHR3, CFHR4, CFHR5, CFI, DGKE, MMACHC, THBD)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Autoinflammation (AP1S3, CARD14, CECR1, ELANE, FOXD3, HAX1, IL10, IL10RA, IL10RB, IL1RN, IL36RN, LPIN2, MEFV, MVK, NLR4, NLRP1, NLRP12, NLRP3, NLRP7, NOD2, PLCG2, PSMB8, PSTPIP1, RAB27A, RBCK1, RNF31, SH3BP2, SLC29A3, TMEM173, TNFRSF11A, TNFRSF1A)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Autosomal-rezessive nicht syndromale Schwerhörigkeit (ABHD12, ADCY1, ATP2B2, BDP1, BSND, CABP2, CDC14A, CDH23, CIB2, CLDN14, CLIC5, CLPP, COL11A2, DCDC2, WHRN, DFN5B9, DSPP, ELMOD3, EPS8, ESPN, ESSRB, FAM65B, FOXI1, GIPC3, GJB2, GJB3, GJB6, GPSM2, GRXCR1, GRXCR2, HGF, ILDR1, KARS, LHFPL5, LOXHD1, LRTOMT, MARVELD2, MRPS7, MSRB3, MYO15A, MYO3A, MYO6, MYO7A, OTOA, OTOF, OTOG, OTOGL, PCDH15, PNPT1, PTPRQ, RDX, S1PR2, SERPINB6, SLC26A4, SLC26A5, SLITRK6, STRC, SYNE4, TBC1D24, TECTA, TMC1, TMEM132E, TMIE, TMPRSS3, TPRN, TRIOBP, TSPEAR, USH1C)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Hermansky-Pudlak-Syndrom (AP3B1, AP3D1, BLOC1S3, BLOC1S6, DTNBP1, HPS1, HPS3, HPS4, HPS5, HPS6)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000

Hyperammonämie (ACAD9, ACADVL, ACAT1, ALDH18A1, ARG1, ASL, ASS1, AUH, CA5A, CPS1, GLUD1, GLUL, HADH, HADHA, HADHB, HLCS, HMGCL, IVD, MCCC1, MCCC2, MCEE, MLYCD, MMAA, MMAB, MMADHC, MRPS22, MUT, NAGS, OAT, OTC, OXCT1, PC, PCCA, PCCB, SLC25A13, SLC25A15, SLC7A7, TAZ, TMEM70)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Hyperinsulinismus (ABCC8, ALG3, CACNA1D, GCK, GLUD1, GPC3, HADH, HK1, HNF1A, HNF4A, HRAS, INSR, KCNJ11, KCNQ1, KDM6A, KMT2D, MPI, NSD1, PGM1, PMM1, PMM2, SKIL, SLC16A1, TRMT10A, UCP2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Hyperinsulinismus, kongenitaler (ABCC8, KCNJ11, GLUD1, GCK, HADH, SLC16A1, HNF4A, HNF1A, UCP2, INSR)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Hyper-IgE-Syndrom (DOCK8, STAT3, TYK2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Hypomagnesiämien (BSND, CASR, CLCNKB, CLDN16, CLDN19, CNNM2, EGF, EGFR, FAM111A, FXD2, HNF1B, KCNA1, KCNJ10, MT-TI, PCBD1, SARS2, SLC12A3, TRPM6)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
hepatozelluläres Karzinom (ABCB11, AGL, APC, CDKN2A, G6PC, HMBS, PPOX, PRKAR1A, SPRTN)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Hornhautdystrophie (AGBL1, CHST6, COL17A1, COL8A2, CYP4V2, DCN, FOXE3, GSN, KRT12, KRT3, LOXHD1, MIR184, OVOL2, PAX6, PIKFYVE, PRDM5, SLC4A11, TACSTD2, TCF4, TGFBI, UBIAD1, VSX1, ZEB1, ZNF469)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000

Hypogonadotroper Hypogonadismus (ANOS1, CHD7, DUSP6, FEZF1, FGF17, FGF8, FGFR1, FLRT3, FSHB, GALT, GNRH1, GNRHR, HS6ST1, IL17RD, KISS1, KISS1R, LHB, NSMF, PROK2, PROKR2, SEMA3A, SLC29A3, SPRY4, TAC3, TACR3, WDR11)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Hyperkalzämie (AP2S1, CASR, CDC73, CYP24A1, GNA11, PTH1R, SLC12A1, SLC34A1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Hyperekplexie (ARHGEF9, GLRA1, GLRB, GPHN, SLC6A5)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Hyperoxalurie (AGXT, GRHPR, HOGA1, SLC26A1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Hypoparathyreoidismus (AIRE, AP2S1, CASR, CHD7, CYP24A1, FAM111A, GATA3, GCM2, GNA11, GNAS, HADHA, HADHB, PDE4D, PRKAR1A, PTH, PTH1R, SOX3, TBCE, STX16)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Holoprosenzephalie (CDON, DISP1, DLL1, FGF8, FGFR1, FOXH1, GAS1, GLI2, NODAL, PTCH1, SHH, SIX3, SUFU, TDGF1, TGIF1, ZIC2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Hypercholesterinämie (APOB, CETP, LDLR, LDLRAP1, LIPA, PCSK9, STAP1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Hypophysenhormon-Defizienz, kombinierte (POU1F1, PROP1, HESX1, LHX3, LHX4, SOX3, GLI2, PROKR2, FGFR1, FGF8, GH1, GHR, IGF1, IGF1R, IGFALS, STAT5B, GHRHR)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Leukämie, juvenile myelomonozytische (ARHGAP26, CBL, KRAS, NRAS, PTEN, PTPN11)	EDTA-Blut, EDTA-Knochenmark	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD (Bestimmung der Mutationslast, niedrige Nachweisgrenze)	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500

Jervell-Lange-Nielsen-Syndrom (KCNE1, KCNQ1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Jeune-Syndrom / Kurzripp-Polydaktylie-Syndrom (C21orf2, CEP120, DPH1, DYNC2H1, DYNC2L11, EVC, EVC2, ICK, IFT122, IFT140, IFT172, IFT43, IFT52, IFT80, IFT81, INTU, KIAA0586, NEK1, TCTEX1D2, TTC21B, WDR19, WDR34, WDR35, WDR60)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Jeune-Syndrom (CEP120, DYNC2H1, IFT140, IFT172, IFT80, IFT88, TTC21B, WDR34)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Joubert-Syndrom (AHI1, ARL13B, ARMC9, ATXN10, B9D1, B9D2, C5orf42, CC2D2A, CELSR2, CEP104, CEP120, CEP290, CEP41, CEP55, CSPP1, EXOC8, GLI3, HYLS1, IFT88, INPP5E, KIAA0556, KIAA0586, KIAA0753, KIF14, KIF7, MKS1, NPHP1, NPHP3, OFD1, PDE6D, PDPR, PIBF1, IP1L, SUFU, TCTN1, TCTN2, TCTN3, TMEM107, TMEM138, TMEM216, TMEM231, TMEM237, TMEM67, TTC21B, TXNDC15, ZNF423)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Nierenkrebs (BAP1, EPCAM, FH, FLCN, HNF1A, HNF1B, MET, MITF, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, PTEN, REST, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SMARCB1, TP53, TRIP13, TSC1, TSC2, VHL, WT1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000

Katarakt (ABCA3, AGK, AGPS, AKR1E2, BCOR, BFSP1, BFSP2, CHMP4B, CLPB, COL4A1, CRYAA, CRYAB, CRYBA1, CRYBA2, CRYBA4, CRYBB1, CRYBB2, CRYBB3, CRYGA, CRYGB, CRYGC, CRYGD, CRYGS, CTDPI, CYP27A1, CYP51A1, EPG5, EPHA2, EYA1, FAM126A, FAR1, FOXC1, FOXE3, FTL, FYCO1, GALK1, GALT, GCNT2, GJA3, GJA8, GNPAT, HSF4, JAM3, LEMD2, LIM2, LSS, MAF, MFSD6L, MIP, MIR184, MYH9, NHS, NID1, P3H2, PAX6, PEX7, PITX3, PXDN, RAB3GAP1, RNLS, SIL1, SIPA1L3, SLC16A12, SLC33A1, SORD, TBC1D20, TDRD7, TMEM114, UNC45B, VAV2, VAV3, VIM, VSX2, WFS1, XYLT2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Kabuki-Syndrom (KDM6A, KMT2D)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Kallmann-Syndrom (ANOS1, CHD7, DUSP6, FEZF1, FGF17, FGF8, FGFR1, FLRT3, FSHB, GNRH1, GNRHR, HS6ST1, IL17RD, KISS1, KISS1R, LHB, NSMF, PROK2, PROKR2, SEMA3A, SPRY4, TAC3, TACR3, WDR11)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Arrhythmogene rechtsventrikuläre Dysplasie/Kardiomyopathie (CTNNA3, DES, DSC2, DSG2, DSP, JUP, LMNA, PKP2, PLN, RYR2, TGFB3, TMEM43, TTN)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Kongenitale Fibrose der Äusseren Augenmuskeln (COL25A1, KIF21A, PHOX2A, TUBB3)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Kardio-fazio-kutanes Syndrom (A2ML1, BRAF, CBL, HRAS, KRAS, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, NF1, NRAS, PTPN11, RAF1, RASA2, RIT1, RRAS, SHOC2, SOS1, SOS2, SPRED1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000

Mito-Glucosestörungen (BCS1L, C10orf2, CYC1, DGUOK, GFM1, MCCC1, MCCC2, MPV17, MT-CO1, MT-CO3, MT-ND1, MT-ND4, MT-ND6, MT-RNR1, MT-RNR2, MT-TE, MT-TI, MT-TK, MT-TL1, MT-TR, MT-TS1, POLG, SUCLG1, TAZ, TRMU, UCP2, UQCRB, UQCRC2, YARS2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Mitochondriale DNA (MT-ATP6, MT-ATP8, MT-CO1, MT-CO2, MT-CO3, MT-CYB, MT-ND1, MT-ND2, MT-ND3, MT-ND4, MT-ND4L, MT-ND5, MT-ND6, MT-RNR1, MT-RNR2, MT-TA, MT-TC, MT-TD, MT-TE, MT-TF, MT-TG, MT-TH, MT-TI, MT-TK, MT-TL1, MT-TL2, MT-TM, MT-TN, MT-TP, MT-TQ, MT-TR, MT-TS1, MT-TS2, MT-TT, MT-TV, MT-TW, MT-TY)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000

Mitochondriale Enzephalopathie (AARS2, ACAD9, ACO2, ADCK3, AGK, AIFM1, ATP5A1, ATP5E, ATPAF2, AUH, BCS1L, BOLA3, C10orf2, C19orf70, CARS2, CLPB, COQ2, COQ4, COQ6, COQ9, COX10, COX14, COX15, COX20, COX4I1, COX6B1, CPS1, CPT1A, CYC1, DARS2, DBT, DGUOK, DLAT, DLD, DNAJC19, DNM1L, EARS2, ECHS1, ETFA, ETFB, ETFDH, ETHE1, FARS2, FASTKD2, FBXL4, FOXRED1, GARS, GFAP, GFER, GFM1, GFM2, GTPBP3, HADHA, HADHB, IBA57, ISCA2, LIAS, LIPT1, LRPPRC, LYRM7, MARS2, MFF, MICU1, MPC1, MPV17, MRPL3, MRPS16, MRPS22, MTFMT, MTO1, MTPAP, NADK2, NARS2, NDUFA1, NDUFA10, NDUFA11, NDUFA12, NDUFA2, NDUFA4, NDUFA9, NDUFAF1, NDUFAF2, NDUFAF3, NDUFAF4, NDUFAF5, NDUFAF6, NDUFB3, NDUFB9, NDUFS1, NDUFS2, NDUFS3, NDUFS4, NDUFS6, NDUFS7, NDUFS8, NDUFV1, NDUFV2, NFU1, NUBPL, OPA1, PANK2, PARS2, PC, PDHA1, PDHB, PDHX, PDP1, PDSS1, PDSS2, PET100, PNPT1, POLG, PTC1, PTRH2, PUS1, RARS2, RMND1, RRM2B, SARS2, SCO1, SCO2, SDHA, SDHAF1, SDHAF2, SDHC, SDHD, SERAC1, SFXN4, SLC19A2, SLC19A3, SLC22A5, SLC25A12, SLC25A19, SLC25A20, SLC25A22, SLC25A3, SLC25A4, SLC33A1, SLC6A8, SPG7, STXBP1, SUCLA2, SUCLG1, SURF1, TACO1, TARS2, TAZ, TIMM50, TIMM8A, TK2, TMEM70, TPK1, TRIT1, TRMU, TSFM, TTC19, TUFM, TYMP, UQCRB, UQCRC2, UQCRCQ, VARS2, WFS1, YARS2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Mitochondriale Taubheit (AK2, BCS1L, C10orf2, CLPP, COX10, DNAJC3, HARS2, KARS, LARS2, OPA1, PDSS1, PNPT1, PTRH2, RMND1, SERAC1, SLC19A2, SLC33A1, SUCLA2, SUCLG1, TIMM8A, WFS1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000

Mitochondriales Depletions- und Deletions-Syndrom (AGK, APTX, C10orf2, CHKB, DGUOK, DNA2, FBXL4, GFER, ISCA2, MFN2, MGME1, MPV17, OPA1, OPA3, POLG, POLG2, RRM2B, SLC25A3, SLC25A4, SPG7, SUCLA2, SUCLG1, TK2, TYMP)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Mitochondriale Kardiomyopathie (AARS2, ACAD9, AGK, AIFM1, ATAD3A, BOLA3, COA5, COQ2, COX10, COX6B1, CPT1A, DNAJC19, ELAC2, GARS, GTPBP3, HADHA, HADHB, ISCU, LAMP2, MRPL3, MRPL44, MRPS22, MTO1, MT-TH, MT-TL2, MT-TM, NDUFAF1, NDUFAF4, PNPLA2, SCO1, SCO2, SDHA, SLC22A5, SLC25A3, SLC25A4, TAZ, TMEM70, WFS1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Familiäre hemiplegische Migräne (ATP1A2, CACNA1A, NOTCH3, SCN1A)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Familiäre Hypertriglyceridämie (APOA5, APOC2, APOC3, GPD1, GPIHBP1, LMF1, LPL)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Hypertrophe Kardiomyopathie (ACTC1, ACTN2, ANKRD1, CALR3, CAV3, CSRP3, FHL1, GLA, JPH2, LAMP2, LDB3, MYBPC3, MYH6, MYH7, MYL2, MYL3, MYLK2, MYOZ2, MYPN, NEXN, PLN, PRKAG2, SLC25A4, SOS1, TAZ, TCAP, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1, TTN, TTR, VCL)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Familiäre hypertrophe Kardiomyopathie (ABCA1, ABCG5, ABCG8, ANGPTL3, APOA1, APOB, APOE, CETP, LCAT, LDLR, LDLRAP1, LIPA, LIPC, MTP, PCSK9, SAR1B, SCARB1, STAP1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000

Kardiomyopathie (ABCC9, ACTC1, ACTN2, ALMS1, ANKRD1, BAG3, CRYAB, CSRP3, DES, DMD, DSC2, DSG2, DSP, EYA4, FKTN, GATAD1, GLA, ILK, JUP, LAMA4, LAMP2, LDB3, LMNA, MYBPC3, MYH6, MYH7, MYL2, MYPN, NEXN, PLN, PRDM16, PSEN1, PSEN2, RAF1, RBM20, SCN5A, SDHA, SGCD, TAZ, TBX20, TCAP, TMPO, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1, TTN, VCL)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Ketogenese-Störung (ACADM, ACADVL, HADHA, HADHB, HMGCL, HMGCS2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Nierensteinerkrankung-CIL (ADCY10, AGXT, ATP6V0A4, ATP6V1B1, CASR, CLCN5, CLDN16, CYP24A1, GRHPR, HOGA1, KCNJ1, SLC12A1, SLC22A12, SLC2A9, SLC34A1, SLC34A3, SLC3A1, SLC4A1, SLC7A9, SLC9A3R1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Nierensteinerkrankung (ADCY10, AGXT, APRT, ATP6V0A4, ATP6V1B1, ATP7B, BSND, CA2, CASR, CLCN5, CLCNKB, CLDN10, CLDN16, CLDN19, CUL3, CYP24A1, CYP27B1, FAM20A, G6PC, GNA11, GRHPR, HNF4A, HOGA1, HPRT1, HSD11B2, INSR, KCNJ1, KLHL3, OCRL, OXGR1, SCNN1A, SCNN1B, SCNN1G, SLC12A1, SLC22A12, SLC26A1, SLC2A2, SLC2A9, SLC34A1, SLC34A3, SLC3A1, SLC4A1, SLC4A4, SLC7A9, SLC9A3R1, VDR, WNK1, WNK4, XDH)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Endokriner Kleinwuchs (BTK, ELF4, GH1, GHR, GHRHR, GHSR, HESX1, IFT172, IGF1, IGF1R, IGF2, IGFALS, LHX3, LHX4, OTX2, POU1F1, PROP1, RNPC3, SHOX, SOX3, STAT5B)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000

Ketolyse-Störung (ACAD9, ACAT1, ACSF3, AUH, BAAT, BCAT1, BCAT2, BCKDHA, BCKDHB, BCS1L, COQ9, DBT, DLD, ETFA, ETFB, ETFDH, ETHE1, FBP1, FH, G6PC, GLYCTK, GSS, GYS2, HADHB, HIBADH, HIBCH, HMGCL, HSD17B10, IVD, MCCC1, MCCC2, MLYCD, MMAA, MMAB, MMADHC, MUT, OXCT1, PCCA, PCCB, PYGL, SLC16A1, SLC37A4, SLC1A2, SLC1G1, TA7)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Kleinwuchs (ASXL1, ATRX, BLM, CCDC8, CDKN1C, CHD7, CREBBP, CUL7, DHCR7, EP300, ERCC6, ERCC8, FAM111A, FGD1, FGFR3, HDAC8, IARS, KDM6A, KMT2D, KRAS, LIG4, LMNA, NBN, NIPBL, NSUN2, OBSL1, PIK3R1, POC1A, PTPN11, RAD21, RAF1, ROR2, RPS6KA3, SEMA3E, SMARCA1, SMC1A, SMC3, SOS1, SRCAP, TBCE, TBX22, THRB, TRIM37, WRN)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Klippel-Feil-Syndrom (GDF3, GDF6, MEOX1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Kongenitale und distale Myopathie (ACTA1, ACVR1, BIN1, CACNA1A, CCDC78, CFL2, CHGB, CNTN1, ISCU, KBTBD13, KCNA1, LAMP2, MAMLD1, MEGF10, MSTN, MTM1, MTMR14, MYBPC3, MYF6, MYH2, PABPN1, PANK2, PFN1, PLEC, PON1, PON2, PON3, PRPH2, RYR1, SEPN1, TNNT1, TPM2, TPM3, TRIM32)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Morbus Meniere (DTNA, FAM136A)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
MODY-ähnliche Erkrankungen (CISD2, DCAF17, DUT, DYRK1B, FOXP3, GATA4, GATA6, INSR, LMNA, LRBA, MT-TL1, PAX6, PCBD1, PIK3R1, PLIN1, POLD1, PPARG, PPP1R15B, RFX6, SLC29A3, TRMT10A, WFS1, ZFP57)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000

Erwachsenendiabetes, der bei Jugendlichen auftritt (ABCC8, APPL1, BLK, CEL, GCK, HNF1A, HNF1B, HNF4A, INS, KCNJ11, KLF11, NEUROD1, PAX4, PDX1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Distale Myopathie (ACTA1, ANO5, CAV3, CRYAB, DES, DYSF, FHL1, FLNC, GNE, KLHL9, LDB3, MATR3, MYH14, MYH7, MYOT, NEB, RYR1, TCAP, TIA1, TPM3, VCP)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Knochenmarkdysfunktions-Syndrom (AP3B1, BRCA2, BRIP1, CSF3R, CXCR4, DKC1, ELANE, ERCC4, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, G6PC3, GATA1, GATA2, GFI1, HAX1, LAMTOR2, LYST, MPL, NHP2, NOP10, PALB2, RAB27A, RAC2, RBM8A, RMRP, RPL11, RPL15, RPL26, RPL35A, RPL5, RPS10, RPS17, RPS19, RPS24, RPS26, RPS7, RTEL1, SBDS, SLC37A4, SLX4, SRP72, TAZ, TERC, TERT, TINF2, USB1, VPS13B, WAS, WIPF1, WRAP53)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Knochendysplasie, osteosklerotische, letale Form (FAM20C)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Kolonkarzinom, hereditäres nicht polypöses, (EPCAM,EXO1,MLH1,MLH3,MSH2,MSH3,MSH6,PMS1,PMS2,TGFR2,TP53)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Kongenitales Myasthenes Syndrom (AGRN, CHAT, CHRNA1, CHRNB1, CHRND, CHRNE, COLQ, DOK7, GFPT1, MUSK, RAPSIN)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Kraniosynostosen (ALX4, BMP4, CCBE1, CD96, CYP26B1, EFN1, ERF, ESCO2, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FREM1, GLI3, IFT122, IFT43, IHH, IL11RA, IRX5, KRAS, LRP5, MEGF8, MSX2, MYH3, P4HB, POR, RAB23, RECQL4, SCARF2, SEC23A, SEC24D, SKI, SPECC1L, STAT3, TCF12, TGFB1, TGFB2, TWIST1, WDR19, WDR35, ZIC1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000

Lateralsklerose, amyotrophe (ALS2, ANG, ATXN2, C9orf72, CHCHD10, CHGB, CHMP2B, DAO, DCTN1, FIG4, FUS, KIF5A, NEFH, NR1H3, OPTN, PFN1, PON1, PON2, PON3, PRPH, SETX, SIGMAR1, SMN1, SOD1, SPG20, TARDBP, UBQLN2, VAPB, VCP, VEGFA, VPS54)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Chronische lymphatische Leukämie (ATM, BCOR, BIRC3, BRD2, BTK, CDKN2A, CHD2, DDX3X, EGR2, EZH2, FAT4, FBXW7, KLHL6, LAMB4, MED12, MYD88, NOTCH1, PLCG2, POT1, RUNX1, SAMHD1, SF3B1, SH2B3, TP53, XPO1, ZMYM3, ZNF292)	EDTA-Blut, EDTA-Knochenmark	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD (Bestimmung der Mutationslast, niedrige Nachweisgrenze)	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500
Leukämie, B-Zell akute lymphatische (CREBBP, CRLF2, FLT3, IKZF1, NT5C2, PRDM9, SETD2, TP53)	EDTA-Blut, EDTA-Knochenmark	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD (Bestimmung der Mutationslast, niedrige Nachweisgrenze)	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500
Chronische Neutrophilenleukämie (ASXL1, CSF3R, ELANE, SETBP1, U2AF1)	EDTA-Blut, EDTA-Knochenmark	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD (Bestimmung der Mutationslast, niedrige Nachweisgrenze)	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500
Leukämie, chronische myelomonozytäre (ASXL1, CALR, CBL, CSF3R, DNMT3A, ETNK1, EZH2, IDH1, IDH2, JAK2, KIT, KRAS, MPL, NRAS, PTPN11, RUNX1, SETBP1, SF3B1, SRSF2, TET2, TP53, U2AF1, ZRSR2)	EDTA-Blut, EDTA-Knochenmark	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD (Bestimmung der Mutationslast, niedrige Nachweisgrenze)	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500
Leber congenitale Amaurose (ADAMTS18, AIPL1, ALMS1, CABP4, CEP290, CRB1, CRX, DHX38, DTHD1, GDF6, GUCY2D, IMPDH1, IQCB1, KCNJ13, LCA5, LRAT, MERTK, MPDZ, MYO7A, NMNAT1, OTX2, RD3, RDH12, RPE65, RPGRIP1, SPATA7, TULP1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Lipodystrophie (AGPAT2, AKT2, BSCL2, CAV1, CIDEC, FBN1, INSR, LMNA, LMNB2, PPARG, PTRF, ZMPSTE24)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000

Mikromele Dysplasie (ADAMTS10, ADAMTS17, ADAMTSL2, BMPR1B, COL11A1, COL11A2, DVL1, FBN1, FGFR3, FLNA, FZD2, GDF5, GPC6, GSC, IFT140, IHH, LTBP2, NPR2, PDE4D, PRKAR1A, ROR2, SHOX, SLC26A2, SLC05A1, SMAD4, SULF1, TRPS1, WNT5A)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Medulloblastome (APC, BRCA2, MSH2, MSH6, PALB2, PMS2, PTCH1, SUFU, TP53)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
3M-Syndrom (CUL7, OBSL1, CCDC8)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Lujan-Fryns-Syndrom (MED12, UPF3B, ZDHHC9)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Long QT-Syndrom DIVV01 (KCNQ1, KCNH2, SCN5A, ANK2, KCNE1, KCNE2, KCNJ2, CACNA1C, CAV3, SCN4B, AKAP9, SNTA1, KCNJ5, ALG10, TRPM4)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Lungenerkrankung, diffuse (ABCA3, CSF2RA, CSF2RB, MARS, SFTPB, NKX2-1 etc)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Magenkarzinom (AMER1, APC, CDH1, CTNNA1, CTNNB1, DOT1L, ERCC6, ERCC8, FBXO24, INSR, MAP3K6, SPRED1, TP53, WNT1, WNT10A, WNT4, WNT5A, WNT8A)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Mantellzell-Lymphom (ATM, CCND1, CDKN2A, CHD2, MEF2B, NOTCH1, TET2, TP53, TRAF2, UBR5)	EDTA-Blut, EDTA-Knochenmark	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD (Bestimmung der Mutationslast, niedrige Nachweisgrenze)	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500

Meckel-Gruber-Syndrom (AHI1, ARL13B, ARMC9, ATXN10, B9D1, B9D2, C5orf42, CC2D2A, CELSR2, CEP104, CEP120, CEP290, CEP41, CEP55, CSPP1, EXOC8, GLI3, HYL1, IFT88, INPP5E, KIAA0556, KIAA0586, KIAA0753, KIF14, KIF7, MKS1, NPHP1, NPHP3, OFD1, PDE6D, PDPR, PIBF1, POC1B, RPGRIP1L, SUFU, TCTN1, TCTN2, TCTN3, TMEM107, TMEM138, TMEM216, TMEM231, TMEM237, TMEM67, TTC21B, TXNDC15, ZNF423)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Migräne, familiäre hemiplegische EPIEYOIV01 (ATP1A2, CACNA1A, NOTCH3, SCN1A)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Mikrophthalmie (ABCB6, ALDH1A3, ATOH7, BCOR, BMP4, BMP7, C12orf57, CHD7, FOXE3, FREM1, GDF3, GDF6, HCCS, HESX1, HMGB3, MAB21L2, MFRP, NAA10, OTX2, PAX6, PORCN, PQBP1, PRSS56, RARB, RAX, RBP4, SALL2, SHH, SIX6, SMOC1, SOX2, STRA6, TENM3, VAX1, VSX2, YAP1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000

Mikrozephalie (ADGRG1, AGMO, ANKLE2, ANKRD11, AP4M1, ARFGF2, ARID1A, ARID1B, ARX, ASPM, ATP13A2, ATR, ATRIP, ATRX, CASC5, CASK, CDC6, CDK5RAP2, CDK6, CDKL5, CDON, CDT1, CENPE, CENPJ, CEP135, CEP152, CEP164, CEP63, CHMP1A, CIT, CLN5, CLN6, CLN8, CREBBP, CTSD, CTSF, DCX, DHCR7, DNAJC5, DNM1L, DYM, DYNC1H1, EFTUD2, EP300, ERCC1, ERCC2, ERCC3, ERCC5, ERCC6, ERCC8, EXOSC3, FKR1, FKTN, FLNA, FOXG1, GLI2, GRN, HDAC8, IER3IP1, IGF1, IGF1R, KCTD7, KIF11, KIF2A, KIF5C, LARGE, LIG4, MCPH1, MECP2, MED17, MEF2C, MFSD2A, MFSD8, MIR17HG, MSMD1, MYCN, NAA10, NDE1, NIN, NIPBL, NR2E1, ORC1, ORC4, ORC6, PAFAH1B1, PCNT, PHC1, PHF6, PHGDH, PIEZO2, PLK4, PNKP, POMGNT1, POMT1, POMT2, PPT1, PQBP1, PSAT1, PTCH1, RAD21, RARS2, RBBP8, RELN, RNU4ATAC, RTTN, SASS6, SHH, SIX3, SLC25A19, SLC9A6, SMARCA2, SMARCA4, SMARCB1, SMARCE1, SMC1A, SMC3, SOX11, STAMBP, STIL, TCF4, TGIF1, TPP1, TRAIP, TRAPPC9, TSEN15, TSEN2, TSEN34, TSEN54, TUBA1A, TUBB2B, TUBB3, TUBB4A, TUBG1, TUBGCP6, UBR1, VRK1, WDR62, XIRP1, ZEB2, ZIC2, ZNF335)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
MODY (HNF4A, GCK, HNF1A, PDX1, HNF1B, NEUROD1, KLF11, CEL, PAX4, INS, BLK, ABCC8, KCNJ11)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Molybdän-Cofaktor-Defizienz (GPHN, MOCS1, MOCS2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
monogene Insulinresistenz (AGPAT2, AKT2, BSCL2, CAV1, CIDEC, FBN1, INSR, LMNA, LMNB2, PPARG, PTRF, ZMPSTE24)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000

Monogener Diabetes (ABCC8, AGPAT2, AIRE, ALMS1, APPL1, BLK, BSCL2, C10orf2, CAV1, CEL, CIDEA, CISD2, CTLA4, CYC1, DCAF17, DNAJC3, DUT, DYRK1B, EIF2AK3, EIF2S3, FOXP3, GATA4, GATA6, GCK, GLIS3, HNF1A, HNF1B, HNF4A, IER3IP1, IL2RA, INS, INSR, ITCH, KCNJ11, KLF11, LMNA, LMNB2, LRBA, MNX1, MT-CO1, MT-CO3, MT-ND1, MT-ND4, MT-ND6, MT-RNR1, MT-RNR2, MT-TE, MT-TI, MT-TK, MT-TL1, MT-TR, MT-TS1, NEUROD1, NEUROG3, NKX2-2, PAX4, PAX6, PCBD1, PDX1, PLAGL1, PPARG, PPP1R15B, PPP1R3A, PTF1A, PTRF, RFX6, SIRT1, SLC19A2, SLC29A3, SLC2A2, STAT1, STAT3, STAT5A, STAT5B, TRMT10A, UCP2, WFS1, WRN, ZFP57, ZMPSTE24)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Morbus Osler (ACVRL1, ENG, GDF2, SMAD4)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Morbus Waldenström (ARID1A, CD79B, CXCR4, KMT2D, MYD88)	EDTA-Blut, EDTA-Knochenmark	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD (Bestimmung der Mutationslast, niedrige Nachweisgrenze)	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500
multiples Myelom (BRAF, DIS3, FAM46C, KRAS, NRAS, TP53)	EDTA-Blut, EDTA-Knochenmark	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD (Bestimmung der Mutationslast, niedrige Nachweisgrenze)	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500
Mukopolysaccharidose (ARSB, GALNS, GLB1, GNS, GUSB, HGSNAT, HYAL1, IDS, IDUA, NAGLU, SGSH)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Mentale Retardierung - männlich (ARX, ATRX, CUL4B, PHF6, PQBP1, PTEN, SLC2A1, SLC6A8, STXBP1, TCF4, ZEB2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Mentale Retardierung - weiblich (CDKL5, EHMT1, FOXG1, MECP2, MEF2C, PCDH19, PTEN, SHANK3, SLC2A1, STXBP1, TCF4, ZEB2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000

X-gekoppelte, kongenitale stationäre Nachtblindheit (CABP4, CACNA1F, GNAT1, GNB3, GPR179, GRK1, GRM6, LRIT3, NYX, PDE6B, RHO, SAG, SLC24A1, TRPM1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Nicht-diabetische Hyperglykämie (GLIS3)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Non-compaction-Kardiomyopathie (ACTC1, CASQ2, HCN4, LDB3, MYBPC3, MYH7, PRDM16, TAZ, TNNT2, TPM1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Kongenitale Muskeldystrophie (ACTA1, ANO5, B3GALNT2, B4GAT1, BIN1, CAPN3, CCDC78, CFL2, CHKB, CNTN1, COL6A1, COL6A2, COL6A3, DAG1, DMD, DYSF, FHL1, FKRP, FKTN, GBE1, GMPPB, ISPD, KBTBD13, KLHL40, KLHL41, LAMA2, LARGE, LMNA, MEGF10, MTM1, NEB, POMGNT1, POMGNT2, POMK, POMT1, POMT2, RYR1, SEPN1, TMEM5, TNNT1, TPM2, TPM3)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Muskeldystrophie, Gliedergürtel Typ 1A (MYOT, LMNA, CAV3, CAPN3, DYSF, SGCG, FKRP)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Nachtblindheit, kongenitale stationäre (GNAT1, RHO, PDE6B, GRM6, CABP4, GRK1, TRPM1, SLC24A1, GPR179, NYX, CACNA1F, LRIT3)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Neoplasie, myeloproliferative (CALR, DNMT3A, EZH2, IDH1, IDH2, JAK2, MPL, NFE2, NTRK1, SF3B1, SUZ12, TET2, TP53, U2AF1, ZRSR2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000

Nephronophthise (AGXT, ANKS6, CEP164, CEP290, CEP83, DCDC2, FAN1, GLIS2, IFT172, INVS, IQCB1, MAP7D3, MAPKBP1, MRE11A, NEK8, NPHP1, NPHP3, NPHP4, RPRIP1L, SDCCAG8, SLC41A1, TMEM67, TRAF3IP1, TTC21B, WDR19, XPNPEP3, ZNF423)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Netzhautablösung (CAPN5, CHM, COL11A1, COL11A2, COL18A1, COL2A1, COL9A1, COL9A2, COL9A3, EFEMP1, FBN1, FZD4, KCNJ13, LRP5, NDP, P3H2, PLA2G5, RDH5, RLBP1, RS1, TSPAN12, TUBGCP4, VCAN, VPS13B, ZNF408)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Nephrotisches Syndrom (ACTN4, ADCK4, ANLN, APOL1, ARHGAP24, ARHGDIA, AVIL, CD2AP, COL4A3, COL4A4, COL4A5, COQ2, COQ6, CRB2, CUBN, DGKE, DLC1, EMP2, FAT1, FN1, INF2, ITGA3, ITGB4, ITSN1, KANK1, KANK2, KANK4, LAMB2, LMX1B, LRP2, MAGI2, MT-TL1, MYH9, MYO1E, NPHS1, NPHS2, NUP107, NUP205, NUP93, PAX2, PDSS2, PLCE1, PTPRO, SCARB2, SGPL1, SMARCA1, TNS2, TRPC6, TTC21B, WDR73, WT1, XPO5)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Neuroblastom (ALK, BARD1, BLM, CHEK2, FANCD2, GALNT14, KIF1B, NKAIN2, NME1, PALB2, PHOX2B, PINK1, TP53)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000

Fettleibigkeit (ALMS1, APC2, ARL6, BBIP1, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, C8orf37, CARTPT, CCDC28B, CEP164, CEP19, CEP290, CUL4B, DYRK1B, GNAS, IFT172, IFT27, IFT74, KDM6A, KMT2D, KSR2, LEP, LEPR, LZTFL1, MAGEL2, MC3R, MC4R, MEGF8, MKKS, MKS1, NFIX, NROB2, NSD1, NTRK2, PCSK1, PHF6, POMC, PPARG, PTEN, PYY, RAB23, SDCCAG8, SH2B1, SIM1, TMEM67, TRIM32, TTC8, UCP3, VPS13B, WDPCP)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Refsum-Syndrom (PEX1, PEX10, PEX11B, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX2, PEX26, PEX3, PEX5, PEX6, PEX7, PHYH)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Oro-fazio-digitales Syndrom (C2CD3, C5orf42, DDX59, IFT57, INTU, KIAA0753, NEK1, OFD1, SCLT1, TBC1D32, TCTN3, TMEM107, TMEM138, TMEM216, TMEM231, WDPCP9)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Neuronale Migrationsstörung (ACTB, ACTG1, ADGRG1, ARFGEF2, ARX, COL18A1, CPT2, DCX, EMX2, EOMES, FGFR3, FH, FLNA, IER3IP1, LAMA2, LAMB1, LAMC3, MED12, PAFAH1B1, PAX6, PEX7, PIK3CA, PIK3R2, PQBP1, RAB18, RAB3GAP1, RAB3GAP2, RELN, RTTN, SNAP29, SRPX2, TUBA1A, TUBA8, TUBB2B, TUBB3, VDAC1, WDR62)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
X-gekoppelte, rezessive nicht syndromaler Schwerhörigkeit (COL4A6, POU3F4, PRPS1, SMPX, TIMM8A)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
nicht-syndromaler sensorineuraler Schwerhörigkeit (COCH, COL11A2, MYO3A, CDH23, ERIS, DFNA5, DFB31, DFNB59, DIAPH1, ESPN, EYA4, GJB2, GJB3, GJB6, KCNQ4, LOXH1, MYH14, MYO15A, MYO1A, MYO6, MYO7A, OTOA, OTOF, PCDH15, POU4F3, RDX,TECTA, TMC1, TRIOBP, WFS1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000

Niemann-Pick-Krankheit (NPC1, NPC2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
NK-/T-Zell-Lymphom (ARID1A, ASXL3, BCOR, DDX3X, EP300, FAS, JAK3, KMT2D, MGA, STAT3, STAT5B, TET2, TP53)	EDTA-Blut, EDTA-Knochenmark	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD (Bestimmung der Mutationslast, niedrige Nachweisgrenze)	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500
Noonan/CFC/Costello (PTPN11, SOS1, RAF1, KRAS, BRAF, NRAS, CBL, SHOC2, MAP2K1, MAP2K2, HRAS, SPRED1, RIT1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Nystagmus (FRMD7,GPR143)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Oligosaccharidose (AGA, CTSA, FUCA1, MAN2B1, MANBA, NAGA, NEU1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Osteosarkome (APC, BLM, MSH2, PALB2, RB1, RECQL4, TP53, WRN)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Peroxisomen-Biogenese-Störungen (PEX1, PEX10, PEX11B, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX2, PEX26, PEX3, PEX5, PEX6, PEX7)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Proteus Syndrom (AKT1, PIK3CA, PTEN)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Pachyonychia Congenita (KRT16, KRT17, KRT6A, KRT6B, KRT6C)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Prostatakrebs (AR, ATM, ATR, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CD82, CDH1, CHEK2, ELAC2, FAM175A, GEN1, HOXB13, MLH1, MRC1, MRE11A, MSH2, MSH6, MSMB, MSR1, MXI1, NBN, PALB2, PMS2, RAD51D, RNASEL, XRCC2, ZFHX3)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000

Primäre ciliäre Dyskinesie (ARMC4, C11orf70, C21orf59, CCDC103, CCDC114, CCDC151, CCDC39, CCDC40, CCDC65, CCNO, DNAAF1, DNAAF2, DNAAF3, DNAAF5, DNAH11, DNAH5, DNAI1, DNAI2, DNAJB13, DNAL1, DRC1, DYX1C1, GAS8, HYDIN, LRRC6, NME8, PIH1D3, RSPH1, RSPH3, RSPH4A, RSPH9, SPAG1, STK36, TTC25, ZMYND10)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Otopalatodigitales Syndrom (FLNA, MAP3K7, SH3PXD2B, TAB2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Optikusatrophie (ACO2, AFG3L2, ANTXR1, ATP1A3, C12orf65, CISD2, FA2H, MFN2, MT-ND1, MT-ND4, MT-ND6, NBAS, NR2F1, OPA1, OPA3, RTN4IP1, SLC25A46, SPG7, TIMM8A, TMEM126A, UCHL1, VAX2, WFS1, YME1L1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Osteogenesis imperfecta (COL1A1, COL1A2, CRTAP, PPIB, FKBP1A, LEPRE1, SP7, SERPINH1, SERPINF1, FKBP10, TMEM38B, IFITM5, BMP1, PLOD2, WNT1, FLNA, FLNB)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Osteolysegruppe (LMNA, MAFB, MMP2, NOTCH2, TNFRSF11A, TREM2, TYROBP, ZMPSTE24)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Otopalatodigitale Syndrome (FLNA, SH3PXD2B, MAP3K7, TAB2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
palmoplantare Keratose (AAGAB, DSG1, GJA1, KANK2, KRT1, KRT16, KRT6C, KRT9, MBTPS2, SERPINB7, TRPV3)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Pankreaskarzinom, familiäres	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000

Pena-Shokeir-Syndrom Typ I (ADCY6, ADGRG6, CHRNA1, CHRND, CHRNG, CNTN1, CNTNAP1, DNM2, DOK7, ERBB3, GLE1, MUSK, MYBPC1, PIP5K1C, RAPSN, ZBTB42)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Proximale Tubulopathie (ABCC6, AGXT, APRT, ATP7B, BCS1L, C10orf2, CLCN5, COQ9, COX10, CTNS, CUBN, DMP1, EHHADH, ENPP1, FAH, FGF23, GLA, GRHPR, HNF4A, HOGA1, HPRT1, LRP2, MRPS22, OCRL, PHEX, RRM2B, SLC13A2, SLC17A1, SLC17A2, SLC17A3, SLC20A1, SLC20A2, SLC22A12, SLC26A1, SLC26A6, SLC2A2, SLC2A9, SLC34A1, SLC34A2, SLC34A3, SLC3A1, SLC7A9, SLC9A3R1, TSFM, XDH)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Hypokaliämische periodische Paralyse (CACNA1S, SCN4A)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Parkinson-Krankheit (LRRK2, PARK2, PARK7, PINK1, SNCA, VPS13C, VPS35)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Patellare Dysostosen (CDC6, CDT1, KAT6B, LMX1B, ORC1, ORC4, ORC6, PITX1, TBX4)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
peripheres T-Zell-Lymphom (DNMT3A, FAS, IDH2, JAK1, PLCG1, PRDM1, PRF1, RHOA, STAT3, STIM2, TET2, TP53)	EDTA-Blut, EDTA-Knochenmark	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD (Bestimmung der Mutationslast, niedrige Nachweisgrenze)	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500
Perrault-Syndrom (CLPP, HARS2, HSD17B4, LARS2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Phaeochromozytome-Paragangliome (FH, GDNF, KIF1B, MAX, RET, SDHA-D, TMEM127, VHL)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Polyposis (APC, MUTYH)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000

Potentiell letale Skletterkrankungen (AGPS, ALPL, ARSE, BMPER, CANT1, CEP120, COL11A1, COL11A2, COL1A1, COL1A2, COL2A1, CRTAP, DHCR7, DLL3, DYNC2H1, EBP, EVC, EVC2, FAM111A, FAM20C, FGFR2, FGFR3, FLNA, FLNB, GLI3, GNPAT, IFT140, IFT172, IFT80, INPPL1, KIAA0586, LBR, LIFR, NEK1, NSDHL, P3H1, PEX7, PPIB, PTH1R, RNU4ATAC, SLC26A2, SLC35D1, SOX9, TRIP11, TTC21B, WDR19, WDR34, WDR60, WNT7A)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Leukämie, Ph-Ähnliche akute lymphatische (ARID2, ASXL1, BLNK, CHD2, CRLF2, DGKH, EPOR, IKZF1, IL2RB, ITPKB, JAK1, JAK2, KRAS, LRP1B, LYN, NRAS, NTRK3, PDGFRA, PTK2B, PTPN11, TP53, TYK2)	EDTA-Blut, EDTA-Knochenmark	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD (Bestimmung der Mutationslast, niedrige Nachweisgrenze)	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500
Progerie-Syndrom (AGPAT2, ALDH18A1, B4GALT7, BANF1, BLM, BSCL2, COL3A1, ERCC1, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, ERCC6, ERCC8, GORAB, GTF2H5, LMNA, PCNA, PDGFRB, POLD1, PTDSS1, PYCR1, RECQL4, WRN, ZMPSTE24)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Schilddrüsen-Erkrankung (DUOX2, DUOX2A, FOXE1, GLIS3, GNAS, IGSF1, IYD, KAT6B, LHX3, NKX2-1, NKX2-5, PAX8, POU1F1, PROP1, SECISBP2, SLC16A2, SLC26A4, SLC5A5, TBCE, TG, THRA, THRB, TPO, TRH, TSHB, TSHR, UBR1, ZFAT)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Syndromale Retinitis pigmentosa (ABHD12, CC2D2A, CEP164, CEP19, COL9A1, ERCC6, EVC, EVC2, GNPTG, IFT140, INVS, IQCB1, KIF11, MFSD8, NPHP3, OAT, PANK2, PHYH, PLK4, POC1A, RB1, RDH11, TUBGCP6, WDR19, XPNPEP3)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
SANDD-Syndrom (CACNA1D)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000

Rubinstein-Taybi-Syndrom (CREBBP, EP300, SRCAP)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Phosphatdiabetes (ALPL, CLCN5, CYP27B1, CYP2R1, DMP1, ENPP1, FAH, FGF23, OCRL, PHEX, SLC34A1, SLC34A3, SLC9A3R1, VDR)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Pyoderma gangrenosum - Akne - Hidradenitis suppurativa (NCSTN, PSEN1, PSENEN)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Polyzystischen Lebererkrankung (PRKCSH, SEC63, LRP5)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Prostatakarzinom, familiärer (NGS)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Pseudohypoaldosteronismus (CACNA1D, CACNA1H, CUL3, KCNJ5, KLHL3, NR3C2, SCNN1A, SCNN1B, SCNN1G, WNK1, WNK4)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Renal-tubuläre Azidose (SLC4A1, SLC4A4, ATP6V1B1, ATP6V0A4 , CA2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500
Renale tubuläre Dysgenese (ACE, AGT, AGTR1, REN)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
X-gekoppelte Retinitis pigmentosa (CHM, OFD1, PGK1, RP2, RPGR)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Retinitis pigmentosa (PRPF31, TULP1, ABCA4, C2ORF71, CERKL, CRX, FAM161A, FSCN2, IMPG2, KLHL7, MERTK, NR2E3, NRL, PROM1, PRPF3, PRPF8, RDS, RP44, RHO, ROM1, RP1, RP1L1, EYS, RP9, RPE65, SAG, TOPOS, USH2A, USH3A, RP2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Retinoblastom (RB1, MYCN)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Salzverlust-Syndrom (KCNJ1, SLC12A1, CLCNKB, SLC12A3, SLC12A3, BSND, CASR, GNA11, AP2S1, KCNJ10)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000

Schilddrüsenkarzinom (APC, CDKN1B, DICER1, FOXE1, HAPB2, MEN1, NKX2-1, PRKAR1A, PTEN, RET, SDHB, SDHC, SDHD, TP53)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Schwere Myoklonische Epilepsie des Kindesalters (SCN1A, SCN1B, SCN9A)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Mastozytose, systemische (ASXL1, CBL, ETNK1, EZH2, IDH1, IDH2, JAK2, KIT, KRAS, NRAS, RUNX1, SRSF2, TET2, U2AF1)	EDTA-Blut, EDTA-Knochenmark	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD (Bestimmung der Mutationslast, niedrige Nachweisgrenze)	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500
Syndrome mit Reduktionsdefekten der Extremitäten (ARHGAP31, BHLHA9, CDH3, DOCK6, EOGT, ESCO2, HDAC8, NIPBL, RAD21, RBM8A, RBPJ, RECQL4, SALL4, SMC1A, SMC3, TBX15, TBX3, TP63, WNT3, WNT7A)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Spherozytose, hereditäre (ANK1, EPB42, SLC4A1, SPTA1, SPTB)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Sotos Syndrom (NF1X, NSD1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Splenisches Marginalzonenlymphom (ARID1A, KLF2, KMT2D, NOTCH2, TP53)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Senior-Loken-Syndrom (CEP290, IQCB1, NPHP1, NPHP3, NPHP4, SDCCAG8, TRAF3IP1, WDR19)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Mitochondriale Schwerhörigkeit (MT-TS2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Schwerhörigkeit, autosomal dominant (ACTG1, CCDC50, COCH, CRYM, DFNA5, DIAPH1, DIAPH3, ESPN, EYA4, GJB2, GJB3, GJB6, KCNQ4, MYH14, MYH9, MYO1A, MYO6, MYO7A, POU4F3, SLC17A8, TECTA, GRHL2, TMC1, WFS1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000

Schwerhörigkeit, autosomal rezessiv (BSND, TPRN, CDH23, CLDN14, DFN31, DFN859, ESPN, ESRRB, GJB2, GJB3, GJB6, GRXCR1, HGF, LHFPL5, LOXHD1, LRTOMT, MYO15A, MYO3A, , YO6, MYO7A, OTOA, OTOF, PCDH15, ATP2B2, PTPRO, RDX, SERPINB6, SLC26A4, SLC26A5, TECTA, TMC1, TMIE, TMPRSS3, MARVELD2, TRIOBP, USH1C)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Senior-Løken-Syndrom (NPHP1, NPHP3, NPHP4, IQCB1, CEP290, SDCCAG8)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Sensenbrenner-Syndrom (DPH1, DYNC2H1, IFT122, IFT43, IFT52, WDR19, WDR35)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Skelettdysplasie mit abnormer Mineralisierung (ALPL, ANKH, AP2S1, CASR, CLCN5, CYP27B1, CYP2R1, DMP1, ENPP1, FGF23, GNA11, PHEX, SLC34A1, SLC34A3, SLC9A3R1, VDR)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Skelettdysplasie mit erhöhter Knochendichte (AMER1, ANKH, CA2, CLCN7, COL1A1, CTSK, DHCR24, DLX3, FAM20C, FERMT3, GJA1, HPGD, IKBKG, LEMD3, LRP4, LRP5, MTAP, OSTM1, PLEKHM1, PTDSS1, PTH1R, RASGRP2, SLC29A3, SLC2A1, SNX10, SOST, TBXAS1, TCIRG1, TGFB1, TNFRSF11A, TNFRSF11B, TNFSF11)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Spinale Muskelatrophie (SMA), distale Form (AARS, AR, ASAH1, ATP7A, BICD2, BSCL2, CHCHD10, DCTN1, DNAJB2, DYNC1H1, EXOSC3, EXOSC8, FBXO38, GARS, GLE1, HEXA, HSPB1, HSPB3, HSPB8, IGHMBP2, LAS1L, PLEKHG5, REEP1, SCO2, SETX, SIGMAR1, SLC5A7, SMN1, TFG, TRPV4, UBA1, VAPB, VRK1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000

Intrahepatische Cholestase bei Schwangerschaft (ABCB11, ABCB4, ABCC2, ATP8B1, NR1H4, TJP2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Mitochondriale Optikusatrophie (ACO2, AUH, C12orf65, GLRX5, ISCA2, MTO1, MTPAP, NBAS, OPA1, OPA3, SERAC1, SURF1, TIMM8A, TSFM, WFS1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Mitochondrialer Pyruvatdehydrogenase-Defekt (ATP5E, ATPAF2, DLAT, DLD, PC, PDHA1, PDHB, PDHX, PDP1, TMEM70)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Mitochondriale Retinitis pigmentosa (MT-ATP6, MT-ND1, MT-ND4, MT-ND6, MT-TH, MT-TL1, MT-TP, MT-TS2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000

Mito-Nuklear (AARS2, ABCB7, ACAD9, ACADM, ACADS, ACADVL, ACO2, ADCK1, ADCK2, ADCK3, ADCK4, ADCK5, AFG3L2, AGK, AIFM1, AK2, APOPT1, APTX, ATP5A1, ATP5E, ATPAF1, ATPAF2, AUH, BCS1L, BOLA3, C10orf2, C12orf65, C19orf12, CARS2, CHCHD10, CHKB, CLPB, CLPP, COA3, COA5, COASY, COQ10A, COQ10B, COQ2, COQ4, COQ5, COQ6, COQ7, COQ9, COX10, COX14, COX15, COX20, COX4I1, COX4I2, COX5A, COX5B, COX6A1, COX6B1, COX6C, COX7A1, COX7B, COX7C, COX8A, CPS1, CPT1A, CPT2, CYC1, CYCS, DARS2, DBT, DGUOK, DLAT, DLD, DNA2, DNAJC19, DNAJC3, DNMT1L, EARS2, ECHS1, ELAC2, ERCC6, ERCC8, ETFA, ETFB, ETFDH, ETHE1, FARS2, FASTKD2, FBXL4, FDX1L, FOXRED1, GARS, GDAP1, GFER, GFM1, GFM2, GLRX5, GLUD1, GTPBP3, HADH, HADHA, HADHB, HARS2, HCCS, HMGCL, HSD17B10, HSPD1, IBA57, ISCA2, ISCU, KARS, KIF5A, LAMP2, LARS2, LIAS, LIPT1, LRPPRC, LYRM4, MARS2, MFF, MFN2, MGME1, MPC1, MPV17, MRPL3, MRPL44, MRPS16, MRPS22, MTFMT, MTO1, MTPAP, NADK2, NARS2, NBAS, NDUFA1, NDUFA10, NDUFA11, NDUFA12, NDUFA13, NDUFA2, NDUFA3, NDUFA4, NDUFA5, NDUFA6, NDUFA7, NDUFA8, NDUFA9, NDUFAB1, NDUFAF1, NDUFAF2, NDUFAF3, NDUFAF4, NDUFAF5, NDUFAF6, NDUFB1, NDUFB10, NDUFB11,	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
--	----------------	---	--	---

NDUFB2,NDUFB3,NDUFB4,NDUFB5,NDUFB6,NDUFB7,NDUFB8,NDUFB9,NDUFC2,NDUFS1,NDUFS2,NDUFS3,NDUFS4,NDUFS5,NDUFS6,NDUFS7,NDUFS8,NDUFV1,NDUFV2,NDUFV3,NFS1,NFU1,NUBPL,OPA1,OPA3,PANK2,PARS2,PC,PDHA1,PDHB,PDHX,PDP1,PDSS1,PDSS2,PET100,PLA2G6,PNPLA2,PNT1,POLG,POLG2,PPARG,PTRH2,PUS1,RARS2,RMND1,RMRP,RRM2B,SARS2,SCO1,SCO2,SDHA,SDHAF1,SDHAF2,SDHB,SDHC,SDHD,SERAC1,SFXN4,SLC19A2,SLC19A3,SLC22A5,SLC25A12,SLC25A19,SLC25A20,SLC25A22,SLC25A3,SLC25A38,SLC25A4,SLC33A1,SLC6A8,SPG7,STXBP1,SUCLA2,SUCLG1,SURF1,TACO1,TARS2,TAZ,TIMM8A,TK2,TMEM126A,TMEM70,TPK1,TRIT1,TRMU,TSFM,TTC19,TUFM,TYMP,UQCR10,UQCR11,UQCRB,UQCRC1,UQCR				
Mitochondriale Leukenzephalopathie (AARS2, APOPT1, AUH, COX10, COX6B1, DARS2, DBT, EARS2, ECHS1, FARS2, FBXL4, GARS, HSPD1, IBA57, ISCA2, MARS2, MPV17, MTFMT, NDUFAF2, NDUFAF3, NDUFS1, NDUFV1, NFU1, NUBPL, POLG, SDHA, SDHAF1, SDHB, TUFM, TYMP)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500
Mitochondriale Myopathie (ACADS, ACADVL, AGK, AIFM1, C10orf2, CHCHD10, CHKB, CPT2, DGUOK, ETFB, ETFDH, FBXL4, FDX1L, FOXRED1, GARS, GFER, HADHA, HADHB, ISCU, LAMP2, PNPLA2, POLG, PUS1, RMND1, RRM2B, SLC22A5, SUCLA2, SUCLG1, TAZ, TK2, YARS2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000

Ichthyose und verwandte Keratinisierungsstörungen (AAGAB, ABCA12, ABHD5, ALDH3A2, ALMS1, ALOX12B, ALOXE3, AP1S1, AQP5, ATP2A2, ATP2C1, CARD14, CDSN, CERS3, CLDN1, CSTA, CTSC, CYP4F22, DSG1, DSP, EBP, ELOVL4, ENPP1, ERCC2, ERCC3, FLG, GJB2, GJB3, GJB4, GJB6, GTF2H5, JUP, KRT1, KRT10, KRT14, KRT16, KRT17, KRT2, KRT6A, KRT6B, KRT6C, KRT9, LIPN, LOR, MBTPS2, NIPAL4, NSDHL, PHYH, PNPLA1, POMP, RHBDF2, SERPINB7, SLC27A4, SLURP1, SNAP29, SPINK5, ST14, STS, SUMF1, TAT, TGM1, TGM5, TRPV3, VPS33B, WNT10A)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Thrombozytose, familiäre (JAK2,MPL,THPO)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Hypopituitarismus (ARNT2, CDON, GLI2, HESX1, LHX3, LHX4, OTX2, POU1F1, PROP1, RBM28, SOX2, SOX3)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Mitochondriale Hypoglykämie (BCS1L, C10orf2, CYC1, DGUOK, GFM1, MCCC1, MCCC2, MPV17, MT-TL1, POLG, SUCLG1, TAZ, TRMU, UQCRB, UQCRC2, YARS2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Hypoglykämie (AKT1, AKT2, AKT3, ALDH7A1, ALG12, ALG3, CACNA1C, CD36, CDKN1C, GPC3, GYS2, HRAS, IARS, KCNQ1, KDM6A, KMT2D, MEF2C, MPI, NSD1, PCSK1, PGM1, PHKA1, PHKA2, PHKB, PHKG2, PHOX2B, PIK3CA, PIK3R2, PMM1, PMM2, PTEN, PYGL, PYGM, RNF125, SLC2A2, TALDO1, TRMT10A)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000

Heterotaxie (ACVR2B, ANKS3, ARMC4, BCL9L, C21orf59, CCDC103, CCDC114, CCDC151, CCDC39, CCDC40, CCDC65, CCNO, CFAP52, CFAP53, CFC1, CRELD1, DNAAF1, DNAAF2, DNAAF3, DNAAF5, DNAH11, DNAH5, DNAI1, DNAI2, DNAJB13, DNAL1, DRC1, DYX1C1, FOXH1, GALNT11, GAS8, GDF1, HYDIN, LEFTY2, LRRC6, MMP21, NKX2-5, NME8, NODAL, NPHP4, PIH1D3, PKD1L1, RSPH1, RSPH3, RSPH4A, RSPH9, SESN1, SHROOM3, SPAG1, STK36, TTC25, ZIC3, ZMYND10)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Hypertriglyceridämie (ABCA1, ANGPTL3, APOA1, APOA5, APOC2, APOC3, APOE, GCKR, GPD1, GPIHBP1, LIPA, LMF1, LPL)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Immundefekt, kombinierter schwerer (ADA, AK2, CD247, CD3D, CD3E, CORO1A, DCLRE1C, DOCK8, IL2RG, IL7R, JAK3, PRKDC, PTPRC, RAG1, RAG2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Hereditäre, spastische Paraplegie (ABCB7, ABCD1, AP4B1, AP4E1, AP4M1, AP4S1, AP5Z1, ATL1, BSCL2, C12orf65, CYP2U1, CYP7B1, DDHD1, DDHD2, ERLIN2, FA2H, GBA2, GCH1, GFAP, GJC2, GLB1, HSPD1, KIAA0196, KIF1A, KIF5A, L1CAM, MTPAP, NDUFV1, NIPA1, OPA1, OPA3, PLP1, PNPLA6, REEP1, RPIA, RTN2, SLC16A2, SLC33A1, SPAST, SPG11, SPG20, SPG21, SPG7, SPP1, SPR, TECPR2, TH, VAMP1, VPS37A, ZFYVE26, ZFYVE27)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
spastische Paraplegie (ATL1, SPAST, NIPA1, KIAA0196, KIF5A, RTN2, HSPD1, BSCL2, REEP1, ZFYVE27, SLC33A1, CYP7B1, SPG7, SPG11, ZFYVE26, ERLIN2, SPG20, SPG21, DDHD1, KIF1A, FA2H, PNPLA6, GJC2, GBA2, AP4B1, AP5Z1, CYP2U1, AP4M1, AP4E1, AP4S1, DDHD2, C12orf65, L1CAM, PLP1, SLC16A2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000

spinocerebelläre Ataxie (ABCB7, ADCK3, AFG3L2, ANO10, APTX, ATN1, ATXN8OS, C10orf2, CACNA1A, CYP27A1, DARS2, DNMT1, EXOSC3, FGF14, FLVCR1, FXN, GALC, ITPR1, KCNA1, KCNC3, KCND3, MRE11A, MTPAP, PDYN, PEX10, PLA2G6, PLEKHG4, PMM2, PRKCG, RARS2, RNF170, SACS, SETX, SIL1, SPR, SPTBN2, SYNE1, TDP1, TGM6, TSEN2, TSEN34, TSEN54, TTBK2, TTPA, VRK1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Gorlin-Goltz-Syndrom (PTCH1, PTCH2, SUFU)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Marginalzonen-Lymphom (BIRC3, IKBKB, KLF2, MAP3K14, MYD88, NOTCH1, NOTCH2, TNFAIP3, TRAF3)	EDTA-Blut, EDTA-Knochenmark	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD (Bestimmung der Mutationslast, niedrige Nachweisgrenze)	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500
splenisches Marginalzonen-Lymphom (SMCL)	EDTA-Blut, EDTA-Knochenmark	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD (Bestimmung der Mutationslast, niedrige Nachweisgrenze)	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500
spondylometaphysäre Dysplasie und Spondylo-epi-(meta)-physäre Dysplasie (ACAN, ACP5, B3GALT6, COL11A1, COL11A2, COL2A1, COL9A1, COL9A2, COL9A3, DDR2, DYM, EIF2AK3, GPX4, HSPG2, KIF22, LONP1, LOXL3, MATN3, MMP13, NKX3-2, PAM16, PAPSS2, PCYT1A, POP1, RAB33B, RMRP, SLC26A2, SLC39A13, SMARCA1, TRAPPC2, TRPV4, WISP3)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Stickler-Syndrom (COL11A1, COL11A2, COL2A1, COL9A1, COL9A2, COL9A3, LOXL3)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000

Störungen der Geschlechtsentwicklung XY (AKR1C2, AKR1C4, AMH, AMHR2, ANOS1, AR, BMP15, CBX2, CHD7, CLPP, CYB5A, CYP11A1, CYP11B1, CYP17A1, CYP19A1, CYP21A2, DHH, DIAPH2, DMRT1, DMRT2, DUSP6, EIF4ENIF1, ESR1, FEZF1, FGF17, FGF8, FGFR1, FIGLA, FLRT3, FOXL2, FSHB, FSHR, GALT, GATA4, GDF9, GNRH1, GNRHR, HARS2, HFM1, HHAT, HNF1B, HOXA13, HOXA7, HS6ST1, HSD17B3, HSD17B4, HSD3B2, IL17RD, KISS1, KISS1R, KLHL4, LARS2, LHB, LHCGR, LHX1, MAMLD1, MAP3K1, MCM9, NOBOX, NR0B1, NR5A1, NSMF, PAX2, POF1B, POR, PROK2, PROKR2, PSMC3IP, RSP01, SEMA3A, SF1, SOX3, SOX9, SPRY4, SRD5A2, SRY, STAG3, STAR, SYCE1, TAC3, TACR3, TBX6, WDR11, WNT4, WNT9B, WT1, ZFPM2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Insulin-Resistenz (AGPAT2, AKT1, AKT2, BSCL2, CAV1, CIDEC, FBN1, INSR, LIPE, LMNA, LMNB2, MT-TL1, NSMCE2, PCNT, PIK3R1, PLIN1, POC1A, POLD1, PPARG, PPP1R3A, PTRF, SH2B1, TBC1D4, TCF7L2, WRN, ZMPSTE24)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Thrombozytopenie (ADAMTS13, ANKRD26, CYCS, ETV6, FCGR2C, GATA1, GP1BA, GP1BB, GP9, HOXA11, ITGA2B, ITGB3, MASTL, MPL, MYH9, RBM8A, RUNX1, SRC, THBD, TUBB1, WAS)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000

Störungen der Geschlechtsentwicklung XX (AKR1C2, AKR1C4, AMH, AMHR2, ANOS1, AR, BMP15, CBX2, CHD7, CLPP, CYB5A, CYP11A1, CYP11B1, CYP17A1, CYP19A1, CYP21A2, DHH, DIAPH2, DMRT1, DMRT2, DUSP6, EIF4ENIF1, ESR1, FEZF1, FGF17, FGF8, FGFR1, FIGLA, FLRT3, FOXL2, FSHB, FSHR, GALT, GATA4, GDF9, GNRH1, GNRHR, HARS2, HFM1, HHAT, HNF1B, HOXA13, HOXA7, HS6ST1, HSD17B3, HSD17B4, HSD3B2, IL17RD, KISS1, KISS1R, KLHL4, LARS2, LHB, LHCGR, LHX1, MAMLD1, MAP3K1, MCM9, NOBOX, NR0B1, NR5A1, NSMF, PAX2, POF1B, POR, PROK2, PROKR2, PSMC3IP, RSPO1, SEMA3A, SF1, SOX3, SOX9, SPRY4, SRD5A2, SRY, STAG3, STAR, SYCE1, TAC3, TACR3, TBX6, WDR11, WNT4, WNT9B, WT1, ZFPM2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Störung der Geschlechtsentwicklung (AKR1C2,AKR1C4,AMH,AMHR2,AR,BMP15,CBX2,CLPP,CYB5A,CYP11A1,CYP11B1,CYP17A1,CYP21A2,DHH,DIAPH2,DMRT1,DMRT2,EIF4ENIF1,FIGLA,FOXL2,FSHB,FSHR,GATA4,GDF9,HARS2,HFM1,HHAT,HNF1B,HOXA13,HOXA7,HSD17B3,HSD17B4,HSD3B2,KLHL4,LARS2,LHCGR,LHX1,MAMLD1,MAP3K1,MCM9,NOBOX,NR0B1,NR5A1,PAX2,POF1B,POR,PSMC3IP,RSPO1,SF1,SOX3,SOX9,SRD5A2,SRY,STAG3,STAR,SYCE1,TBX6,WNT4,WNT9B,WT1,ZFPM2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Störungen der Fettsäureoxidation (ACADL, ACADM, ACADS, ACADVL, CPT1A, CPT2, ETFA, ETFB, ETFDH, HADHA, HADHB, HSD17B10, MLYCD, SLC22A5, SLC25A20)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000

Syndromaler Insulinmangel (CISD2, DCAF17, DNAJC3, DUT, EIF2AK3, EIF2S3, FOXP3, GATA4, GATA6, GLIS3, IER3IP1, MT-TL1, PAX6, PPP1R15B, RFX6, SLC19A2, SLC29A3, STAT3, TRMT10A, WFS1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Syndrom, autoimmun-lymphoproliferatives (NGS)	EDTA-Blut, EDTA-Knochenmark	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD (Bestimmung der Mutationslast, niedrige Nachweisgrenze)	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500
Stromatumore, gastrointestinale, familiäre (NGS)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Treacher-Collins-Syndrom (TCOF1, POLR1C, POLR1D)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Tyrosinämie (FAH, HPD, TAT)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Tachykardie, catecholaminerge polymorphe ventrikuläre (ANK2, CALM1, CALM2, CASQ2, DPP6, GNAI2, KCNJ2, RYR2, SCN5A, TRDN, CALM3, TECRL)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
tuberöse Sklerose (TSC1, TSC2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Tumorerkrankung mit unbekanntem Primärtumor (ARID1A, BRAF, KMT2D, KRAS, MYC, PTEN, RICTOR, SMARCA4, TP53)	EDTA-Blut, EDTA-Knochenmark	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD (Bestimmung der Mutationslast, niedrige Nachweisgrenze)	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500

Tubulopathie (CLCN5, , OCRL, PHEX, FGF23, DMP1, ENPP1, ABCC6, SLC13A2, SLC17A1, SLC17A2, SLC17A3, SLC20A1, SLC34A3, SLC34A2, SLC34A1, SLC20A2, SLC9A3R1, SLC2A2, GLA, HNF4A, EHHADH, CTNS, SLC3A1, SLC7A9, AGXT, GRHPR, HOGA1, SLC26A1, SLC26A6, SLC22A12, SLC2A9, HPRT1, APRT, XDH, FAH, ATP7B, CUBN, LRP2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
T-Zell akute lymphatische Leukämie (CRLF2, DNMT3A, FBXW7, IDH1, IDH2, JAK1, JAK2, JAK3, MPL, NOTCH1, PHF6, PTEN, PTPN11, RELN, RUNX1, SF1, TP53)	EDTA-Blut, EDTA-Knochenmark	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD (Bestimmung der Mutationslast, niedrige Nachweisgrenze)	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500
T-Zell-Lymphom, kutanes (BRD9, CHD3, CREBBP, KMT2D, PLCG1, SMARCA4, TET2, TP53)	EDTA-Blut, EDTA-Knochenmark	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD (Bestimmung der Mutationslast, niedrige Nachweisgrenze)	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500
Urolithiasis (ABCC6, ADCY10, CALCR, CYP24A1, CYP27B1, DMP1, FAM20C, FGF23, KL, MGP, PHEX, PTH, PTH1R, SPP1, TRPV5, TRPV6, VDR)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Vaskulopathie (ACVRL1, COL4A1, EFEMP2, ENG, FLNA, GDF2, NOTCH1, PKD1, SLC2A10, SMAD4)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
VACTERL-Assoziation (CPS1, FANCB, FANCI, FGF8, FOXF1, HOXD13, LPP, PALB2, PCSK5, SALL4, TRAP1, ZIC3)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Usher-Syndrom Typ 2 (ADGRV1, WHRN, USH2A)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Xeroderma Pigmentosum (DDB2, ERCC1, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, POLH, XPA, XPC)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Usher Syndrom Typ 1 (CDH23, CIB2, MYO7A, PCDH15, USH1C, USH1G)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000

Usher-Syndrom (ADGRV1, ARSG, CDH23, CEP250, CIB2, CLRN1, COL9A1, WHRN, HARS, HARS2, MYO7A, PCDH15, PDZD7, USH1C, USH1G, USH2A)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Vorderkammerdysgenese (ASPH, B3GLCT, BMP4, COL4A1, CPAMD8, CYP1B1, ELP4, EYA1, FOXC1, FOXC2, FOXE3, JAG1, LAMB2, MIR184, PAX6, PITX2, PITX3, PXDN, SLC38A8, VSX1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Waardenburg (PAX3, MITF, EDN3, EDNRB, SOX10, SNAI2, SMOC1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Xanthinurie (MOCOS,XDH)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Zapfen-Stäbchen-Dystrophie (ABCA4, ACBD5, ADAM9, AIPL1, BEST1, C1QTNF5, C21orf2, C8orf37, CABP4, CACNA1F, CACNA2D4, CDH3, CDHR1, CERKL, CNGA3, CNGB3, CNM4, CRX, DRAM2, ELOVL4, FBLN5, GUCA1A, GUCA1B, GUCY2D, HMCN1, ITM2B, KCNV2, MERTK, MFSN8, MT-ATP6, MT-)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Zapfendystrophie, X-gekoppelt ORF15 -Region des RPGR-Gens (NGS)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Multiple epiphyseäre Dysplasie (COL2A1, COL9A1, COL9A2, COL9A3, COMP, MATN3, PTH1R, SLC26A2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Metabolische Myopathie (ABHD5, ACAD9, ACADL, ACADM, ACADS, ACADVL, AGL, ALDOA, AMACR, AMPD1, ATP2A1, CPT2, ENO3, ETFA, ETFB, ETFDH, GAA, GBE1, GYG1, GYS1, HADH, HADHA, HADHB, ISCU, LDHA, LPIN1, PDHA1, PFKM, PGAM2, PGK1, PGM1, PHKA1, PHKB, PNPLA2, POLG2, PUS1, PYGM, RBCK1, RRM2B, SLC16A1, SLC22A5, SLC25A20, TAZ, YARS2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000

Metaphysäre Dyplasie (COL10A1, MMP13, MMP9, POP1, PTH1R, RMRP, RUNX2, SBDS)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
zerebrale cavernöse Fehlbildungen (CCM2, KRIT1, PDCD10)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Zellweger-Syndrom (PEX1, PEX10, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX2, PEX26, PEX3, PEX5, PEX6)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Ziliendyskinesie, primäre (DNAI1, DNAH5, NME8, DNAH11, DNAI2, DNAAF2, RSPH4A, RSPH9, DNAAF1, CCDC39, CCDC40, DNAL1, LRRC6, DNAAF3, HYDIN, DNAAF5, CCDC103, CCDC114, ZMYND10, DRC1, DYX1C1, RSPH1, ARMC4, SPAG1, CCDC65, C21orf59, CCNO, CCDC151)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Zystische Nierenerkrankung (ANKS6, BICC1, DICER1, DNAJB11, DZIP1L, GANAB, HNF1B, INVS, LRP5, NPHP3, PAX2, PKD1, PKD2, PKHD1, PMM2, TMEM67, UMOD)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Whole Exome Sequencing (WES)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Whole Exome Sequencing (WES), Trio-Analyse	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500; NextSeq 500; NovaSeq 6000
Akute Myeloische Leukämie (ASXL1, BCOR, CCND3, CEBPA, DNMT3A, FLT3, GATA2, IDH1, IDH2, KIT, KRAS, NPM1, NRAS, PTPN11, RUNX1, TET2, TP53, WT1)	EDTA-Blut, EDTA-Knochenmark	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD (Bestimmung der Mutationslast, niedrige Nachweisgrenze)	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500
Myelodysplastisches Syndrom (ASXL1, BCL6, BCOR, BRAF, CBL, DNMT3A, ETV6, EZH2, FLT3, GATA2, IDH1, IDH2, JAK2, KRAS, MPL, NPM1, NRAS, PTPN11, RAD21, RUNX1, SETBP1, SF3B1, SRSF2, STAG2, TET2, TP53, U2AF1, WT1, ZRSR2)	EDTA-Blut, EDTA-Knochenmark	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD (Bestimmung der Mutationslast, niedrige Nachweisgrenze)	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1	MiSeq; HiSeq 1500

Untersuchungsgebiet: Mikrobiologie

Untersuchungsart:

Agglutinationsteste*

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version	Gerät
Brucellen, Antikörper	Serum	Widal-Agglutination	BIO-ING-SERO-SAA-0003-00.3	manuell
Candida albicans, Antigen	Kulturmateriail	Partikelagglutinationstest (Latex)	BIO-ING-MIKR-SAA-0084-00	manuelle Tests
Candida dubliniensis, Antigen	Kulturmateriail	Partikelagglutinationstest (Latex)	BIO-ING-MIKR-SAA-0083-00	manuelle Tests
Candida krusei, Antigen	Kulturmateriail	Partikelagglutinationstest (Latex)	BIO-ING-MIKR-SAA-0013-00	manuelle Tests
Cardiolipin-Antikörper, VDRL-Test, Syphilis-Aktivitätstest	Serum, Plasma	Partikelagglutinationstest (Kohle)	BIO-ING-SERO-SAA-0031-00.2	manuell
Echinococcus granulosus, Antikörper	Serum	Hämagglutinationstest	BIO-ING-SERO-SAA-0007-00.3	manuell
Escherichia coli O157, Antigen	Reinkulturen	Partikelagglutinationstest (Latex)	BIO-ING-MIKR-SAA-0076-01	manuelle Tests
Meningitis-Screening: Haemophilus influenzae, Escherichia coli, Neisseria meningitidis, Streptococcus pneumoniae, Gruppe-B-Streptokokken	Liquor, Blutkulturen, Serum, Urin, Pleurapunktat	Partikelagglutinationstest (Latex)	BIO-ING-MIKR-SAA-0057-00.2	manuelle Tests
Staphylococcus aureus, Anti-Staphylolysin, Antikörper	Serum	Partikelagglutinationstest (Latex)	BIO-ING-SERO-SAA-0043-00.2	manuell

Untersuchungsart:

Spektrometrie (Turbidimetrie)*

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version	Gerät
Streptokokken, Streptolysin-O-Antikörper (ASL)	Serum	Turbidimetrie	BIO-ING-AUTO-SAA-0014-00.1	cobas 8000 c701

Untersuchungsart:

Spektrometrie (Nephelometrie)*

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version	Gerät
Streptokokken, DNase-B-Antikörper (ADNA)	Serum	Nephelometrie	BIO-ING-IMMU-SAA-0058-04	BN II

Untersuchungsart:

Empfindlichkeitstestungen von Bakterien und Pilzen*

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version	Gerät
Bakterien und Pilze	Reinkulturen, Urin	Agardiffusionstest, Bouillon-dilutionsverfahren als minimale Hemmkonzentration (MHK)Break-Point, teilmechanisiert	BIO-ING-MIKR-VAW-0018-01 BIO-ING-MIKR-VAW-0022-00 BIO-ING-MIKR-SAA-0061-00 BIO-ING-MIKR-SAA-0040-00.1 BIO-ING-MIKR-SAA-0052-00.1 BIO-ING-MIKR-SAA-0072-00 BIO-ING-MIKR-SAA-0031-00.2	manuell, Vitek II
Acinetobacter spp.	Reinkulturen, Urin	Agardiffusionstest, Bouillon-dilutionsverfahren als minimale Hemmkonzentration (MHK)Break-Point, teilmechanisiert	BIO-ING-MIKR-SAA-0048-00	manuell, Vitek II

Aeromonas spp.	Reinkulturen, Urin	Agardiffusionstest, Bouillon-dilutionsverfahren als minimale Hemmkonzentration (MHK)Break-Point, teilmechanisiert	BIO-ING-MIKR-SAA-0082-00	manuell, Vitek II
Anaerobier	Reinkulturen, Urin	Agardiffusionstest, Bouillon-dilutionsverfahren als minimale Hemmkonzentration (MHK)Break-Point, teilmechanisiert	BIO-ING-MIKR-SAA-0063-00.1	manuell, Vitek II
Bacillus spp.	Reinkulturen, Urin	Agardiffusionstest, Bouillon-dilutionsverfahren als minimale Hemmkonzentration (MHK)Break-Point, teilmechanisiert	BIO-ING-MIKR-LIS-0001-00.1	manuell, Vitek II
Bacteroides spp.	Reinkulturen, Urin	Agardiffusionstest, Bouillon-dilutionsverfahren als minimale Hemmkonzentration (MHK)Break-Point, teilmechanisiert	BIO-ING-MIKR-SAA-0063-00.1	manuell, Vitek II
Brucella	Reinkulturen, Urin	Agardiffusionstest, Bouillon-dilutionsverfahren als minimale Hemmkonzentration (MHK)Break-Point, teilmechanisiert	BIO-ING-MIKR-SAA-0064-00	manuell, Vitek II
Campylobacter spp.	Reinkulturen, Urin	Agardiffusionstest, Bouillon-dilutionsverfahren als minimale Hemmkonzentration (MHK)Break-Point, teilmechanisiert	BIO-ING-MIKR-SAA-0075-00	manuell, Vitek II
Clostridien	Reinkulturen, Urin	Agardiffusionstest, Bouillon-dilutionsverfahren als minimale Hemmkonzentration (MHK)Break-Point, teilmechanisiert	BIO-ING-MIKR-SAA-0074-00.1	manuell, Vitek II
Corynebakterien und andere grampositive sporenlose, nicht verzweigte Stäbchen	Reinkulturen, Urin	Agardiffusionstest, Bouillon-dilutionsverfahren als minimale Hemmkonzentration (MHK)Break-Point, teilmechanisiert	BIO-ING-MIKR-SAA-0039-00	manuell, Vitek II

Grampositive verzweigte Stäbchen	Reinkulturen, Urin	Agardiffusionstest, Bouillon-dilutionsverfahren als minimale Hemmkonzentration (MHK)Break-Point, teilmechanisiert	BIO-ING-MIKR-SAA-0062-00 BIO-ING-MIKR-SAA-0069-00	manuell, Vitek II
Escherichia coli, enteroinvasiv oder enterotoxisch (EIEC, ETEC)	Reinkulturen, Urin	Agardiffusionstest, Bouillon-dilutionsverfahren als minimale Hemmkonzentration (MHK)Break-Point, teilmechanisiert	BIO-ING-MIKR-SAA-0077-00	manuell, Vitek II
Escherichia coli, enterohämorrhagisch (EHEC)	Reinkulturen, Urin	Agardiffusionstest, Bouillon-dilutionsverfahren als minimale Hemmkonzentration (MHK)Break-Point, teilmechanisiert	BIO-ING-MIKR-SAA-0042-00	manuell, Vitek II
Escherichia coli, enteropathogen (EPEC)	Reinkulturen, Urin	Agardiffusionstest, Bouillon-dilutionsverfahren als minimale Hemmkonzentration (MHK)Break-Point, teilmechanisiert	BIO-ING-MIKR-SAA-0076-01	manuell, Vitek II
Enterobacteriaceae (nicht Salmonella spp., Shigella spp. Yersinia spp.)	Reinkulturen, Urin	Agardiffusionstest, Bouillon-dilutionsverfahren als minimale Hemmkonzentration (MHK)Break-Point, teilmechanisiert	BIO-ING-MIKR-SAA-0041-00	manuell, Vitek II
Enterococcaceae, inkl. VRE	Reinkulturen, Urin	Agardiffusionstest, Bouillon-dilutionsverfahren als minimale Hemmkonzentration (MHK)Break-Point, teilmechanisiert	BIO-ING-MIKR-SAA-0049-00.1	manuell, Vitek II
Erysipelothrix spp.	Reinkulturen, Urin	Agardiffusionstest, Bouillon-dilutionsverfahren als minimale Hemmkonzentration (MHK)Break-Point, teilmechanisiert		manuell, Vitek II
Gardnerella vaginalis	Reinkulturen, Urin	Agardiffusionstest, Bouillon-dilutionsverfahren als minimale Hemmkonzentration (MHK)Break-Point, teilmechanisiert	BIO-ING-MIKR-SAA-0070-00.1	manuell, Vitek II

Haemophilus spp.	Reinkulturen, Urin	Agardiffusionstest, Bouillon-dilutionsverfahren als minimale Hemmkonzentration (MHK)Break-Point, teilmechanisiert	BIO-ING-MIKR-SAA-0044-00.1	manuell, Vitek II
Helicobacter pylori	Reinkulturen, Urin	Agardiffusionstest, Bouillon-dilutionsverfahren als minimale Hemmkonzentration (MHK)Break-Point, teilmechanisiert	BIO-ING-MIKR-SAA-0078-01	manuell, Vitek II
Legionella spp.	Reinkulturen, Urin	Agardiffusionstest, Bouillon-dilutionsverfahren als minimale Hemmkonzentration (MHK)Break-Point, teilmechanisiert	BIO-ING-MIKR-SAA-0066-00	manuell, Vitek II
Listeria spp.	Reinkulturen, Urin	Agardiffusionstest, Bouillon-dilutionsverfahren als minimale Hemmkonzentration (MHK)Break-Point, teilmechanisiert	BIO-ING-MIKR-SAA-0045-00	manuell, Vitek II
Micrococcaceae	Reinkulturen, Urin	Agardiffusionstest, Bouillon-dilutionsverfahren als minimale Hemmkonzentration (MHK)Break-Point, teilmechanisiert	BIO-ING-MIKR-SAA-0046-00	manuell, Vitek II
Moraxella catarrhalis, Kingella spp. und anspruchsvoll wachsende Stäbchenbakterien, (HACEK-Gruppe)	Reinkulturen, Urin	Agardiffusionstest, Bouillon-dilutionsverfahren als minimale Hemmkonzentration (MHK)Break-Point, teilmechanisiert	BIO-ING-MIKR-SAA-0033-00	manuell, Vitek II
Neisseriaceae, inkl. Meningokokken und Gonokokken	Reinkulturen, Urin	Agardiffusionstest, Bouillon-dilutionsverfahren als minimale Hemmkonzentration (MHK)Break-Point, teilmechanisiert	BIO-ING-MIKR-SAA-0033-00	manuell, Vitek II
Pasteurella spp.	Reinkulturen, Urin	Agardiffusionstest, Bouillon-dilutionsverfahren als minimale Hemmkonzentration (MHK)Break-Point, teilmechanisiert		manuell, Vitek II

Peptostreptokokken	Reinkulturen, Urin	Agardiffusionstest, Bouillon-dilutionsverfahren als minimale Hemmkonzentration (MHK)Break-Point, teilmechanisiert	BIO-ING-MIKR-SAA-0063-00.1	manuell, Vitek II
Prevotella spp.	Reinkulturen, Urin	Agardiffusionstest, Bouillon-dilutionsverfahren als minimale Hemmkonzentration (MHK)Break-Point, teilmechanisiert	BIO-ING-MIKR-SAA-0063-00.1	manuell, Vitek II
Pseudomonas und andere Nonfermenter	Reinkulturen, Urin	Agardiffusionstest, Bouillon-dilutionsverfahren als minimale Hemmkonzentration (MHK)Break-Point, teilmechanisiert	BIO-ING-MIKR-SAA-0035-00.1 BIO-ING-MIKR-SAA-0048-00	manuell, Vitek II
Salmonella spp.	Reinkulturen, Urin	Agardiffusionstest, Bouillon-dilutionsverfahren als minimale Hemmkonzentration (MHK)Break-Point, teilmechanisiert	BIO-ING-MIKR-SAA-0079-00 BIO-ING-MIKR-SAA-0055-00	manuell, Vitek II
Shigella spp.	Reinkulturen, Urin	Agardiffusionstest, Bouillon-dilutionsverfahren als minimale Hemmkonzentration (MHK)Break-Point, teilmechanisiert	BIO-ING-MIKR-SAA-0079-00 BIO-ING-MIKR-SAA-0055-00	manuell, Vitek II
Staphylococcus spp. inkl. MRSA	Reinkulturen, Urin	Agardiffusionstest, Bouillon-dilutionsverfahren als minimale Hemmkonzentration (MHK)Break-Point, teilmechanisiert	BIO-ING-MIKR-SAA-0047-00.1	manuell, Vitek II
Streptococcaceae , inkl. S. pneumoniae	Reinkulturen, Urin	Agardiffusionstest, Bouillon-dilutionsverfahren als minimale Hemmkonzentration (MHK)Break-Point, teilmechanisiert	BIO-ING-MIKR-SAA-0049-00.1	manuell, Vitek II
Veillonella spp.	Reinkulturen, Urin	Agardiffusionstest, Bouillon-dilutionsverfahren als minimale Hemmkonzentration (MHK)Break-Point, teilmechanisiert	BIO-ING-MIKR-SAA-0063-00.1	manuell, Vitek II

Vibrio spp.	Reinkulturen, Urin	Agardiffusionstest, Bouillon-dilutionsverfahren als minimale Hemmkonzentration (MHK)Break-Point, teilmechanisiert	BIO-ING-MIKR-SAA-0080-00	manuell, Vitek II
Yersinia spp.	Reinkulturen, Urin	Agardiffusionstest, Bouillon-dilutionsverfahren als minimale Hemmkonzentration (MHK)Break-Point, teilmechanisiert	BIO-ING-MIKR-SAA-0081-00	manuell, Vitek II
Mycobacterium-tuberculosis-Komplex	Kulturmateriel aus Flüssig- und Festkulturen (Primärkulturen und Isolaten)	Bouillon-dilutionsverfahren als minimale Hemmkonzentration (MHK)Break-Point	ING-MIKR-M-SAA-Empfindlichkeitsprüfung MTB MGIT-V001.doc	BACTEC MGIT 960-System
Candida albicans, non-albicans	Kulturmateriel angezüchtet aus Untersuchungsmateriel wie oben unter Kulturverfahren Hefen	Bouillon-dilutionsverfahren als minimale Hemmkonzentration (MHK)Break-Point, teilmechanisiert	BIO-ING-MIKR-VAW-0022-00	manuell, Vitek II

Untersuchungsart:

Keimdifferenzierung/-identifizierung/-typisierung*

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmateriel (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version	Gerät
Bakterien und Pilze	Reinkulturen	biochemisch-aufwändig (Bunte Reihe, Mehrkammerverfahren), einfach, orientierend, massenspektrometrische Erregerdifferenzierung (MALDI-TOF-MS)	BIO-ING-MIKR-SAA-0053-00.1 BIO-ING-MIKR-SAA-0058-00.1 BIO-ING-MIKR-SAA-0054-00 BIO-ING-MIKR-SAA-0056-00 BIO-ING-MIKR-SAA-0059-00 BIO-ING-MIKR-VAW-0029-00.1 BIO-ING-MIKR-VAW-0022-00 BIO-ING-MIKR-SAA-0051-00 BIO-ING-MIKR-SAA-0060-00.2	manuell, Vitek II, ABI 3500 Genetic Analyzer, Bruker MALDI Biotyper
Acinetobacter sp.	Reinkulturen	biochemisch-aufwändig (Bunte Reihe, Mehrkammerverfahren), einfach, orientierend, massenspektrometrische Erregerdifferenzierung (MALDI-TOF-MS)	BIO-ING-MIKR-SAA-0048-00	manuell, Vitek II, ABI 3500 Genetic Analyzer, Bruker MALDI Biotyper

Aeromonas spp.	Reinkulturen	biochemisch-aufwändig (Bunte Reihe, Mehrkammerverfahren), einfach, orientierend, massenspektrometrische Erregerdifferenzierung (MALDI-TOF-MS)	BIO-ING-MIKR-SAA-0082-00	manuell, Vitek II, ABI 3500 Genetic Analyzer, Bruker MALDI Biotyper
Anaerobier	Reinkulturen	biochemisch-aufwändig (Bunte Reihe, Mehrkammerverfahren), einfach, orientierend, massenspektrometrische Erregerdifferenzierung (MALDI-TOF-MS)	BIO-ING-MIKR-SAA-0063-00.1	manuell, Vitek II, ABI 3500 Genetic Analyzer, Bruker MALDI Biotyper
Bacillus spp.	Reinkulturen	biochemisch-aufwändig (Bunte Reihe, Mehrkammerverfahren), einfach, orientierend, massenspektrometrische Erregerdifferenzierung (MALDI-TOF-MS)	BIO-ING-MIKR-SAA-0038-00	manuell, Vitek II, ABI 3500 Genetic Analyzer, Bruker MALDI Biotyper
Bacteroides spp.	Reinkulturen	biochemisch-aufwändig (Bunte Reihe, Mehrkammerverfahren), einfach, orientierend, massenspektrometrische Erregerdifferenzierung (MALDI-TOF-MS)	BIO-ING-MIKR-SAA-0063-00.1	manuell, Vitek II, ABI 3500 Genetic Analyzer, Bruker MALDI Biotyper
Brucella	Reinkulturen	biochemisch-aufwändig (Bunte Reihe, Mehrkammerverfahren), einfach, orientierend, massenspektrometrische Erregerdifferenzierung (MALDI-TOF-MS)	BIO-ING-MIKR-SAA-0064-00	manuell, Vitek II, ABI 3500 Genetic Analyzer, Bruker MALDI Biotyper
Campylobacter spp.	Reinkulturen	biochemisch-aufwändig (Bunte Reihe, Mehrkammerverfahren), einfach, orientierend, massenspektrometrische Erregerdifferenzierung (MALDI-TOF-MS)	BIO-ING-MIKR-SAA-0075-00	manuell, Vitek II, ABI 3500 Genetic Analyzer, Bruker MALDI Biotyper

Clostridien	Reinkulturen	biochemisch-aufwändig (Bunte Reihe, Mehrkammerverfahren), einfach, orientierend, massenspektrometrische Erregerdifferenzierung (MALDI-TOF-MS)	BIO-ING-MIKR-SAA-0074-00.1	manuell, Vitek II, ABI 3500 Genetic Analyzer, Bruker MALDI Biotyper
Corynebakterien und andere grampositive sporenlose, nicht verzweigte Stäbchen	Reinkulturen	biochemisch-aufwändig (Bunte Reihe, Mehrkammerverfahren), einfach, orientierend, massenspektrometrische Erregerdifferenzierung (MALDI-TOF-MS)	BIO-ING-MIKR-SAA-0039-00	manuell, Vitek II, ABI 3500 Genetic Analyzer, Bruker MALDI Biotyper
Grampositive verzweigte Stäbchen	Reinkulturen	Agardiffusionstest, Bouillon-dilutionsverfahren als minimale Hemmkonzentration (MHK) Break-Point, teilmechanisiert	BIO-ING-MIKR-SAA-0062-00 BIO-ING-MIKR-SAA-0069-00	manuell, Vitek II
Escherichia coli, enteroinvasiv oder enterotoxisch (EIEC, ETEC)	Reinkulturen	biochemisch-aufwändig (Bunte Reihe, Mehrkammerverfahren), einfach, orientierend, massenspektrometrische Erregerdifferenzierung (MALDI-TOF-MS)	BIO-ING-MIKR-SAA-0077-00	manuell, Vitek II, ABI 3500 Genetic Analyzer, Bruker MALDI Biotyper
Escherichia coli, enterohämorrhagisch (EHEC)	Reinkulturen	biochemisch-aufwändig (Bunte Reihe, Mehrkammerverfahren), einfach, orientierend, massenspektrometrische Erregerdifferenzierung (MALDI-TOF-MS)	BIO-ING-MIKR-SAA-0042-00	manuell, Vitek II, ABI 3500 Genetic Analyzer, Bruker MALDI Biotyper
Escherichia coli, enteropathogen (EPEC)	Reinkulturen	biochemisch-aufwändig (Bunte Reihe, Mehrkammerverfahren), einfach, orientierend, massenspektrometrische Erregerdifferenzierung (MALDI-TOF-MS)	BIO-ING-MIKR-SAA-0076-01	manuell, Vitek II, ABI 3500 Genetic Analyzer, Bruker MALDI Biotyper
Enterobacteriaceae (nicht Salmonella spp., Shigella spp. Yersinia spp.)	Reinkulturen	biochemisch-aufwändig (Bunte Reihe, Mehrkammerverfahren), einfach, orientierend, massenspektrometrische Erregerdifferenzierung (MALDI-TOF-MS)	BIO-ING-MIKR-SAA-0041-00	manuell, Vitek II, ABI 3500 Genetic Analyzer, Bruker MALDI Biotyper

Enterococcaceae, inkl. VRE	Reinkulturen	biochemisch-aufwändig (Bunte Reihe, Mehrkammerverfahren), einfach, orientierend, massenspektrometrische Erregerdifferenzierung (MALDI-TOF-MS)	BIO-ING-MIKR-SAA-0049-00.1	manuell, Vitek II, ABI 3500 Genetic Analyzer, Bruker MALDI Biotyper
Erysipelothrix spp.	Reinkulturen	biochemisch-aufwändig (Bunte Reihe, Mehrkammerverfahren), einfach, orientierend, massenspektrometrische Erregerdifferenzierung (MALDI-TOF-MS)		manuell, Vitek II, ABI 3500 Genetic Analyzer, Bruker MALDI Biotyper
Gardnerella vaginalis	Reinkulturen	biochemisch-aufwändig (Bunte Reihe, Mehrkammerverfahren), einfach, orientierend, massenspektrometrische Erregerdifferenzierung (MALDI-TOF-MS)	BIO-ING-MIKR-SAA-0070-00.1	manuell, Vitek II, ABI 3500 Genetic Analyzer, Bruker MALDI Biotyper
Haemophilus spp.	Reinkulturen	biochemisch-aufwändig (Bunte Reihe, Mehrkammerverfahren), einfach, orientierend, massenspektrometrische Erregerdifferenzierung (MALDI-TOF-MS)	BIO-ING-MIKR-SAA-0044-00.1	manuell, Vitek II, ABI 3500 Genetic Analyzer, Bruker MALDI Biotyper
Helicobacter pylori	Reinkulturen	biochemisch-aufwändig (Bunte Reihe, Mehrkammerverfahren), einfach, orientierend, massenspektrometrische Erregerdifferenzierung (MALDI-TOF-MS)	BIO-ING-MIKR-SAA-0078-01	manuell, Vitek II, ABI 3500 Genetic Analyzer, Bruker MALDI Biotyper
Legionella spp.	Reinkulturen	biochemisch-aufwändig (Bunte Reihe, Mehrkammerverfahren), einfach, orientierend, massenspektrometrische Erregerdifferenzierung (MALDI-TOF-MS)	BIO-ING-MIKR-SAA-0066-00	manuell, Vitek II, ABI 3500 Genetic Analyzer, Bruker MALDI Biotyper

Listeria spp.	Reinkulturen	biochemisch-aufwändig (Bunte Reihe, Mehrkammerverfahren), einfach, orientierend, massenspektrometrische Erregerdifferenzierung (MALDI-TOF-MS)	BIO-ING-MIKR-SAA-0045-00	manuell, Vitek II, ABI 3500 Genetic Analyzer, Bruker MALDI Biotyper
Micrococcaceae	Reinkulturen	biochemisch-aufwändig (Bunte Reihe, Mehrkammerverfahren), einfach, orientierend, massenspektrometrische Erregerdifferenzierung (MALDI-TOF-MS)	BIO-ING-MIKR-SAA-0046-00	manuell, Vitek II, ABI 3500 Genetic Analyzer, Bruker MALDI Biotyper
Moraxella catarrhalis, Kingella spp. und anspruchsvoll wachsende Stäbchenbakterien (HACEK-Gruppe)	Reinkulturen	biochemisch-aufwändig (Bunte Reihe, Mehrkammerverfahren), einfach, orientierend, massenspektrometrische Erregerdifferenzierung (MALDI-TOF-MS)	BIO-ING-MIKR-SAA-0033-00	manuell, Vitek II, ABI 3500 Genetic Analyzer, Bruker MALDI Biotyper
Mycoplasma hominis	Reinkulturen	biochemisch-aufwändig (Bunte Reihe, Mehrkammerverfahren), einfach, orientierend, massenspektrometrische Erregerdifferenzierung (MALDI-TOF-MS)	BIO-ING-MIKR-SAA-0067-00.1	manuell, Vitek II, ABI 3500 Genetic Analyzer, Bruker MALDI Biotyper
Neisseriaceae, inkl. Meningokokken und Gonokokken	Reinkulturen	biochemisch-aufwändig (Bunte Reihe, Mehrkammerverfahren), einfach, orientierend, massenspektrometrische Erregerdifferenzierung (MALDI-TOF-MS)	BIO-ING-MIKR-SAA-0033-00	manuell, Vitek II, ABI 3500 Genetic Analyzer, Bruker MALDI Biotyper
Pasteurella spp.	Reinkulturen	biochemisch-aufwändig (Bunte Reihe, Mehrkammerverfahren), einfach, orientierend, massenspektrometrische Erregerdifferenzierung (MALDI-TOF-MS)		manuell, Vitek II, ABI 3500 Genetic Analyzer, Bruker MALDI Biotyper

Peptostreptokokken	Reinkulturen	biochemisch-aufwändig (Bunte Reihe, Mehrkammerverfahren), einfach, orientierend, massenspektrometrische Erregerdifferenzierung (MALDI-TOF-MS)	BIO-ING-MIKR-SAA-0063-00.1	manuell, Vitek II, ABI 3500 Genetic Analyzer, Bruker MALDI Biotyper
Prevotella spp.	Reinkulturen	biochemisch-aufwändig (Bunte Reihe, Mehrkammerverfahren), einfach, orientierend, massenspektrometrische Erregerdifferenzierung (MALDI-TOF-MS)	BIO-ING-MIKR-SAA-0063-00.1	manuell, Vitek II, ABI 3500 Genetic Analyzer, Bruker MALDI Biotyper
Pseudomonas und andere Nonfermenter	Reinkulturen	biochemisch-aufwändig (Bunte Reihe, Mehrkammerverfahren), einfach, orientierend, massenspektrometrische Erregerdifferenzierung (MALDI-TOF-MS)	BIO-ING-MIKR-SAA-0035-00.1 BIO-ING-MIKR-SAA-0048-00	manuell, Vitek II, ABI 3500 Genetic Analyzer, Bruker MALDI Biotyper
Salmonella spp.	Reinkulturen	biochemisch-aufwändig (Bunte Reihe, Mehrkammerverfahren), einfach, orientierend, massenspektrometrische Erregerdifferenzierung (MALDI-TOF-MS)	BIO-ING-MIKR-SAA-0079-00 BIO-ING-MIKR-SAA-0055-00	manuell, Vitek II, ABI 3500 Genetic Analyzer, Bruker MALDI Biotyper
Shigella spp.	Reinkulturen	biochemisch-aufwändig (Bunte Reihe, Mehrkammerverfahren), einfach, orientierend, massenspektrometrische Erregerdifferenzierung (MALDI-TOF-MS)	BIO-ING-MIKR-SAA-0079-00 BIO-ING-MIKR-SAA-0055-00	manuell, Vitek II, ABI 3500 Genetic Analyzer, Bruker MALDI Biotyper
Staphylococcus spp. inkl. MRSA	Reinkulturen	biochemisch-aufwändig (Bunte Reihe, Mehrkammerverfahren), einfach, orientierend, massenspektrometrische Erregerdifferenzierung (MALDI-TOF-MS)	BIO-ING-MIKR-SAA-0047-00.1	manuell, Vitek II, ABI 3500 Genetic Analyzer, Bruker MALDI Biotyper

Streptococcaceae , inkl. S. pneumoniae	Reinkulturen	biochemisch-aufwändig (Bunte Reihe, Mehrkammerverfahren), einfach, orientierend, massenspektrometrische Erregerdifferenzierung (MALDI-TOF-MS)	BIO-ING-MIKR-SAA-0049-00.1	manuell, Vitek II, ABI 3500 Genetic Analyzer, Bruker MALDI Biotyper
Ureaplasma spp.	Reinkulturen	biochemisch-aufwändig (Bunte Reihe, Mehrkammerverfahren), einfach, orientierend, massenspektrometrische Erregerdifferenzierung (MALDI-TOF-MS)	BIO-ING-MIKR-SAA-0067-00.1	manuell, Vitek II, ABI 3500 Genetic Analyzer, Bruker MALDI Biotyper
Veillonella spp.	Reinkulturen	biochemisch-aufwändig (Bunte Reihe, Mehrkammerverfahren), einfach, orientierend, massenspektrometrische Erregerdifferenzierung (MALDI-TOF-MS)	BIO-ING-MIKR-SAA-0063-00.1	manuell, Vitek II, ABI 3500 Genetic Analyzer, Bruker MALDI Biotyper
Vibrio spp.	Reinkulturen	biochemisch-aufwändig (Bunte Reihe, Mehrkammerverfahren), einfach, orientierend, massenspektrometrische Erregerdifferenzierung (MALDI-TOF-MS)	BIO-ING-MIKR-SAA-0080-00	manuell, Vitek II, ABI 3500 Genetic Analyzer, Bruker MALDI Biotyper
Yersinia spp.	Reinkulturen	biochemisch-aufwändig (Bunte Reihe, Mehrkammerverfahren), einfach, orientierend, massenspektrometrische Erregerdifferenzierung (MALDI-TOF-MS)	BIO-ING-MIKR-SAA-0081-00	manuell, Vitek II, ABI 3500 Genetic Analyzer, Bruker MALDI Biotyper
Mykobakterien	Reinkulturen	biochemisch-einfach, orientierend, physikalisch, Säureempfindlichkeit	BIO-ING-MIKR-FB-0075-00	manuelle Tests

M. tuberculosis-Komplex	Kulturmateriale aus Flüssig- und Festkulturen (Primärkulturen und Isolate) angezüchtet aus Materialien wie Sputum, Bronchialsekret, Bronchial-Lavage, Magennüchternsekret, Magenspülwasser, Urin, Blut, Liquor, Punktate, Biopsien, Eiter, Sperma, Prostatasekret, Menstrualblut, Stuhl	biochemisch-einfach, orientierend, physikalisch, Säureempfindlichkeit	BIO-ING-MIKR-SAA-0010-00 BIO-ING-MIKR-FB-0082-00	manuelle Tests, visuelle Tests
nicht-tuberkulöse Mykobakterien, schnellwachsend	Kulturmateriale aus Flüssig- und Festkulturen (Primärkulturen und Isolate) angezüchtet aus Materialien wie Sputum, Bronchialsekret, Bronchial-Lavage, Magennüchternsekret, Magenspülwasser, Urin, Blut, Liquor, Punktate, Biopsien, Eiter, Sperma, Prostatasekret, Menstrualblut, Stuhl	biochemisch einfach, orientierend, massenspektrometrische Erregerdifferenzierung (MALDI-TOF-MS)	BIO-ING-MIKR-FB-0082-00	manuelle Tests, visuelle Tests Bruker MALDI Biotyper
Hefen und Hefeähnliche Pilze	Kulturmateriale angezüchtet aus Untersuchungsmaterialien wie bei Kulturverfahren (Primärkulturen und Isolate)	biochemisch einfach, orientierend, massenspektrometrische Erregerdifferenzierung (MALDI-TOF-MS)	BIO-ING-MIKR-SAA-0085-00 BIO-ING-MIKR-VAW-0056-00 BIO-ING-MIKR-FB-0062-00	VITEK 2-System Bruker MALDI Biotyper
Dermatophyten und andere Erreger von Dermatomykosen	Kulturmateriale angezüchtet aus Untersuchungsmaterialien wie bei Kulturverfahren (Primärkulturen und Isolate)	biochemisch einfach, orientierend, massenspektrometrische Erregerdifferenzierung (MALDI-TOF-MS)	BIO-ING-MIKR-SAA-0016-00 BIO-ING-MIKR-VAW-0010-00 BIO-ING-MIKR-SAA-0092-00	manuelle Tests visuelle Tests Bruker MALDI Biotyper
Schimmelpilze	Kulturmateriale angezüchtet aus Untersuchungsmaterialien wie bei Kulturverfahren (Primärkulturen und Isolate)	biochemisch-aufwändig (Bunte Reihe, Mehrkammerverfahren), einfach, orientierend, massenspektrometrische Erregerdifferenzierung (MALDI-TOF-MS)	BIO-ING-MIKR-VAW-0010-00	manuelle Tests Bruker MALDI Biotyper

Schimmelpilze wie Zygomyceten, z.B. Absidia, Mucor, Rhizomucor etc.; Hyalohyphomyceten, z.B. Aspergillus, Penicillium etc.; Phaeohyphomyceten, z.B. Exophiala, Cladophialophora, Alternaria	Kulturmateriel angezüchtet aus Untersuchungsmaterialien wie bei Kulturverfahren (Primärkulturen und Isolate)	biochemisch einfach, orientierend	BIO-ING-MIKR-VAW-0010-00	manuelle Tests
Schimmelpilze z.B. wie Zygomyceten	Kulturmateriel angezüchtet aus Untersuchungsmaterialien wie bei Kulturverfahren (Primärkulturen und Isolate)	biochemisch einfach, orientierend	BIO-ING-MIKR-SAA-0017-00	manuelle Tests visuelle Tests

Untersuchungsart:

Komplementbindungsreaktion*

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version	Gerät
Brucella, Antikörper	Serum	Komplementbindungsreaktion	BIO-ING-SERO-SAA-0020-00.2	manuell

Untersuchungsart:

Kulturelle Untersuchungen*

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version	Gerät
Bakterien und Pilze, z.B.	Alle geeigneten Materialien, z.B. Blut, ggf. nach Aufbereitung (z.B. Serum, Plasma), Urin, Stuhl, extravasale Körperflüssigkeiten (z.B. Sputum, Liquor, Aszites, Punktionsflüssigkeiten, Ergüsse, Lavagen), Magensaft, Galle, insbesondere von sterilen Materialien	Anreicherungsverfahren, Blutkulturverfahren, teilmechanisiert und vollmechanisiert, Hemmstoffnachweistest in mikroaerober oder anaerober Atmosphäre, Keimzahlbestimmung, Kontakt-/ Abklatschverfahren, spezifisch (selektiv), unspezifisch (nicht selektiv)	BIO-ING-MIKR-FB-0123-00 BIO-ING-MIKR-VAW-0049-00 BIO-ING-MIKR-VAW-0052-00 BIO-ING-MIKR-VAW-0053-00 BIO-ING-MIKR-VAW-0054-00.1 BIO-ING-MIKR-VAW-0051-00	Kiestra System, Brutschränke , Sicherheitswerkbank, Anoxomat, BACTEC, Laborinformationssystem
Acinetobacter sp.	Alle geeigneten Materialien, z.B. Blut, ggf. nach Aufbereitung (z.B. Serum, Plasma), Urin, Stuhl, extravasale Körperflüssigkeiten (z.B. Sputum, Liquor, Aszites, Punktionsflüssigkeiten, Ergüsse, Lavagen), Magensaft, Galle, insbesondere von sterilen Materialien	Anreicherungsverfahren, Blutkulturverfahren, teilmechanisiert und vollmechanisiert, Hemmstoffnachweistest in mikroaerober oder anaerober Atmosphäre, Keimzahlbestimmung, Kontakt-/ Abklatschverfahren, spezifisch (selektiv), unspezifisch (nicht selektiv)	BIO-ING-MIKR-VAW-0017-00.2 BIO-ING-MIKR-SAA-0031-00.2	Kiestra System, Brutschränke , Sicherheitswerkbank, Anoxomat, BACTEC, Laborinformationssystem
Aeromonas spp.	Alle geeigneten Materialien, z.B. Blut, ggf. nach Aufbereitung (z.B. Serum, Plasma), Urin, Stuhl, extravasale Körperflüssigkeiten (z.B. Sputum, Liquor, Aszites, Punktionsflüssigkeiten, Ergüsse, Lavagen), Magensaft, Galle, insbesondere von sterilen Materialien	Anreicherungsverfahren, Blutkulturverfahren, teilmechanisiert und vollmechanisiert, Hemmstoffnachweistest in mikroaerober oder anaerober Atmosphäre, Keimzahlbestimmung, Kontakt-/ Abklatschverfahren, spezifisch (selektiv), unspezifisch (nicht selektiv)	BIO-ING-MIKR-SAA-0082-00	Kiestra System, Brutschränke , Sicherheitswerkbank, Anoxomat, BACTEC, Laborinformationssystem

Anaerobier	Alle geeigneten Materialien, z.B. Blut, ggf. nach Aufbereitung (z.B. Serum, Plasma), Urin, Stuhl, extravasale Körperflüssigkeiten (z.B. Sputum, Liquor, Aszites, Punktionsflüssigkeiten, Ergüsse, Lavagen), Magensaft, Galle, insbesondere von sterilen Materialien	Anreicherungsverfahren, Blutkulturverfahren, teilmechanisiert und vollmechanisiert, Hemmstoffnachweistest in mikroaerober oder anaerober Atmosphäre, Keimzahlbestimmung, Kontakt-/ Abklatschverfahren, spezifisch (selektiv), unspezifisch (nicht selektiv)	BIO-ING-MIKR-SAA-0063-00.1	Kiestra System, Brutschränke , Sicherheitswerkbank, Anoxomat, BACTEC, Laborinformationssystem
Bacillus spp.	Alle geeigneten Materialien, z.B. Blut, ggf. nach Aufbereitung (z.B. Serum, Plasma), Urin, Stuhl, extravasale Körperflüssigkeiten (z.B. Sputum, Liquor, Aszites, Punktionsflüssigkeiten, Ergüsse, Lavagen), Magensaft, Galle, insbesondere von sterilen Materialien	Anreicherungsverfahren, Blutkulturverfahren, teilmechanisiert und vollmechanisiert, Hemmstoffnachweistest in mikroaerober oder anaerober Atmosphäre, Keimzahlbestimmung, Kontakt-/ Abklatschverfahren, spezifisch (selektiv), unspezifisch (nicht selektiv)	BIO-ING-MIKR-SAA-0038-00	Kiestra System, Brutschränke , Sicherheitswerkbank, Anoxomat, BACTEC, Laborinformationssystem
Bacteroides spp.	Alle geeigneten Materialien, z.B. Blut, ggf. nach Aufbereitung (z.B. Serum, Plasma), Urin, Stuhl, extravasale Körperflüssigkeiten (z.B. Sputum, Liquor, Aszites, Punktionsflüssigkeiten, Ergüsse, Lavagen), Magensaft, Galle, insbesondere von sterilen Materialien	Anreicherungsverfahren, Blutkulturverfahren, teilmechanisiert und vollmechanisiert, Hemmstoffnachweistest in mikroaerober oder anaerober Atmosphäre, Keimzahlbestimmung, Kontakt-/ Abklatschverfahren, spezifisch (selektiv), unspezifisch (nicht selektiv)	BIO-ING-MIKR-SAA-0063-00.1	Kiestra System, Brutschränke , Sicherheitswerkbank, Anoxomat, BACTEC, Laborinformationssystem

Brucella	Alle geeigneten Materialien, z.B. Blut, ggf. nach Aufbereitung (z.B. Serum, Plasma), Urin, Stuhl, extravasale Körperflüssigkeiten (z.B. Sputum, Liquor, Aszites, Punktionsflüssigkeiten, Ergüsse, Lavagen), Magensaft, Galle, insbesondere von sterilen Materialien	Anreicherungsverfahren, Blutkulturverfahren, teilmechanisiert und vollmechanisiert, Hemmstoffnachweistest in mikroaerober oder anaerober Atmosphäre, Keimzahlbestimmung, Kontakt-/ Abklatschverfahren, spezifisch (selektiv), unspezifisch (nicht selektiv)	BIO-ING-MIKR-SAA-0064-00	Kiestra System, Brutschränke , Sicherheitswerkbank, Anoxomat, BACTEC, Laborinformationssystem
Campylobacter spp.	Alle geeigneten Materialien, z.B. Blut, ggf. nach Aufbereitung (z.B. Serum, Plasma), Urin, Stuhl, extravasale Körperflüssigkeiten (z.B. Sputum, Liquor, Aszites, Punktionsflüssigkeiten, Ergüsse, Lavagen), Magensaft, Galle, insbesondere von sterilen Materialien	Anreicherungsverfahren, Blutkulturverfahren, teilmechanisiert und vollmechanisiert, Hemmstoffnachweistest in mikroaerober oder anaerober Atmosphäre, Keimzahlbestimmung, Kontakt-/ Abklatschverfahren, spezifisch (selektiv), unspezifisch (nicht selektiv)	BIO-ING-MIKR-SAA-0075-00	Kiestra System, Brutschränke , Sicherheitswerkbank, Anoxomat, BACTEC, Laborinformationssystem
Clostridien	Alle geeigneten Materialien, z.B. Blut, ggf. nach Aufbereitung (z.B. Serum, Plasma), Urin, Stuhl, extravasale Körperflüssigkeiten (z.B. Sputum, Liquor, Aszites, Punktionsflüssigkeiten, Ergüsse, Lavagen), Magensaft, Galle, insbesondere von sterilen Materialien	Anreicherungsverfahren, Blutkulturverfahren, teilmechanisiert und vollmechanisiert, Hemmstoffnachweistest in mikroaerober oder anaerober Atmosphäre, Keimzahlbestimmung, Kontakt-/ Abklatschverfahren, spezifisch (selektiv), unspezifisch (nicht selektiv)	BIO-ING-MIKR-SAA-0074-00.1	Kiestra System, Brutschränke , Sicherheitswerkbank, Anoxomat, BACTEC, Laborinformationssystem

Corynebakterien und andere grampositive sporenlose, nicht verzweigte Stäbchen	Alle geeigneten Materialien, z.B. Blut, ggf. nach Aufbereitung (z.B. Serum, Plasma), Urin, Stuhl, extravasale Körperflüssigkeiten (z.B. Sputum, Liquor, Aszites, Punktionsflüssigkeiten, Ergüsse, Lavagen), Magensaft, Galle, insbesondere von sterilen Materialien	Anreicherungsverfahren, Blutkulturverfahren, teilmechanisiert und vollmechanisiert, Hemmstoffnachweistest in mikroaerober oder anaerober Atmosphäre, Keimzahlbestimmung, Kontakt-/ Abklatschverfahren, spezifisch (selektiv), unspezifisch (nicht selektiv)	BIO-ING-MIKR-SAA-0039-00	Kiestra System, Brutschränke , Sicherheitswerkbank, Anoxomat, BACTEC, Laborinformationssystem
Grampositive verzweigte Stäbchen	Alle geeigneten Materialien, z.B. Blut, ggf. nach Aufbereitung (z.B. Serum, Plasma), Urin, Stuhl, extravasale Körperflüssigkeiten (z.B. Sputum, Liquor, Aszites, Punktionsflüssigkeiten, Ergüsse, Lavagen), Magensaft, Galle, insbesondere von sterilen Materialien	Anreicherungsverfahren, Blutkulturverfahren, teilmechanisiert und vollmechanisiert, Hemmstoffnachweistest in mikroaerober oder anaerober Atmosphäre, Keimzahlbestimmung, Kontakt-/ Abklatschverfahren, spezifisch (selektiv), unspezifisch (nicht selektiv)	BIO-ING-MIKR-SAA-0062-00 BIO-ING-MIKR-SAA-0069-00	Kiestra System, Brutschränke , Sicherheitswerkbank, Anoxomat, BACTEC, Laborinformationssystem
Escherichia coli, enteroinvasiv oder enteropathogen (EIEC, ETEC)	Alle geeigneten Materialien, z.B. Blut, ggf. nach Aufbereitung (z.B. Serum, Plasma), Urin, Stuhl, extravasale Körperflüssigkeiten (z.B. Sputum, Liquor, Aszites, Punktionsflüssigkeiten, Ergüsse, Lavagen), Magensaft, Galle, insbesondere von sterilen Materialien	Anreicherungsverfahren, Blutkulturverfahren, teilmechanisiert und vollmechanisiert, Hemmstoffnachweistest in mikroaerober oder anaerober Atmosphäre, Keimzahlbestimmung, Kontakt-/ Abklatschverfahren, spezifisch (selektiv), unspezifisch (nicht selektiv)	BIO-ING-MIKR-SAA-0077-00	Kiestra System, Brutschränke , Sicherheitswerkbank, Anoxomat, BACTEC, Laborinformationssystem

Escherichia coli, enterohämorrhagisch (EHEC)	Alle geeigneten Materialien, z.B. Blut, ggf. nach Aufbereitung (z.B. Serum, Plasma), Urin, Stuhl, extravasale Körperflüssigkeiten (z.B. Sputum, Liquor, Aszites, Punktionsflüssigkeiten, Ergüsse, Lavagen), Magensaft, Galle, insbesondere von sterilen Materialien	Anreicherungsverfahren, Blutkulturverfahren, teilmechanisiert und vollmechanisiert, Hemmstoffnachweistest in mikroaerober oder anaerober Atmosphäre, Keimzahlbestimmung, Kontakt-/ Abklatschverfahren, spezifisch (selektiv), unspezifisch (nicht selektiv)	BIO-ING-MIKR-SAA-0042-00	Kiestra System, Brutschränke , Sicherheitswerkbank, Anoxomat, BACTEC, Laborinformationssystem
Escherichia coli, enteropathogen (EPEC)	Alle geeigneten Materialien, z.B. Blut, ggf. nach Aufbereitung (z.B. Serum, Plasma), Urin, Stuhl, extravasale Körperflüssigkeiten (z.B. Sputum, Liquor, Aszites, Punktionsflüssigkeiten, Ergüsse, Lavagen), Magensaft, Galle, insbesondere von sterilen Materialien	Anreicherungsverfahren, Blutkulturverfahren, teilmechanisiert und vollmechanisiert, Hemmstoffnachweistest in mikroaerober oder anaerober Atmosphäre, Keimzahlbestimmung, Kontakt-/ Abklatschverfahren, spezifisch (selektiv), unspezifisch (nicht selektiv)	BIO-ING-MIKR-SAA-0076-01	Kiestra System, Brutschränke , Sicherheitswerkbank, Anoxomat, BACTEC, Laborinformationssystem
Enterobacteriaceae (nicht Salmonella spp., Shigella spp. Yersinia spp.)	Alle geeigneten Materialien, z.B. Blut, ggf. nach Aufbereitung (z.B. Serum, Plasma), Urin, Stuhl, extravasale Körperflüssigkeiten (z.B. Sputum, Liquor, Aszites, Punktionsflüssigkeiten, Ergüsse, Lavagen), Magensaft, Galle, insbesondere von sterilen Materialien	Anreicherungsverfahren, Blutkulturverfahren, teilmechanisiert und vollmechanisiert, Hemmstoffnachweistest	BIO-ING-MIKR-SAA-0041-00	Kiestra System, Brutschränke , Sicherheitswerkbank, Anoxomat, BACTEC, Laborinformationssystem

Enterococcaceae, inkl. VRE	Alle geeigneten Materialien, z.B. Blut, ggf. nach Aufbereitung (z.B. Serum, Plasma), Urin, Stuhl, extravasale Körperflüssigkeiten (z.B. Sputum, Liquor, Aszites, Punktionsflüssigkeiten, Ergüsse, Lavagen), Magensaft, Galle, insbesondere von sterilen Materialien	Anreicherungsverfahren, Blutkulturverfahren, teilmechanisiert und vollmechanisiert, Hemmstoffnachweistest	BIO-ING-MIKR-SAA-0049-00.1	Kiestra System, Brutschränke , Sicherheitswerkbank, Anoxomat, BACTEC, Laborinformationssystem
Erysipelothrix spp.	Alle geeigneten Materialien, z.B. Blut, ggf. nach Aufbereitung (z.B. Serum, Plasma), Urin, Stuhl, extravasale Körperflüssigkeiten (z.B. Sputum, Liquor, Aszites, Punktionsflüssigkeiten, Ergüsse, Lavagen), Magensaft, Galle, insbesondere von sterilen Materialien	Anreicherungsverfahren, Blutkulturverfahren, teilmechanisiert und vollmechanisiert, Hemmstoffnachweistest		Kiestra System, Brutschränke , Sicherheitswerkbank, Anoxomat, BACTEC, Laborinformationssystem
Gardnerella vaginalis	Alle geeigneten Materialien, z.B. Blut, ggf. nach Aufbereitung (z.B. Serum, Plasma), Urin, Stuhl, extravasale Körperflüssigkeiten (z.B. Sputum, Liquor, Aszites, Punktionsflüssigkeiten, Ergüsse, Lavagen), Magensaft, Galle, insbesondere von sterilen Materialien	Anreicherungsverfahren, Blutkulturverfahren, teilmechanisiert und vollmechanisiert, Hemmstoffnachweistest	BIO-ING-MIKR-SAA-0070-00.1	Kiestra System, Brutschränke , Sicherheitswerkbank, Anoxomat, BACTEC, Laborinformationssystem

Haemophilus spp.	Alle geeigneten Materialien, z.B. Blut, ggf. nach Aufbereitung (z.B. Serum, Plasma), Urin, Stuhl, extravasale Körperflüssigkeiten (z.B. Sputum, Liquor, Aszites, Punktionsflüssigkeiten, Ergüsse, Lavagen), Magensaft, Galle, insbesondere von sterilen Materialien	Anreicherungsverfahren, Blutkulturverfahren, teilmechanisiert und vollmechanisiert, Hemmstoffnachweistest	BIO-ING-MIKR-SAA-0044-00.1	Kiestra System, Brutschränke , Sicherheitswerkbank, Anoxomat, BACTEC, Laborinformationssystem
Helicobacter pylori	Alle geeigneten Materialien, z.B. Blut, ggf. nach Aufbereitung (z.B. Serum, Plasma), Urin, Stuhl, extravasale Körperflüssigkeiten (z.B. Sputum, Liquor, Aszites, Punktionsflüssigkeiten, Ergüsse, Lavagen), Magensaft, Galle, insbesondere von sterilen Materialien	Anreicherungsverfahren, Blutkulturverfahren, teilmechanisiert und vollmechanisiert, Hemmstoffnachweistest	BIO-ING-MIKR-SAA-0078-01	Kiestra System, Brutschränke , Sicherheitswerkbank, Anoxomat, BACTEC, Laborinformationssystem
Legionella spp.	Alle geeigneten Materialien, z.B. Blut, ggf. nach Aufbereitung (z.B. Serum, Plasma), Urin, Stuhl, extravasale Körperflüssigkeiten (z.B. Sputum, Liquor, Aszites, Punktionsflüssigkeiten, Ergüsse, Lavagen), Magensaft, Galle, insbesondere von sterilen Materialien	Anreicherungsverfahren, Blutkulturverfahren, teilmechanisiert und vollmechanisiert, Hemmstoffnachweistest	BIO-ING-MIKR-SAA-0066-00	Kiestra System, Brutschränke , Sicherheitswerkbank, Anoxomat, BACTEC, Laborinformationssystem

Listeria spp.	Alle geeigneten Materialien, z.B. Blut, ggf. nach Aufbereitung (z.B. Serum, Plasma), Urin, Stuhl, extravasale Körperflüssigkeiten (z.B. Sputum, Liquor, Aszites, Punktionsflüssigkeiten, Ergüsse, Lavagen), Magensaft, Galle, insbesondere von sterilen Materialien	Anreicherungsverfahren, Blutkulturverfahren, teilmechanisiert und vollmechanisiert, Hemmstoffnachweistest	BIO-ING-MIKR-SAA-0045-00	Kiestra System, Brutschränke , Sicherheitswerkbank, Anoxomat, BACTEC, Laborinformationssystem
Micrococcaceae	Alle geeigneten Materialien, z.B. Blut, ggf. nach Aufbereitung (z.B. Serum, Plasma), Urin, Stuhl, extravasale Körperflüssigkeiten (z.B. Sputum, Liquor, Aszites, Punktionsflüssigkeiten, Ergüsse, Lavagen), Magensaft, Galle, insbesondere von sterilen Materialien	Anreicherungsverfahren, Blutkulturverfahren, teilmechanisiert und vollmechanisiert, Hemmstoffnachweistest	BIO-ING-MIKR-SAA-0046-00	Kiestra System, Brutschränke , Sicherheitswerkbank, Anoxomat, BACTEC, Laborinformationssystem
Moraxella catarrhalis, Kingella spp und anspruchsvoll wachsende Stäbchenbakterien, (HACEK-Gruppe)	Alle geeigneten Materialien, z.B. Blut, ggf. nach Aufbereitung (z.B. Serum, Plasma), Urin, Stuhl, extravasale Körperflüssigkeiten (z.B. Sputum, Liquor, Aszites, Punktionsflüssigkeiten, Ergüsse, Lavagen), Magensaft, Galle, insbesondere von sterilen Materialien	Anreicherungsverfahren, Blutkulturverfahren, teilmechanisiert und vollmechanisiert, Hemmstoffnachweistest	BIO-ING-MIKR-SAA-0033-00	Kiestra System, Brutschränke , Sicherheitswerkbank, Anoxomat, BACTEC, Laborinformationssystem
Mycoplasma hominis.	Alle geeigneten Materialien, z.B. Blut, ggf. nach Aufbereitung (z.B. Serum, Plasma), Urin, Stuhl, extravasale Körperflüssigkeiten (z.B. Sputum, Liquor, Aszites, Punktionsflüssigkeiten, Ergüsse, Lavagen), Magensaft, Galle, insbesondere von sterilen Materialien	Anreicherungsverfahren, Blutkulturverfahren, teilmechanisiert und vollmechanisiert, Hemmstoffnachweistest	BIO-ING-MIKR-SAA-0067-00.1	Kiestra System, Brutschränke , Sicherheitswerkbank, Anoxomat, BACTEC, Laborinformationssystem

Neisseriaceae, inkl. Meningokokken und Gonokokken	Alle geeigneten Materialien, z.B. Blut, ggf. nach Aufbereitung (z.B. Serum, Plasma), Urin, Stuhl, extravasale Körperflüssigkeiten (z.B. Sputum, Liquor, Aszites, Punktionsflüssigkeiten, Ergüsse, Lavagen), Magensaft, Galle, insbesondere von sterilen Materialien	Anreicherungsverfahren, Blutkulturverfahren, teilmechanisiert und vollmechanisiert, Hemmstoffnachweistest	BIO-ING-MIKR-SAA-0033-00	Kiestra System, Brutschränke , Sicherheitswerkbank, Anoxomat, BACTEC, Laborinformationssystem
Pasteurella spp.	Alle geeigneten Materialien, z.B. Blut, ggf. nach Aufbereitung (z.B. Serum, Plasma), Urin, Stuhl, extravasale Körperflüssigkeiten (z.B. Sputum, Liquor, Aszites, Punktionsflüssigkeiten, Ergüsse, Lavagen), Magensaft, Galle, insbesondere von sterilen Materialien	Anreicherungsverfahren, Blutkulturverfahren, teilmechanisiert und vollmechanisiert, Hemmstoffnachweistest		Kiestra System, Brutschränke , Sicherheitswerkbank, Anoxomat, BACTEC, Laborinformationssystem
Peptostreptokokken	Alle geeigneten Materialien, z.B. Blut, ggf. nach Aufbereitung (z.B. Serum, Plasma), Urin, Stuhl, extravasale Körperflüssigkeiten (z.B. Sputum, Liquor, Aszites, Punktionsflüssigkeiten, Ergüsse, Lavagen), Magensaft, Galle, insbesondere von sterilen Materialien	Anreicherungsverfahren, Blutkulturverfahren, teilmechanisiert und vollmechanisiert, Hemmstoffnachweistest	BIO-ING-MIKR-SAA-0063-00.1	Kiestra System, Brutschränke , Sicherheitswerkbank, Anoxomat, BACTEC, Laborinformationssystem
Prevotella spp.	Alle geeigneten Materialien, z.B. Blut, ggf. nach Aufbereitung (z.B. Serum, Plasma), Urin, Stuhl, extravasale Körperflüssigkeiten (z.B. Sputum, Liquor, Aszites, Punktionsflüssigkeiten, Ergüsse, Lavagen), Magensaft, Galle, insbesondere von sterilen Materialien	Anreicherungsverfahren, Blutkulturverfahren, teilmechanisiert und vollmechanisiert, Hemmstoffnachweistest	BIO-ING-MIKR-SAA-0063-00.1	Kiestra System, Brutschränke , Sicherheitswerkbank, Anoxomat, BACTEC, Laborinformationssystem

Pseudomonas und andere Nonfermenter	Alle geeigneten Materialien, z.B. Blut, ggf. nach Aufbereitung (z.B. Serum, Plasma), Urin, Stuhl, extravasale Körperflüssigkeiten (z.B. Sputum, Liquor, Aszites, Punktionsflüssigkeiten, Ergüsse, Lavagen), Magensaft, Galle, insbesondere von sterilen Materialien	Anreicherungsverfahren, Blutkulturverfahren, teilmechanisiert und vollmechanisiert, Hemmstoffnachweistest	BIO-ING-MIKR-SAA-0035-00.1 BIO-ING-MIKR-SAA-0048-00	Kiestra System, Brutschränke , Sicherheitswerkbank, Anoxomat, BACTEC, Laborinformationssystem
Salmonella spp.	Alle geeigneten Materialien, z.B. Blut, ggf. nach Aufbereitung (z.B. Serum, Plasma), Urin, Stuhl, extravasale Körperflüssigkeiten (z.B. Sputum, Liquor, Aszites, Punktionsflüssigkeiten, Ergüsse, Lavagen), Magensaft, Galle, insbesondere von sterilen Materialien	Anreicherungsverfahren, Blutkulturverfahren, teilmechanisiert und vollmechanisiert, Hemmstoffnachweistest	BIO-ING-MIKR-SAA-0079-00 BIO-ING-MIKR-SAA-0055-00	Kiestra System, Brutschränke , Sicherheitswerkbank, Anoxomat, BACTEC, Laborinformationssystem
Shigella spp.	Alle geeigneten Materialien, z.B. Blut, ggf. nach Aufbereitung (z.B. Serum, Plasma), Urin, Stuhl, extravasale Körperflüssigkeiten (z.B. Sputum, Liquor, Aszites, Punktionsflüssigkeiten, Ergüsse, Lavagen), Magensaft, Galle, insbesondere von sterilen Materialien	Anreicherungsverfahren, Blutkulturverfahren, teilmechanisiert und vollmechanisiert, Hemmstoffnachweistest	BIO-ING-MIKR-SAA-0079-00 BIO-ING-MIKR-SAA-0055-00	Kiestra System, Brutschränke , Sicherheitswerkbank, Anoxomat, BACTEC, Laborinformationssystem

Staphylococcus spp. inkl. MRSA	Alle geeigneten Materialien, z.B. Blut, ggf. nach Aufbereitung (z.B. Serum, Plasma), Urin, Stuhl, extravasale Körperflüssigkeiten (z.B. Sputum, Liquor, Aszites, Punktionsflüssigkeiten, Ergüsse, Lavagen), Magensaft, Galle, insbesondere von sterilen Materialien	Anreicherungsverfahren, Blutkulturverfahren, teilmechanisiert und vollmechanisiert, Hemmstoffnachweistest	BIO-ING-MIKR-SAA-0047-00.1	Kiestra System, Brutschränke , Sicherheitswerkbank, Anoxomat, BACTEC, Laborinformationssystem
Streptococcaceae , inkl. S. pneumoniae	Alle geeigneten Materialien, z.B. Blut, ggf. nach Aufbereitung (z.B. Serum, Plasma), Urin, Stuhl, extravasale Körperflüssigkeiten (z.B. Sputum, Liquor, Aszites, Punktionsflüssigkeiten, Ergüsse, Lavagen), Magensaft, Galle, insbesondere von sterilen Materialien	Anreicherungsverfahren, Blutkulturverfahren, teilmechanisiert und vollmechanisiert, Hemmstoffnachweistest	BIO-ING-MIKR-SAA-0049-00.1	Kiestra System, Brutschränke , Sicherheitswerkbank, Anoxomat, BACTEC, Laborinformationssystem
Ureaplasma spp.	Alle geeigneten Materialien, z.B. Blut, ggf. nach Aufbereitung (z.B. Serum, Plasma), Urin, Stuhl, extravasale Körperflüssigkeiten (z.B. Sputum, Liquor, Aszites, Punktionsflüssigkeiten, Ergüsse, Lavagen), Magensaft, Galle, insbesondere von sterilen Materialien	Anreicherungsverfahren, Blutkulturverfahren, teilmechanisiert und vollmechanisiert, Hemmstoffnachweistest	BIO-ING-MIKR-SAA-0067-00.1	Kiestra System, Brutschränke , Sicherheitswerkbank, Anoxomat, BACTEC, Laborinformationssystem
Veillonella spp.	Alle geeigneten Materialien, z.B. Blut, ggf. nach Aufbereitung (z.B. Serum, Plasma), Urin, Stuhl, extravasale Körperflüssigkeiten (z.B. Sputum, Liquor, Aszites, Punktionsflüssigkeiten, Ergüsse, Lavagen), Magensaft, Galle, insbesondere von sterilen Materialien	Anreicherungsverfahren, Blutkulturverfahren, teilmechanisiert und vollmechanisiert, Hemmstoffnachweistest	BIO-ING-MIKR-SAA-0063-00.1	Kiestra System, Brutschränke , Sicherheitswerkbank, Anoxomat, BACTEC, Laborinformationssystem

Vibrio spp.	Alle geeigneten Materialien, z.B. Blut, ggf. nach Aufbereitung (z.B. Serum, Plasma), Urin, Stuhl, extravasale Körperflüssigkeiten (z.B. Sputum, Liquor, Aszites, Punktionsflüssigkeiten, Ergüsse, Lavagen), Magensaft, Galle, insbesondere von sterilen Materialien	Anreicherungsverfahren, Blutkulturverfahren, teilmechanisiert und vollmechanisiert, Hemmstoffnachweistest	BIO-ING-MIKR-SAA-0080-00	Kiestra System, Brutschränke , Sicherheitswerkbank, Anoxomat, BACTEC, Laborinformationssystem
Yersinia spp.	Alle geeigneten Materialien, z.B. Blut, ggf. nach Aufbereitung (z.B. Serum, Plasma), Urin, Stuhl, extravasale Körperflüssigkeiten (z.B. Sputum, Liquor, Aszites, Punktionsflüssigkeiten, Ergüsse, Lavagen), Magensaft, Galle, insbesondere von sterilen Materialien	Anreicherungsverfahren, Blutkulturverfahren, teilmechanisiert und vollmechanisiert, Hemmstoffnachweistest	BIO-ING-MIKR-SAA-0081-00	Kiestra System, Brutschränke , Sicherheitswerkbank, Anoxomat, BACTEC, Laborinformationssystem
Mykobakterien (M. tuberculosis-Komplex, nicht-tuberkulöse Mykobakterien, NTM)	Sputum, Bronchialsekret, Bronchial-lavage, Magennüchternsekret, Magenspülwasser, Urin, Blut, Liquor, Punktate, Biopsien, Eiter, Sperma, Prostatasekret, Menstrualblut, Stuhl	Anreicherungsverfahren, bei verschiedenen Temperaturen, spezifisch (selektiv), unspezifisch (nicht selektiv)	BIO-ING-MIKR-SAA-0086-00	manuell, Bactec MGIT960/BD
Hefen und hefeähnliche Pilze	Bronchiallavage, Sputum, Liquor, sterile Körperflüssigkeiten, Genitalabstrich, Hautabstrich, Stuhl	in aerober Atmosphäre, spezifisch (selektiv), unspezifisch (nicht selektiv)	BIO-ING-MIKR-VAW-0056-00	manuell, Bactec System
Dermatophyten und andere Erreger von Dermatomykosen	Hautgeschabsel, Haare, Nagelmateriale, Abstriche Hautläsionen, Pus, Biopsien	in aerober Atmosphäre, spezifisch (selektiv),	BIO-ING-MIKR-SAA-0016-00 BIO-ING-MIKR-VAW-0010-00 BIO-ING-MIKR-SAA-0092-00	manuell
Schimmelpilze (z.B. Zygomyceten, Hyalohyphomyceten, Phaeohyphomyceten)	Bronchiallavage, Sputum, Liquor, sterile Körperflüssigkeiten, Genitalabstrich, Hautabstrich, Stuhl	in aerober Atmosphäre, spezifisch (selektiv),	BIO-ING-MIKR-VAW-0010-00	manuell

Untersuchungsart:

Ligandenassays*

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version	Gerät
Borrelia, IgG oder IgM	Serum	CLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0121-00	LIAISON XL
Campylobacter, Antigen	Stuhl	CLIA	BIO-ING-MIKR-SAA-0002-00.1	LIAISON XL
Clostridium difficile, GLDH-Antigen	Stuhl	CLIA	BIO-ING-MIKR-SAA-0003-00.1	LIAISON XL
Clostridium difficile, Toxin A und B, Antigen	Stuhl	CLIA	BIO-ING-MIKR-SAA-0004-00.1	LIAISON XL
Treponema pallidum, Gesamt-Antikörper	Serum, Plasma	ECLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0202-00	Cobas 8000
Mycoplasma pneumoniae, IgG oder IgM	Serum	CLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0126-00	LIAISON XL
Toxoplasma gondii, IgG oder IgM	Serum	CMIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0093-00 BIO-ING-AUTO-SAA-0092-00	Architect
Entamoeba histolytica, Antikörper	Serum, Plasma	EIA	BIO-ING-SERO-SAA-0040-00.2	BEP-2000
Aspergillus fumigatus, IgG oder IgM	Serum, Plasma	ELISA	BIO-ING-SERO-SAA-0042-00.2	BEP-2000
Aspergillus, Antigen	Serum	ELISA	BIO-ING-SERO-SAA-0039-00.2	manuell
Bordetella pertussis, Toxin, IgG oder IgA	Serum, Plasma	EIA	BIO-ING-SERO-SAA-0048-00.2	BEP-2000
Borrelia, IgG oder IgM, Antikörper-Spezifitätsindex	Serum, Plasma, Liquor	ELISA	BIO-ING-SERO-SAA-0041-00.2	Euroimmun Analyzer II
Candida, IgA, IgG oder IgM	Serum, Plasma	ELISA	BIO-ING-SERO-SAA-0053-00.2	BEP-2000
Chlamydia pneumoniae, IgA oder IgG	Serum, Plasma	ELISA	BIO-ING-SERO-SAA-0050-00.2	BEP-2000
Chlamydia trachomatis, IgA oder IgG	Serum, Plasma	ELISA	BIO-ING-SERO-SAA-0051-00.2	BEP-2000
Clostridium tetani, Tetanus-Toxin, IgG	Serum, Plasma	ELISA	BIO-ING-SERO-SAA-0076-00.2	BEP-2000
Coxiella burnetii Phase 2, IgG oder IgM	Serum, Plasma	ELISA	BIO-ING-SERO-SAA-0056-00.2	BEP-2000

Cryptosporidia, Antigen	Stuhl	ELISA	BIO-ING-MIKR-SAA-0024-00	DSX Automated ELISA System
Corynebacterium diphtheriae, Toxin, Antikörper	Serum, Plasma	ELISA	BIO-ING-SERO-SAA-0058-00.2	BEP-2000
Echinococcus multilocularis, Antikörper	Serum	ELISA	BIO-ING-SERO-SAA-0008-00.1	manuell
Entamoeba histolytica dispar, Antigen	Stuhl	ELISA	BIO-ING-MIKR-SAA-0023-00	DSX Automated ELISA System
Giardia lamblia, Antigen	Stuhl	ELISA	BIO-ING-MIKR-SAA-0022-00	DSX Automated ELISA System
Helicobacter pylori, Antigen	Stuhl	ELISA	BIO-ING-MIKR-SAA-0028-00	DSX Automated ELISA System
Helicobacter pylori, IgA oder IgG	Serum, Plasma	ELISA	BIO-ING-SERO-SAA-0016-00.3	Analyzer 1
Mycobacterium tuberculosis, Interferon-Gamma-Nachweis nach Lymphozytenstimulation	Heparin-Blut in spezial-beschichteten Röhrchen	CLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0188-00.1	Liaison XL
Malaria, Antikörper	Serum	ELISA	BIO-ING-IMMU-SAA-0069-00.2	Analyzer 1, manuell
Legionella pneumophila Serotyp 1, Antigen	Urin	ELISA	BIO-ING-MIKR-SAA-0029-00	DSX Automated ELISA System
Mycobacterium-tuberculosis-Komplex, MPT64-Antigen	Kulturmateriel aus Flüssigkulturen	ELISA	BIO-ING-MIKR-SAA-0010-00	manuell
Mycoplasma pneumoniae, IgA	Serum, Plasma	ELISA	BIO-ING-SERO-SAA-0068-01.1	BEP-2000
Streptococcus pneumoniae, Antikörper	Serum	ELISA	BIO-ING-SERO-SAA-0069-00.2	manuell
Salmonella-IgA Ak	Serum	ELISA	BIO-ING-SERO-SAA-0071-00.2	manuell
Salmonella- Ak (polyvalent)	Serum	ELISA	BIO-ING-SERO-SAA-0071-00.2	manuell
Schistosoma, Antikörper	Serum, Plasma	EIA	BIO-ING-SERO-SAA-0072-00.2	BEP-2000
Treponema pallidum, IgM	Serum, Plasma	ELISA	BIO-ING-SERO-SAA-0074-00.3	BEP-2000
Treponema pallidum, IgG, Antikörper-Spezifitätsindex	Serum, Plasma, Liquor	ELISA	BIO-ING-SERO-SAA-0041-00.2	Euroimmun Analyzer II
Escherichia coli (EHEC), Verotoxin 1+2, Antigen	Kulturmateriel aus Stuhl in spezifischer Flüssigkultur	ELISA	BIO-ING-MIKR-SAA-0030-00	DSX Automated ELISA System
Yersinien, IgA oder IgG	Serum, Plasma	ELISA	BIO-ING-SERO-SAA-0078-00.2	BEP-2000

Bordetellen, IgG	Serum, Plasma	Immunoblot	BIO-ING-SERO-SAA-0002-00.2	manuell
Borrelia, IgG oder IgM	Serum, Plasma	Immunoblot	BIO-ING-SERO-SAA-0049-00.2	manuell
Helicobacter, IgA oder IgG	Serum, Plasma	Immunoblot	BIO-ING-SERO-SAA-0015-01.1	manuell
Treponema pallidum, IgG oder IgM	Serum, Plasma	Immunoblot	BIO-ING-SERO-SAA-0029-00.3	manuell
Yersinien, IgA oder IgG	Serum, Plasma	Immunoblot	BIO-ING-SERO-SAA-0034-00.3	manuell

Untersuchungsart:

Mikroskopie*

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version	Gerät
Bakterien und Pilze	Alle geeigneten, z.B. Blut, ggf. nach Aufbereitung (z. B. Serum, Plasma), Urin, Stuhl, extravasale Körperflüssigkeiten (z.B. Sputum, Liquor, Aszites, Punktionsflüssigkeiten, Ergüsse, Lavagen), Säfte (Magensaft, Galle)	Hellfeldmikroskopie nach Anfärbung mittels Farbstoffen ohne Anfärbung Fluoreszenzmikroskopie direkte Fluoreszenzmikroskopie mittels Fluorochromen	BIO-ING-MIKR-SAA-0060-00.2	Färbeautomat- Previ ColorGram, Mikroskop
Bartonella henselae, IgG oder IgM	Serum	Fluoreszenzmikroskopie indirekte Immunfluoreszenzmikroskopie	BIO-ING-SERO-SAA-0045-00.2	Fluoreszenzmikroskop
Bartonella quintana, IgG oder IgM	Serum	Fluoreszenzmikroskopie indirekte Immunfluoreszenzmikroskopie	BIO-ING-SERO-SAA-0045-00.2	Fluoreszenzmikroskop
Cestoden, z.B. Taenia, Diphyllbothrium, Hymenolepis, Dipylidium	Stuhl	Hellfeldmikroskopie nach Anfärbung mittels Farbstoffen	BIO-ING-MIKR-SAA-0019-00	Lichtmikroskop
Cryptococcus neoformans	Liquor	Hellfeldmikroskopie nach Anfärbung mittels Farbstoffen	BIO-ING-MIKR-SAA-0012-00	Lichtmikroskop
Cryptosporidien	Stuhl	Hellfeldmikroskopie nach Anfärbung mittels Farbstoffen	BIO-ING-MIKR-SAA-0021-00	Lichtmikroskop
Dermatophyten	Hautgeschabsel, Haare, Nagelmateriale, Abstriche Hautläsionen, Pus, Biopsien	Fluoreszenzmikroskopie direkte Fluoreszenzmikroskopie mittels Fluorochromen	BIO-ING-MIKR-SAA-0018-00	Fluoreszenzmikroskop
Dermatophyten, z.B. Trichophyton, Microsporum, Epidermophyton und andere Erreger von Dermatomykosen, z.B. Scopulariopsis	Kulturmateriale aus Kulturen aus Hautgeschabsel, Haare, Nagelmateriale, Abstriche Hautläsionen, Pus, Biopsien	Hellfeldmikroskopie nach Anfärbung mittels Farbstoffen	BIO-ING-MIKR-FB-0246-00.1 BIO-ING-MIKR-FB-0247-00.1 BIO-ING-MIKR-LIS-0003-00	Lichtmikroskop

Enterobius vermicularis	Klebestreifenpräparate	Hellfeldmikroskopie nach Anfärbung mittels Farbstoffen, ohne Anfärbung	BIO-ING-MIKR-LIS-0004-00	Lichtmikroskop
Hefen und Hefe- ähnliche Pilze	Brochiallavage, Sputum, Liquor, sterile Körperflüssigkeiten, Genitalabstrich, Hautabstrich, Stuhl	Fluoreszenzmikroskopie direkte Fluoreszenzmikroskopie mittels Fluorochromen	BIO-ING-MIKR-SAA-0018-00	Fluoreszenzmikroskop
Hefen und Hefe-ähnliche Pilze	Brochiallavage, Sputum, Liquor, sterile Körperflüssigkeiten, Genitalabstrich, Hautabstrich, Stuhl	Hellfeldmikroskopie nach Anfärbung mittels Farbstoffen	BIO-ING-MIKR-SAA-0060-00.2	Lichtmikroskop
Hefen und Hefe-ähnliche Pilze (z.B. Candida albicans, Candida non-albicans, Klyveromyces, Pichia, Saccharomyces spp., Geotrichum, Trichosporon)	Brochiallavage, Sputum, Liquor, sterile Körperflüssigkeiten, Genitalabstrich, Hautabstrich, Stuhl	Hellfeldmikroskopie ohne Anfärbung	BIO-ING-MIKR-LIS-0004-00	Lichtmikroskop
Legionella, non-pneumophila-Spezies, Antikörper	Serum	Fluoreszenzmikroskopie indirekte Immunfluoreszenzmikroskopie	BIO-ING-SERO-SAA-0067-00.1	Fluoreszenzmikroskop
Legionella pneumophila, Serogruppen 1-6, Antikörper	Serum	Fluoreszenzmikroskopie indirekte Immunfluoreszenzmikroskopie	BIO-ING-SERO-SAA-0067-00.1	Fluoreszenzmikroskop
Legionella pneumophila, Serogruppen 7-14, Antikörper	Serum	Fluoreszenzmikroskopie indirekte Immunfluoreszenzmikroskopie	BIO-ING-SERO-SAA-0067-00.1	Fluoreszenzmikroskop
Malaria-Erregernachweis	EDTA-Blut	Hellfeldmikroskopie mit Anfärbung	BIO-ING-HÄMA-SAA-0027-00	Axioskop 40
Mykobakterien	Sputum, Brochialsekret, Bronchial- lavage, Magennüchternsekret, Magenspülwasser, Urin, Blut, Liquor, Punktate, Biopsien, Eiter, Sperma, Prostatasekret, Menstrualblut, Stuhl	Fluoreszenzmikroskopie indirekte Immunfluoreszenzmikroskopie	BIO-ING-MIKR-SAA-0007-01	Fluoreszenzmikroskop

Mykobakterien	Sputum, Bronchialsekret, Bronchial-lavage, Magennüchternsekret, Magenspülwasser, Urin, Blut, Liquor, Punktate, Biopsien, Eiter, Sperma, Prostatasekret, Menstrualblut, Stuhl	Hellfeldmikroskopie nach Anfärbung mittels Farbstoffen	BIO-ING-MIKR-SAA-0006-01	Lichtmikroskop
Mykobakterien (M. tuberculosis-Komplex, nicht-tuberkulöse Mykobakterien, NTM)	Sputum, Bronchialsekret, Bronchial-lavage, Magennüchternsekret, Magenspülwasser, Urin, Blut, Liquor, Punktate, Biopsien, Eiter, Sperma, Prostatasekret, Menstrualblut, Stuhl	Hellfeldmikroskopie nach Anfärbung mittels Farbstoffen	BIO-ING-MIKR-SAA-0006-01	Lichtmikroskop
Nematoden, z.B. Enterobius vermicularis, Trichuris, Ascaris, Hakenwürmer, Strongyloides	Stuhl	Hellfeldmikroskopie nach Anfärbung mittels Farbstoffen	BIO-ING-MIKR-SAA-0019-00	Lichtmikroskop
Protozoen	Stuhl	Hellfeldmikroskopie nach Anfärbung mittels Farbstoffen	BIO-ING-MIKR-SAA-0019-00	Lichtmikroskop
Protozoen (z.B. Giardia lamblia, Entamoeba histolytica/dispar, Entamoeba spp., sonstige Amöben, Blastocystis hominis)	Stuhl	Hellfeldmikroskopie nach Anfärbung mittels Farbstoffen	ING-MIKR-P-FB-BBL-Aufarbeitungsschema Parasitologie-V004.doc	Lichtmikroskop
Rickettsia typhi, IgG oder IgM	Serum	Fluoreszenzmikroskopie indirekte Immunfluoreszenzmikroskopie	BIO-ING-SERO-SAA-0027-00.2	Fluoreszenzmikroskop
Rickettsia rickettsii, IgG oder IgM	Serum	Fluoreszenzmikroskopie indirekte Immunfluoreszenzmikroskopie	BIO-ING-SERO-SAA-0027-00.2	Fluoreszenzmikroskop
Schimmelpilze	Bronchioalveoläre Lavage, Sputum, Liquor, sterile Körperflüssigkeiten, Ohrabstrich	Fluoreszenzmikroskopie indirekte Immunfluoreszenzmikroskopie	BIO-ING-MIKR-SAA-0018-00	Fluoreszenzmikroskop

Schimmelpilze wie Zygomyceten, z.B. Absidia, Mucor, Rhizomucor etc.; Hyalohyphomyceten, z.B. Aspergillus, Penicillium etc.; Phaeohyphomyceten, z.B. Exophiala, Cladophialophora, Alternaria	Kulturmateriale aus Kulturen des Untersuchungsmaterials (Bronchoalveoläre Lavage, Sputum, Liquor, sterile Körperflüssigkeiten, Ohrabstrich)	Hellfeldmikroskopie nach Anfärbung mittels Farbstoffen	BIO-ING-MIKR-VAW-0010-00	Lichtmikroskop
Sporozoen/Coccidien (z.B. Cryptosporidien, Cyclospora, Isospora belli, Sarcocystis)	Stuhl	Hellfeldmikroskopie nach Anfärbung mittels Farbstoffen	BIO-ING-MIKR-SAA-0020-00	Lichtmikroskop
Trematoden, z.B. Schistosoma	Urin	Hellfeldmikroskopie ohne Anfärbung	BIO-ING-MIKR-SAA-0091-00	Lichtmikroskop
Trematoden, z.B. Schistosoma, Clonorchis, Ophisthorchis, Fasciola, Paragonimus	Stuhl	Hellfeldmikroskopie nach Anfärbung mittels Farbstoffen	BIO-ING-MIKR-SAA-0019-00	Lichtmikroskop
Würmer, Wurmteile, Ektoparasiten	Stuhl, ausgeschiedene Parasiten	Hellfeldmikroskopie ohne Anfärbung	ING-MIKR-P-FB-BBL-Aufarbeitungsschema Parasitologie-V004.doc	(Auf-)Lichtmikroskop

Untersuchungsart:

Molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)*

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version	Gerät
Bordetellen, DNA	Abstrich, bronchoalveoläre Lavage	Real-time PCR	BIO-ING-MOLE-SAA-0056-00.1	LightCycler 480 Rotor-Gene 6000
Borrelia, DNA	Zecke	Real-time PCR	BIO-ING-MOLE-SAA-0053-00.1	LightCycler 480 Rotor-Gene 6000
Chlamydia pneumoniae, DNA	Abstrich, Sputum, Sekret	Real-time PCR	BIO-ING-MOLE-SAA-0006-00.2	LightCycler 480 Rotor-Gene 6000
Chlamydia trachomatis, DNA	Abstrich, Urin, Ejakulat, Punktat	Real-time PCR	BIO-ING-MOLE-SAA-0008-01 .1 BIO-ING-MOLE-SAA-0052-00.1	Cobas 4800, Cobas 6800
Chlamydia trachomatis L-Serovar, DNA	Abstrich, Urin, Ejakulat, Punktat	Real-time PCR	BIO-ING-MOLE-SAA-0007-01	Rotor-Gene 6000

Mycobacterium-tuberculosis-Komplex, DNA	Sputum, Bronchialsekret, Bronchiallavage, Magennüchternsekret, Magenspülwasser, Urin, Blut, Liquor, Punktate, Biopsien, Eiter, Sperma, Prostatasekret, Menstrualblut, Stuhl	Polymerasekettenreaktion	BIO-ING-MIKR-SAA-0009-01	Hain FluoroCycler
Mycobacterium-tuberculosis-Komplex, DNA	Sputum, Bronchialsekret, Bronchiallavage, Magennüchternsekret, Magenspülwasser, Urin, Blut, Liquor, Punktate, Biopsien, Eiter, Sperma, Prostatasekret, Menstrualblut, Stuhl, Kulturmaterial	Empfindlichkeitsprüfung als molekularbiologische Nachweise	BIO-ING-MIKR-SAA-0009-01	Hain FluoroCycler
Mycobacterium-tuberculosis-Komplex, DNA	Kulturmaterial aus Flüssig- und Festkulturen (Primärkulturen und Isolaten)	PCR mit nachfolgender fest-flüssig Hybridisierung (Festphasen-gebundene Fangsonden und Enzymimmunoassay basierende Detektion der Hybridisierungseignisse)	BIO-ING-MIKR-SAA-0010-00	Thermocycler, GT Blot 48 Hain
Mykobakterien, nicht-tuberkulös (NTM), DNA	Kulturmaterial aus Flüssig- und Festkulturen (Primärkulturen und Isolaten)	PCR mit nachfolgender fest-flüssig Hybridisierung (Festphasen-gebundene Fangsonden und Enzymimmunoassay basierende Detektion der Hybridisierungseignisse)	BIO-ING-MIKR-SAA-0010-00	Thermocycler, GT Blot 48 Hain
Mykobakterien, nicht tuberkulös (NTM), DNA	Kulturmaterial aus Flüssig- und Festkulturen (Primärkulturen und Isolaten)	DNA-Sequenzierung, Kapillarelektrophorese	BIO-ING-MOLE-SAA-0002-00.3	ABI 3500 Genetic Analyzer
Mycoplasma genitalium, DNA	Abstrich, Urin	Real-time PCR	BIO-ING-MOLE-SAA-0052-00.1	Cobas 6800
Mycoplasma pneumoniae, DNA	Abstrich, bronchoalveoläre Lavage, Sputum, Sekret	Real-time PCR	BIO-ING-MOLE-SAA-0039-00.3	LightCycler 480 Rotor-Gene 6000
Neisseria gonorrhoeae, DNA	Urin, Abstrich	Real-time PCR	BIO-ING-MOLE-SAA-0008-01.1	Cobas 6800

Respiratorische Erreger: Streptococcus pneumoniae, Legionella pneumophila, Haemophilus influenzae, Bordetellen, Mycoplasma pneumoniae, Chlamydia pneumoniae, DNA	Sputum, bronchoalveoläre Lavage, Nasenrachen-Abstrich	Real-time PCR	BIO-ING-MOLE-SAA-0003-00.2	Bio Rad CFX 96
Staphylococcus aureus, Methicillin-resistent (MRSA), DNA	Abstrich und Kulturen	Real-time PCR	BIO-ING-MOLE-SAA-0037-00.2	LightCycler 480 Rotor-Gene 6000
Allplex STI Essential Assay - Chlamydia trachomatis (CT) - Neisseria gonorrhoeae (NG) - Mycoplasma genitalium (MG) - Mycoplasma hominis (MH) - Trichomonas vaginalis (TV) - Ureaplasma urealyticum (UU) - Ureaplasma parvum (UP)	Urin, Endozervikal- und Urethral-Abstriche	Real-time PCR	BIO-ING-MOLE-SAA-0049-00.2	Bio Rad CFX 96
Trichomonas vaginalis, DNA	Urin, Abstrich	Real-time PCR	BIO-ING-MOLE-SAA-0052-00.1	Cobas 6800

Untersuchungsgebiet: Virologie

Untersuchungsart:

Komplementbindungsreaktion*

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version	Gerät
Influenza A-Virus-Ak	Serum	Komplementbindungsreaktion	BIO-ING-SERO-SAA-0020-00.2	manuell
Influenza B-Virus-Ak	Serum	Komplementbindungsreaktion	BIO-ING-SERO-SAA-0020-00.2	manuell
Parainfluenza-Virus-Ak, Serotyp 1	Serum	Komplementbindungsreaktion	BIO-ING-SERO-SAA-0020-00.2	manuell
Parainfluenza-Virus-Ak, Serotyp 2	Serum	Komplementbindungsreaktion	BIO-ING-SERO-SAA-0020-00.2	manuell
Parainfluenza-Virus-Ak, Serotyp 3	Serum	Komplementbindungsreaktion	BIO-ING-SERO-SAA-0020-00.2	manuell
RSV-Ak	Serum	Komplementbindungsreaktion	BIO-ING-SERO-SAA-0020-00.2	manuell

Untersuchungsart:

Ligandenassays*

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version	Gerät
Adenoviren, Antigen	Stuhl	ELISA	BIO-ING-MIKR-SAA-0026-00	DSX Automated ELISA System
Astrovirus, Antigen	Stuhl	ELISA	BIO-ING-MIKR-SAA-0027-00	DSX Automated ELISA System
Cytomegalovirus, IgG oder IgM	Serum, Plasma	CMIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0090-00 BIO-ING-AUTO-SAA-0089-00	Architect
Cytomegalovirus, IgG, Antikörper-Spezifitätsindex	Serum, Plasma, Liquor	ELISA	BIO-ING-SERO-SAA-0041-00.1	Euroimmun Analyzer II
Cytomegalovirus, IgG, Avidität	Serum, Plasma	Immunoblot	BIO-ING-SERO-SAA-0004-00.3	manuell
Cytomegalovirus, IgM	Serum, Plasma	Immunoblot	BIO-ING-SERO-SAA-0004-00.3	manuell
Dengue-Virus, IgG oder IgM	Serum, Plasma	ELISA	BIO-ING-SERO-SAA-0057-00.2	BEP-2000
Epstein-Barr-Virus, EBNA1, IgG	Serum, Plasma	CLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0123-00	LIAISON XL
Epstein-Barr-Virus, IgG oder IgM	Serum, Plasma	CLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0123-00	LIAISON XL
Epstein-Barr-Virus, IgG, Antikörper-Spezifitätsindex	Serum, Plasma, Liquor	ELISA	BIO-ING-SERO-SAA-0041-00.2	Euroimmun Analyzer II
Epstein-Barr-Virus, IgG, Avidität	Serum, Plasma	Immunoblot	BIO-ING-SERO-SAA-0006-00.3	manuell
Frühsommer-Meningoenzephalitis-Virus, IgG oder IgM	Serum, Plasma	ELISA	BIO-ING-SERO-SAA-0061-00.2	BEP-2000
Frühsommer-Meningoenzephalitis-Virus, IgG, Antikörper-Spezifitätsindex	Serum, Plasma, Liquor	ELISA	BIO-ING-SERO-SAA-0041-00.2	Euroimmun Analyzer II
Hantaviren, IgG oder IgM	Serum, Plasma	ELISA	BIO-ING-SERO-SAA-0011-00.3	Euroimmun Analyzer II
Hantaviren, IgG oder IgM	Serum, Plasma	Immunoblot	BIO-ING-SERO-SAA-0013-00.3	manuell
Hepatitis-A-Virus, IgG oder IgM	Serum	ECLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0099-01.1 BIO-ING-AUTO-SAA-0100-01	cobas 8000 e801

Hepatitis-B-Virus, HBc-Antikörper	Serum, Plasma	ECLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0102-01	cobas 8000 e801
Hepatitis-B-Virus, HBc-IgM	Serum, Plasma	ECLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0101-01	cobas 8000 e801
Hepatitis-B-Virus, HBe-Antigen	Serum, Plasma	ECLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0097-01	cobas 8000 e801
Hepatitis-B-Virus, HBe-Antikörper	Serum, Plasma	ECLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0096-01	cobas 8000 e801
Hepatitis-B-Virus, HBs-Antigen	Serum, Plasma	ECLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0103-01	cobas 8000 e801
Hepatitis-B-Virus, HBs-Antikörper	Serum, Plasma	ECLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0104-01	cobas 8000 e801
Hepatitis-C-Virus, Antikörper	Serum, Plasma	ECLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0095-01	cobas 8000 e801
Hepatitis-C-Virus, IgG	Serum, Plasma	Immunoblot	BIO-ING-SERO-SAA-0062-00.2	manuell
Hepatitis-D-Virus, Antikörper	Serum, Plasma	CLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0180-00	LIAISON XL
Hepatitis-E-Virus, IgG oder IgM	Serum, Plasma	ELISA	BIO-ING-SERO-SAA-0063-00.3	BEP-2000
Hepatitis-E-Virus, IgG oder IgM	Serum, Plasma	Immunoblot	BIO-ING-SERO-SAA-0017-00.3	manuell
Herpes-Simplex-Virus Typ 1, IgG, Antikörper-Spezifitätsindex	Serum, Plasma, Liquor	ELISA	BIO-ING-SERO-SAA-0041-00.2	Euroimmun Analyzer II
Herpes-Simplex-Virus, IgG oder IgM	Serum, Plasma	CLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0124-00	LIAISON XL
Humane Immundefizienz-Viren Typ 1/2, Antikörper	Serum, Plasma	Immunoblot	BIO-ING-SERO-SAA-0065-00.2	manuell
Humane Immundefizienzviren Typ 1/2, Antikörper und p24-Antigen	Serum, Plasma	ECLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0098-00	cobas 8000 e602
Humane T-Zell-Leukämie-Viren Typ 1/2, Antikörper	Serum, Plasma	ELISA	BIO-ING-SERO-SAA-0066-00.2	manuell
Humane T-Zell-Leukämie-Viren Typ 1/2, Antikörper	Serum, Plasma	Immunoblot	BIO-ING-SERO-SAA-0019-00.4	manuell
Humanes Immundefizienzvirus Typ 1, p24-Antigen	Serum, Plasma	ELISA	BIO-ING-SERO-SAA-0018-00.2	manuell
Humanes Immundefizienzvirus Typ 1, p24-Antigen	Serum, Plasma	Neutralisationstest	BIO-ING-SERO-SAA-0018-00.2	manuell
Masernvirus, IgG oder IgM	Serum, Plasma	CLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0127-00	LIAISON XL

Masernvirus, IgG, Antikörper-Spezifitätsindex	Serum, Plasma, Liquor	ELISA	BIO-ING-SERO-SAA-0041-00.2	Euroimmun Analyzer II
Mononukleose Schnelltest	Serum, Plasma, Vollblut	Lateralfuss- Immunoassay	BIO-ING-SERO-SAA-0023-00.2	manuell
Mumpsvirus, IgG oder IgM	Serum, Plasma	CLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0125-00	LIAISON XL
Mumpsvirus, IgG, Antikörper-Spezifitätsindex	Serum, Plasma, Liquor	ELISA	BIO-ING-SERO-SAA-0041-00.2	Euroimmun Analyzer II
Parvovirus B19, IgG oder IgM	Serum, Plasma	CLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0128-00.1	LIAISON XL
Parvovirus B19, IgG oder IgM	Serum, Plasma	Immunoblot	BIO-ING-SERO-SAA-0044-00.2	manuell
Rotavirus, Antigen	Stuhl	ELISA	BIO-ING-MIKR-SAA-0025-00	DSX Automated ELISA System
Rötelnvirus, IgG oder IgM	Serum, Plasma	CMIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0088-00 BIO-ING-AUTO-SAA-0087-00	Architect
Rötelnvirus, IgG, Antikörper-Spezifitätsindex	Serum, Plasma, Liquor	ELISA	BIO-ING-SERO-SAA-0041-00.2	Euroimmun Analyzer II
Sandfliegenfiebertviren, IgG oder IgM	Serum, Plasma	Immunoblot	BIO-ING-SERO-SAA-0013-00.3	manuell
SARS-CoV-2 Ak (IgG und IgA)	Serum	ELISA	BIO-ING-IMMU-SAA-0074-00	EUROLab Workstation ELISA
SARS-CoV-2 Ak (gesamt)	Serum	ECLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0198-00	cobas 8000 e602 + e801
Varicella-Zoster-Virus, IgA	Serum, Plasma	ELISA	BIO-ING-SERO-SAA-0077-00.2	BEP-2000
Varicella-Zoster-Virus, IgG oder IgM	Serum, Plasma	CMIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0122-00	LIAISON XL
Varicella-Zoster-Virus, IgG, Antikörper-Spezifitätsindex	Serum, Plasma, Liquor	ELISA	BIO-ING-SERO-SAA-0041-00.2	Euroimmun Analyzer II

Untersuchungsart:

Molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)*

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version	Gerät
BV-Polyomavirus, DNA, Viruslast	EDTA-Blut, Urin	Real-time PCR	BIO-ING-MOLE-SAA-0032-01	LightCycler 480 Rotor-Gene 6000
Cytomegalovirus, DNA, Viruslast	EDTA-Blut, Liquor, Urin, Abstriche, BAL	Real-time PCR	BIO-ING-MOLE-SAA-0032-01	LightCycler 480 Rotor-Gene 6000
Epstein-Barr-Virus, DNA, Viruslast	EDTA-Blut, Liquor, Abstriche	Real-time PCR	BIO-ING-MOLE-SAA-0032-01	LightCycler 480 Rotor-Gene 6000
Hepatitis-B-Virus, DNA, Viruslast	EDTA-Blut, Serum	Real-time PCR	BIO-ING-MOLE-SAA-0051-00.1	Cobas 6800
Hepatitis-C-Virus, RNA, qualitativ	Serum, EDTA-Blut	Real-time PCR	BIO-ING-MOLE-SAA-0051-00.1	Cobas Ampliprep Amplisor
Hepatitis-C-Virus, RNA, Viruslast	Serum, EDTA-Blut	Real-time PCR	BIO-ING-MOLE-SAA-0051-00.1	Cobas 6800
Hepatitis-C-Virus, Genotypisierung	EDTA-Blut	Real-time PCR	BIO-ING-MOLE-SAA-0018-01.2	cobas 4800
Herpes-Simplex-Virus Typen 1/2, DNA	EDTA-Blut, Liquor, Abstriche	Real-time PCR	BIO-ING-MOLE-SAA-0032-01	LightCycler 480 Rotor-Gene 6000
Humanes Immundefizienzvirus Typ 1, genotypische Resistenzbestimmung, Reverse Transkriptase und Protease	EDTA-Blut	DNA-Sequenzierung, Kapillarelektrophorese	BIO-ING-MOLE-SAA-0024-00.2	ABI Sequencer
Humanes Immundefizienzvirus Typ 1, RNA, Viruslast	EDTA-Blut	Real-time PCR	BIO-ING-MOLE-SAA-0051-00.1	Cobas 6800
Humanes Papillomavirus, DNA, Hochrisiko-Typ, Genotyp	Abstriche	Real-time PCR	BIO-ING-MOLE-SAA-0031-00.3	Cobas 4800
Influenzaviren Typen A/B, RNA	Abstriche	Real-time PCR	BIO-ING-MOLE-SAA-0034-01.1 BIO-ING-MOLE-SAA-0057-00	LightCycler 480 Cobas Liat
JC-Polyomavirus, DNA, Viruslast	EDTA-Blut, Liquor, Urin	Real-time PCR	BIO-ING-MOLE-SAA-0032-01	LightCycler 480 Rotor-Gene 6000
Noroviren, RNA	Stuhl	Real-time PCR	BIO-ING-MOLE-SAA-0040-01.1	LightCycler 480 Rotor-Gene 6000
Respiratorische Erreger: Parainfluenzaviren, Metapneumovirus, Enteroviren-, Adenoviren, RNA/DNA	Sputum, bronchoalveoläre Lavage, Nasenrachen-Abstrich	Multiplex-PCR	BIO-ING-MOLE-SAA-0003-00.2	Bio Rad CFX 96

Respiratorische Erreger: Coronaviren, Bocavirus, Rhinoviren, RNA	Sputum, bronchoalveoläre Lavage, Nasenrachen-Abstrich	Multiplex-PCR	BIO-ING-MOLE-SAA-0003-00.2	Bio Rad CFX 96
Respiratorische Erreger: Influenzaviren, Respiratorische Synzytialviren, RNA	Sputum, bronchoalveoläre Lavage, Nasenrachen-Abstrich	Multiplex-PCR	BIO-ING-MOLE-SAA-0003-00.2	Bio Rad CFX 96
SARS-CoV-2	Abstrich, BAL, Bronchialsekret, Sputum	Real-time PCR	BIO-ING-MOLE-SAA-0075-00 BIO-ING-MOLE-SAA-0076-00	cobas 6800 / 8800 LightCycler480
SARS-CoV-2	Abstrich	Real-time PCR	BIO-ING-CPCR-SAA-0001-00	7500 Fast Dx Real Time PCR Instrument
Varicella-Zoster-Virus, DNA	Liquor, Abstriche, EDTA-Blut	Real-time PCR	BIO-ING-MOLE-SAA-0032-01	LightCycler 480 Rotor-Gene 6000

Untersuchungsart:

Molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)**

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version	Gerät
Hepatitis-B-Virus, genotypische Resistenzbestimmung	EDTA-Blut	DNA-Sequenzierung, Kapillarelektrophorese	BIO-ING-MOLE-SAA-0050-00.2	ABI Sequencer
Humanes Immundefizienzvirus Typ 1, genotypische Resistenzbestimmung, Integrase	EDTA-Blut	DNA-Sequenzierung, Kapillarelektrophorese	BIO-ING-MOLE-SAA-0023-00.2	ABI Sequencer
Humanes Immundefizienzvirus Typ 1, Env-Gen, Korezeptor-Tropismus	EDTA-Blut	DNA-Sequenzierung, Kapillarelektrophorese	BIO-ING-MOLE-SAA-0027-00.2	ABI Sequencer
Hepatitis-C-Virus, Genotypisierung	EDTA-Plasma, Serum	DNA-Sequenzierung, Kapillarelektrophorese	BIO-ING-MOLE-SAA-0048-00.2	ABI Sequencer

Untersuchungsart:

Molekularbiologische Untersuchungen (Hybridisierungsverfahren)*

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version	Gerät
Humane Papillomviren, DNA, Hochrisiko-Typen, Genotyp	Abstrich	Flüssig-flüssig RNA/DNA-Hybridisierung	BIO-ING-MOLE-SAA-0030-00.2	Luminometer

Untersuchungsgebiet: Transfusionsmedizin

Untersuchungsart:

Agglutinationsteste*

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version	Gerät
AB0-Blutgruppenbestimmung	Serum, EDTA-Blut	Hämagglutinationstest	BIO-ING-IMMU-SAA-0022-03	IH-1000
Antikörper- Titer	Vollblut, EDTA-Blut, Serum	Hämagglutinationstest	BIO-ING-IMMU-SAA-0026-00.4	Manuell
Antikörper-Differenzierung	Vollblut, EDTA-Blut, Serum	Hämagglutinationstest	BIO-ING-IMMU-SAA-0026-00.4	Manuell
Antikörper-Suchtest	Vollblut, EDTA-Blut, Serum	Hämagglutinationstest	BIO-ING-IMMU-SAA-0025-01.2	IH-1000, Manuell
Coombs-Test, direkt	EDTA-Blut	Hämagglutinationstest	BIO-ING-IMMU-SAA-0024-00.4	Manuell
Coombs-Test, indirekt (EB)	EDTA-Blut	Hämagglutinationstest	BIO-ING-IMMU-SAA-0025-01.2	Manuell
Rhesusformel, inkl. Kell-Antigen	EDTA-Blut	Hämagglutinationstest	BIO-ING-IMMU-SAA-0022-03	Manuell