

Untersuchungen im Bereich:

Medizinische Laboratoriumsdiagnostik

Untersuchungsgebiete:

Klinische Chemie
 Immunologie
 Humangenetik (Zytogenetik, Molekulare Humangenetik)
 Mikrobiologie
 Virologie
 Transfusionsmedizin

Untersuchungsgebiet: Klinische Chemie

Untersuchungsart:

Agglutinationsteste

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Hämoglobin (immunologisch)	Stuhl	Partikelagglutinationstest (Latex)	BIO-ING-AUTO-SAA-0179-00

Untersuchungsart:

Chromatographie (Flüssigkeitschromatographie LC-MS/MS)**

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
2C-B	Urin	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0096-00.2
2C-I	Urin	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0096-00.2
3-Hydroxybromazepam	Urin	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0096-00.2
6-Acetylcodein	Urin	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0096-00.2
6-MAM (6-Monoacetylmorphin)	Urin	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0096-00.2
7-Aminoclonazepam	Urin	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0096-00.2
7-Aminoflunitrazepam	Urin	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0096-00.2
7-Aminonitrazepam	Urin	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0096-00.2
9-OH-Risperidon/Paliperidon	Serum, EDTA-Plasma	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0095-00
10-OH-Carbazepin	Serum, EDTA-Plasma	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0092-02

Alpha-Hydroxyalprazolam	Urin	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0096-00.2
Alpha-Hydroxymidazolam	Urin	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0096-00.2
Alpha-Hydroxytriazolam	Urin	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0096-00.2
Alprazolam	Urin	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0096-00.2
Aminosäuren	EDTA-Plasma	LC-MS/MS	SAA in Bearbeitung
Amiodaron	Serum, EDTA-Plasma	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0017-00.1
Amisulprid	Serum, EDTA-Plasma	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0014-00.2
Amitriptylin	Serum, EDTA-Plasma	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0045-00
Amphetamin	Urin	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0096-00.2
Amphetamine-Bestätigung	Urin	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0096-00.2
Aripiprazol	Serum, EDTA-Plasma	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0095-00
Benzodiazepine	Serum, EDTA-Plasma	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0012-00.2
Benzodiazepine-Bestätigung	Urin	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0096-00.2
Benzoylcegonin	Urin	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0096-00.2
BDB	Urin	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0096-00.2
Booster-Bestätigung	Urin	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0096-00.2
Brivaracetam	Serum, EDTA-Plasma	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0092-02
Bromazepam	Urin	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0096-00.2
Buprenorphin	Urin	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0096-00.2
Brotizolam	Urin	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0096-00.2
Butylon	Urin	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0096-00.2
Cannabinoide-Bestätigung	Urin	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0096-00.2
Cathinon	Urin	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0096-00.2
Chlordiazepoxid	Urin	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0096-00.2
Chlorprothixen	Serum, EDTA-Plasma	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0014-00.2
Ciclosporin	ETDA-Blut	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0079-00
Citalopram	Serum, EDTA-Plasma	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0104-00
Clobazam	Urin	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0096-00.2
Clomipramin	Serum, EDTA-Plasma	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0045-00
Clonazepam	Urin	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0096-00.2

Clozapin	Serum, EDTA-Plasma	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0095-00
Cocaethylen	Urin	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0096-00.2
Cocain	Urin	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0096-00.2
Cocain-Bestätigung	Urin	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0096-00.2
Codein	Urin	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0096-00.2
Coffein	Serum, EDTA-Plasma	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0050-00
Dehydroaripiprazol	Serum	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0095-00
Demoxepam	Urin	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0096-00.2
Desalkylflurazepam	Urin	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0096-00.2
Desethylamiodaron	Serum, EDTA-Plasma	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0017-00.1
Desipramin	Serum, EDTA-Plasma	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0045-00
Desmethylcitalopram	Serum	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0104-00
Desmethylclomipramin	Serum, EDTA-Plasma	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0045-00
Desmethylclozapin	Serum, EDTA-Plasma	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0095-00
Desmethyldoxepin	Serum, EDTA-Plasma	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0045-00
Desmethylflunitrazepam	Urin	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0096-00.2
Desmethyilmirtazapin	Serum, EDTA-Plasma	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0104-00
Desmethylsertralin	Serum, EDTA-Plasma	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0104-00
Diazepam	Urin	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0096-00.2
Dihydrocodein	Urin	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0096-00.2
Doxepin	Serum, EDTA-Plasma	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0045-00
Duloxetin	Serum, EDTA-Plasma	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0104-00
EDDP	Urin	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0096-00.2
Escitalopram	Serum, EDTA-Plasma	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0104-00
Estazolam	Urin	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0096-00.2
Ethosuximid	Serum, EDTA-Plasma	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0092-02
Ethylglucuronid	Urin, Serum	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0061-01
Ethylsulfat	Urin	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0061-01
Everolimus	ETDA-Blut	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0079-00
Fentanyl	Urin	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0096-00.2

Felbamat	Serum, EDTA-Plasma	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0092-02
Flecainid	Serum, EDTA-Plasma	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0043-00
Fluconazol	Serum, EDTA-Plasma	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0038-00.1
Flunitrazepam	Urin	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0096-00.2
Fluoxetin	Serum, EDTA-Plasma	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0104-00
Flupentixol	Serum, EDTA-Plasma	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0025-01
Flurazepam	Urin	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0096-00.2
Fluvoxamin	Serum, EDTA-Plasma	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0104-00
Gabapentin	Serum, EDTA-Plasma, Urin	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0092-02 ING-CHROM-SAA-0096-00.2
Haloperidol	Serum, EDTA-Plasma	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0095-00
Homocystein	NaF-Plasma	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0049-00
Hydrocodon	Urin	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0096-00.2
Hydromorphon	Urin	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0096-00.2
Imipramin	Serum, EDTA-Plasma	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0045-00
Itraconazol	Serum, EDTA-Plasma	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0038-00.1
Ketamin	Urin	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0096-00.2
Lacosamid	Serum, EDTA-Plasma	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0092-02
Lamotrigin	Serum, EDTA-Plasma	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0092-02
Levetiracetam	Serum, EDTA-Plasma	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0092-02
Levomepromazin	Serum, EDTA-Plasma	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0014-00.2
Lorazepam	Urin	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0096-00.2
Lormetazepam	Urin	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0096-00.2
LSD	Urin	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0096-00.2
Maprotilin	Serum, EDTA-Plasma	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0045-00
MBDB	Urin	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0096-00.2
MDA	Urin	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0096-00.2
MDEA	Urin	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0096-00.2
MDMA	Urin	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0096-00.2
MDPV	Urin	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0096-00.2
Meconin	Urin	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0096-00.2

Medazepam	Urin	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0096-00.2
Meperidin	Urin	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0096-00.2
Mephedron	Urin	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0096-00.2
Mescaline	Urin	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0096-00.2
Methadon	Urin	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0096-00.2
Metanephrin / Normetanephrin / 3-Methoxythyramin	EDTA-Plasma	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0002-00.2
Methamphetamin	Urin	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0096-00.2
Methaqualon	Urin	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0096-00.2
Methylmalonsäure	Serum, Urin	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0089-00
Methylon	Urin	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0096-00.2
Midazolam	Urin	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0096-00.2
Mirtazapin	Serum, EDTA-Plasma	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0104-00
Morphin	Urin	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0096-00.2
Mycophenolsäure	Serum, EDTA-Plasma	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0029-00
Naltrexon	Urin	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0096-00.2
Naloxon	Urin	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0096-00.2
N-Desmethylnesuximid	Serum, EDTA-Plasma	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0092-02
N-Desmethylnolanzapin	Serum	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0095-00
Nitrazepam	Urin	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0096-00.2
Norbuprenorphin	Urin	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0096-00.2
Norclobazam	Urin	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0096-00.2
Norcocain	Urin	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0096-00.2
Norcodein	Urin	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0096-00.2
Nordiazepam	Urin	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0096-00.2
Norfentanyl	Urin	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0096-00.2
Norfluoxetin	Serum, EDTA-Plasma	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0104-00
Norketamin	Urin	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0096-00.2
Normeperidin	Urin	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0096-00.2
Norquetiapin	Serum	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0095-00
Nortapentadol	Urin	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0096-00.2

Nortilidin	Urin	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0096-00.2
Nortriptylin	Serum, EDTA-Plasma	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0045-00
O-Desmethyltramadol	Urin	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0096-00.2
O-Desmethyl-Venlafaxin	Serum, EDTA-Plasma	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-00104-00
Olanzapin	Serum, EDTA-Plasma	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0095-00
Opiate-Bestätigung	Urin	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0096-00.2
Opioid-Bestätigung	Urin	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0096-00.2
Oxazepam	Urin	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0096-00.2
Oxcarbazepin	Serum, EDTA-Plasma	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0092-02
Oxycodon	Urin	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0096-00.2
Oxymorphon	Urin	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0096-00.2
Papaverin	Urin	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0096-00.2
Paroxetin	Serum, EDTA-Plasma	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0104-00
PCP	Urin	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0096-00.2
Perampanel	Serum, EDTA-Plasma	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0092-02
Perazin	Serum, EDTA-Plasma	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0014-00.2
Pipamperon	Serum, EDTA-Plasma	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0014-00.2
PMA	Urin	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0096-00.2
Posaconazol	Serum, EDTA-Plasma	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0038-00.1
Prazepam	Urin	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0096-00.2
Pregabalin	Serum, EDTA-Plasma	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0092-02
Pregabalin	Urin	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0096-00.2
Primidon	Serum, EDTA-Plasma	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0092-02
Promethazin	Serum, EDTA-Plasma	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0014-00.2
Promethazin	Urin	LC-MS/MS	ING-CHROM-SAA-0096-00.2
Propafenon	Serum, EDTA-Plasma	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0004-00
Propoxyphen	Urin	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0096-00.2
Psychedelika-Bestätigung	Urin	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0096-00.2
Quetiapin	Serum, EDTA-Plasma, Urin	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0095-00 BIO-ING-CHROM-SAA-0096-00.2
Risperidon	Serum, EDTA-Plasma	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0095-00

Ritalinsäure	Urin	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0096-00.2
Rufinamid	Serum, EDTA-Plasma	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0092-02
Sertralin	Serum, EDTA-Plasma	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0104-00
Sirolimus	EDTA-Blut	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0079-00
Sufentanil	Urin	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0096-00.2
Sultiam	Serum, EDTA-Plasma	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0092-02
Synthetische Cannabinoide	Urin, Serum	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0087-00.1
Tabakalkaloide	Urin	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0016-00.2
Tacrolimus	EDTA-Blut	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0079-00
Tapentadol	Urin	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0096-00.2
Temazepam	Urin	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0096-00.2
THC-COOH	Urin	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0096-00.2
Thebain	Urin	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0096-00.2
Tilidin	Urin	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0096-00.2
Topiramate	Serum, EDTA-Plasma	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0092-02
Toxikologische Suchanalyse	Urin, Serum	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0087-00.1
Tramadol	Urin	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0096-00.1
Triazolam	Urin	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0096-00.2
Trimipramin	Serum, EDTA-Plasma	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0045-00
Trizyklische Antidepressiva (TCA Suchanalyse)	Serum	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0045-00
Trizyklische Antidepressiva (TCA Suchanalyse)	Urin	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0087-00.1
Venlafaxin	Serum, EDTA-Plasma	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0104-00
Vigabatrin	Serum, EDTA-Plasma	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0092-02
Voriconazol	Serum, EDTA-Plasma	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0038-00.1
Zaleplon	Urin	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0096-00.2
Z-Hypnotika-Bestätigung	Urin	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0096-00.2
Ziprasidon	Serum, EDTA-Plasma	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0014-00.2
Zolpidem	Urin	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0096-00.2
Zonisamid	Serum, EDTA-Plasma	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0092-02
Zopiclon	Urin	LC-MS/MS	BIO-ING-CHROM-SAA-0096-00.2

Untersuchungsart:

Chromatographie (Gaschromatographie (GC))**

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Organische Säuren	Urin	GC-MS	BIO-ING-SPCH-SAA-0020-00.3
Ultralangkettige Fettsäuren	Serum	GC-MS	BIO-ING-SPCH-SAA-0032-00.3

Untersuchungsart:

Chromatographie (Hochleistungsflüssigkeitschromatographie (HPLC))**

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
5-Hydroxy-Indolessigsäure	Urin	HPLC-ECD	BIO-ING-CHROM-SAA-0076-01.1
Metanephrin / Normetanephrin / 3-Methoxythyramin	Urin	HPLC-ECD	BIO-ING-CHROM-SAA-0074-01
Serotonin	EDTA-Blut	HPLC-ECD	BIO-ING-CHROM-SAA-0070-00.1
Coproporphyrin 1	Urin	HPLC-FD	BIO-ING-CHROM-SAA-0008-00
Coproporphyrin 3	Urin	HPLC-FD	BIO-ING-CHROM-SAA-0008-00
Deoxypyridinolin	Urin	HPLC-FD	BIO-ING-CHROM-SAA-0072-00.1
Heptacarboxyporphyrin	Urin	HPLC-FD	BIO-ING-CHROM-SAA-0008-00
Hexacarboxyporphyrin	Urin	HPLC-FD	BIO-ING-CHROM-SAA-0008-00
Pentacarboxyporphyrin	Urin	HPLC-FD	BIO-ING-CHROM-SAA-0008-00
Porphyrine, gesamt	Urin	HPLC-FD	BIO-ING-CHROM-SAA-0008-00
Pyridinolin	Urin	HPLC-FD	BIO-ING-CHROM-SAA-0072-00.1
Uroporphyrin	Urin	HPLC-FD	BIO-ING-CHROM-SAA-0008-00
Vitamin B 1	EDTA-Blut	HPLC-FD	BIO-ING-CHROM-SAA-0069-02
Vitamin B 2	EDTA-Blut	HPLC-FD	BIO-ING-CHROM-SAA-0010-00
Vitamin B 6	EDTA-Plasma, Serum	HPLC-FD	BIO-ING-CHROM-SAA-0099-00
Vitamin K1	Serum, EDTA-Plasma	HPLC-FD	BIO-ING-CHROM-SAA-0088-00
Aminosäuren	Urin, Liquor	HPLC-UV/VIS	BIO-ING-SPCH-SAA-0007-00.3
Beta-Carotin	Serum, EDTA-Plasma	HPLC-UV/VIS	BIO-ING-CHROM-SAA-0007-00
CDT (Carbohydrate-Deficient-Transferrin)	Serum	HPLC-UV/VIS	BIO-ING-CHROM-SAA-0090-01
Coenzym Q10	Serum, EDTA-Plasma	HPLC-UV/VIS	BIO-ING-CHROM-SAA-0026-00.2

HbA	Heparinblut, EDTA-Blut	HPLC-UV/VIS	BIO-ING-SPCH-SAA-0029-00.1
HbA2	Heparinblut, EDTA-Blut	HPLC-UV/VIS	BIO-ING-SPCH-SAA-0029-00.1
HbF	Heparinblut, EDTA-Blut	HPLC-UV/VIS	BIO-ING-SPCH-SAA-0029-00.1
Hippursäure/Methylhippursäure	Urin	HPLC-UV/VIS	BIO-ING-CHROM-SAA-0098-00
Vitamin A	Serum, EDTA-Plasma	HPLC-UV/VIS	BIO-ING-CHROM-SAA-0009-02
Vitamin C	Lithium-Heparin-Plasma	HPLC-UV/VIS	BIO-ING-CHROM-SAA-0077-01
Vitamin E	Serum, EDTA-Plasma	HPLC-UV/VIS	BIO-ING-CHROM-SAA-0009-02

Untersuchungsart:

Durchflusszytometrie (inkl. Partikeleigenschaftsbestimmungen)*

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Großes Blutbild	EDTA-Blut	Partikelzählung, optisch-elektronisch Partikelgrößenbestimmung, elektronisch Bestimmung zytochemischer Merkmale	BIO-ING-HÄMA-SAA-0028-01.2 BIO-ING-HÄMA-SAA-0021-02.1
Kleines Blutbild	EDTA-Blut	Partikelzählung, optisch-elektronisch Partikelgrößenbestimmung, elektronisch Bestimmung zytochemischer Merkmale	BIO-ING-HÄMA-SAA-0028-01.2 BIO-ING-HÄMA-SAA-0021-02.1
Retikulozyten	EDTA-Blut	Partikelzählung, optisch-elektronisch Partikelgrößenbestimmung, elektronisch Bestimmung zytochemischer Merkmale	BIO-ING-HÄMA-SAA-0028-01.2 BIO-ING-HÄMA-SAA-0021-02.1
Thrombozyten	EDTA-, Citrat-Blut	Partikelzählung, optisch-elektronisch Partikelgrößenbestimmung, elektronisch Bestimmung zytochemischer Merkmale	BIO-ING-HÄMA-SAA-0028-01.2 BIO-ING-HÄMA-SAA-0021-02.1
Zellzahl	Körperflüssigkeiten wie Ascites, Dialysat, Liquor, Punktat, Synovia	Partikelzählung, optisch-elektronisch Partikelgrößenbestimmung, elektronisch Bestimmung zytochemischer Merkmale	BIO-ING-HÄMA-SAA-0002-00.4

Untersuchungsart:

Elektrochemische Untersuchungen*

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Calcium (ionisiert)	Serum	ionenselektive Elektroden	BIO-ING-SPCH-SAA-0005-00.1
Carboxyhämoglobin (COHb)	Heparinblut, EDTA-Blut, Citrat-Blut, Kapillarblut	ionenselektive Elektroden	BIO-ING-SPCH-SAA-0005-00.1
Chlorid	Serum, Heparin-Plasma	ionenselektive Elektroden	BIO-ING-AUTO-SAA-0020-00.1
Chlorid	Urin	ionenselektive Elektroden	BIO-ING-SPCH-SAA-0021-01

Kalium	Urin	ionenselektive Elektroden	BIO-ING-SPCH-SAA-0021-01
Kalium	Serum	ionenselektive Elektroden	BIO-ING-AUTO-SAA-0036-00.2
Methämoglobin	Heparinblut, EDTA-Blut, Citrat-Blut, Kapillarblut	ionenselektive Elektroden	BIO-ING-SPCH-SAA-0005-00.1
Natrium	Urin	ionenselektive Elektroden	BIO-ING-SPCH-SAA-0021-01
Natrium	Serum, Heparin-Plasma	ionenselektive Elektroden	BIO-ING-AUTO-SAA-0040-00.1

Untersuchungsart:

Elektrophorese*

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Eiweisselektrophorese	Serum	Kapillarelektrophorese	BIO-ING-IMMU-SAA-0050-02.1 BIO-ING-AUTO-SAA-0176-00.1
Alkalische Phosphatase-Isoenzyme	Serum	Agarose-Elektrophorese	BIO-ING-SPCH-SAA-0024-00.1
CK-Isoenzyme	Serum	Agarose-Elektrophorese	BIO-ING-SPCH-SAA-0030-00.1
HB-Differenzierung im alkalischen Milieu	EDTA-Blut, Heparinblut	Agarose Elektrophorese	BIO-ING-SPCH-SAA-0060-00
HB-Differenzierung im sauren Milieu	EDTA-Blut, Heparinblut	Agarose-Elektrophorese	BIO-ING-SPCH-SAA-0060-00
LDH-Isoenzyme	Serum	Agarose-Elektrophorese	BIO-ING-SPCH-SAA-0004-00.2
Mucopolysaccharide	Urin	Agarose-Elektrophorese	BIO-ING-SPCH-SAA-0014-00.3

Untersuchungsart:

Koagulometrie*

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
APC-Resistenz	Citratplasma	optisches Detektionsverfahren	BIO-ING-HÄMA-SAA-0010-00.4
Fibrinogen	Citratplasma	optisches Detektionsverfahren	BIO-ING-HÄMA-SAA-0023-00.3
Lupus Antikoagulans (Lupus Inhibitoren)	Citratplasma	optisches Detektionsverfahren	BIO-ING-HÄMA-SAA-0018-00.3
Quick	Citratplasma	optisches Detektionsverfahren	BIO-ING-HÄMA-SAA-0023-00.3
Quick	Citratplasma	mechanisches Detektionsverfahren	BIO-ING-HÄMA-SAA-0003-01.3
Thromboplastinzeit (aPTT)	Citratplasma	mechanisches Detektionsverfahren	BIO-ING-HÄMA-SAA-0003-01.3
Thrombinzeit	Citratplasma	optisches Detektionsverfahren	BIO-ING-HÄMA-SAA-0023-00.3
Thromboplastinzeit (aPTT)	Citratplasma	optisches Detektionsverfahren	BIO-ING-HÄMA-SAA-0023-00.3

Untersuchungsart:

Ligandenassays*

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
17-Hydroxy(OH)-Progesteron	Serum	RIA	BIO-ING-RIA-SAA-0010-00
Adiponectin	Serum	ELISA	BIO-ING-SPCH-SAA-0063-00
Adrenocorticotropes Hormon (ACTH)	EDTA-Plasma	CLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0152-00
Aldosteron	Serum, EDTA-Plasma	CLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0135-00
Alpha-Fetoprotein (AFP)	Serum	ECLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0043-00
Alpha-Fetoprotein (AFP)	Fruchtwasser	CLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0159-00
Amphetamine	Urin	CEDIA	BIO-ING-CHROM-SAA-0024-00.4
Androstaniol Glucuronid	Serum	RIA	BIO-ING-RIA-SAA-0003-00
Androstendion	Serum	ECLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0212-00
Anti-Müller-Hormon	Serum, Heparin-Plasma	ECLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0146-00.2
Benzodiazepine	Urin	CEDIA	BIO-ING-CHROM-SAA-0024-00.4
Benzoylcegonin	Urin	CEDIA	BIO-ING-CHROM-SAA-0024-00.4
Beta-2-Mikroglobulin	Serum, Urin, EDTA-, Citrat-, Heparin-Plasma	CLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0139-00
Beta-Amyloid 1-40	Liquor	ELISA	BIO-ING-IMMU-SAA-0070-01.2
Beta-Amyloid 1-42	Liquor	ELISA	BIO-ING-IMMU-SAA-0070-01.2
Beta-CrossLaps (CTX)	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma	ECLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0066-00
Beta-hCG, freies	Serum	ECLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0182-00.2
Biotin	Serum, EDTA-Plasma	ELISA	BIO-ING-SPCH-SAA-0063-00
Buprenorphin	Urin	CEDIA	BIO-ING-CHROM-SAA-0024-00.4
CA 125	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma	ECLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0046-00
CA 15-3	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma	ECLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0002-00
CA 19-9	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma	ECLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0044-00
CA 50	Serum, EDTA-Plasma, Heparin-Plasma	RIA	BIO-ING-RIA-SAA-0009-00
CA 72-4	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma	ECLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0045-00
Calcitonin	Serum, Heparin-Plasma	CLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0144-00.1
Calcium-Kanal-Protein-Ak (P/Q-Typ)	Serum, EDTA-Plasma, Heparin-Plasma	RIA	BIO-ING-RIA-SAA-0012-00.1
Cannabinoide	Urin	CEDIA	BIO-ING-CHROM-SAA-0024-00.4

Carbamazepin	Serum , EDTA-, Heparin-Plasma	KIMS	BIO-ING-AUTO-SAA-0190-00
CEA	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma	ECLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0048-00
Chromogranin A	Serum	TRACE	BIO-ING-AUTO-SAA-0164-00
Ciclosporin A	EDTA-Blut	ECLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0184-00
Copeptin Pro-AVP	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma	TRACE	BIO-ING-AUTO-SAA-0168-00
Cortisol	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma	ECLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0049-00
Cortisol	Urin	CLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0161-00
C-Peptid	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma	ECLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0050-00
CYFRA 21-1	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma	ECLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0051-00
Dehydroepiandrosteron-Sulfat (DHEA-S)	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma	ECLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0052-00
Diaminoxidase	Serum	REA	BIO-ING-RIA-SAA-0008-00
Digitoxin	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma	ECLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0130-00.1
Digoxin	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma	ECLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0129-00.1
Drogenscreening	Urin	CEDIA	BIO-ING-CHROM-SAA-0024-00.4
EDDP	Urin	CEDIA	BIO-ING-CHROM-SAA-0024-00.4
Erythropoetin (EPO)	Serum, Heparin-Plasma	CLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0150-00
Ethylglucuronid	Urin	ELISA	BIO-ING-CHROM-SAA-0057-02.1
Ferritin	Serum, EDTA-, Citrat-, Heparin-Plasma	ECLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0054-00
Follikelstimulierendes Hormon (FSH)	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma	ECLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0055-00
Folsäure	Serum, Heparin-Plasma	ECLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0084-00.1
Folsäure in Erythrozyten	EDTA-Blut, Heparinblut	ECLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0138-00
Gastrin	Serum	CLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0151-00
Gentamicin	Serum , EDTA-, Heparin-Plasma	KIMS	BIO-ING-AUTO-SAA-0194-00
Hämoglobin (immunologisch)	Faeces	ELISA	BIO-ING-SPCH-SAA-0063-00
Hämoglobin-Haptogl.-Komplex (immunol.)	Faeces	ELISA	BIO-ING-SPCH-SAA-0063-00
hCG/ β -hCG	Serum, EDTA-, Citrat-, Heparin-Plasma, Urin	ECLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0056-00
Holotranscobalamin (HoloTC)	Serum	ECLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0189-00
IGF-1 (Somatomedin C)	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma	CLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0186-00
IGFBP-3	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma	CLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0187-00
Inhibin A (Dimer)	Serum	ELISA	BIO-ING-SPCH-SAA-0050-00.1

Inhibin B	Serum	ELISA	BIO-ING-SPCH-SAA-0055-00
Insulin	Serum, EDTA-, Citrat-, Heparin-Plasma	ECLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0058-00
Interleukin-2-Rezeptor, löslicher	Serum	CLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0149-00
Leptin	Serum	RIA	BIO-ING-RIA-SAA-0028-00
LSD	Urin	CEDIA	BIO-ING-CHROM-SAA-0022-00.3
Luteinisierendes Hormon (LH)	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma	ECLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0059-00.1
M2-PK	Faeces	ELISA	BIO-ING-SPCH-SAA-0044-00.2
Methotrexat	Serum	ELISA	SAA in Bearbeitung
Neopterin	Serum, EDTA-Plasma	ELISA	BIO-ING-SPCH-SAA-0063-00
Neuronenspezifische Enolase (NSE)	Serum, Liquor	TRACE	BIO-ING-AUTO-SAA-0169-00.1
NT-pro BNP	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma	ECLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0060-00.2
Opiate	Urin	CEDIA	BIO-ING-CHROM-SAA-0024-00.4
Ostase	Serum	CLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0137-00
Osteocalcin	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma	TRACE	BIO-ING-AUTO-SAA-0170-00
Östradiol	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma	ECLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0053-00
Östriol, freies	Serum	RIA	BIO-ING-RIA-SAA-0023-00
Östron	Serum	RIA	BIO-ING-RIA-SAA-0017-00.1
Pankreas-Elastase	Serum	ELISA	BIO-ING-SPCH-SAA-0027-00.1
PAPP-A	Serum	ECLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0183-00.2
Parathormon, intakt (PTH)	EDTA-Plasma, Serum	ECLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0064-00
Parathormon-related Protein	EDTA-Plasma	RIA	BIO-ING-RIA-SAA-0004-00.3
Phencyclidin	Urin	CEDIA	BIO-ING-CHROM-SAA-0024-00.4
Phenobarbital	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma	KIMS	BIO-ING-AUTO-SAA-0196-00
Phenytoin (Diphenylhydantoin)	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma	KIMS	BIO-ING-AUTO-SAA-0192-00
Phospho-Tau	Liquor	ELISA	BIO-ING-IMMU-SAA-0070-01.2
Plazenta-AP	Serum	ELISA	BIO-ING-SPCH-SAA-0053-00
PIGF	Serum	ECLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0200-00
Procalcitonin (PCT)	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma	ECLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0204-00.1
Progesteron	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma	ECLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0061-00
Proinsulin, intaktes	Serum, EDTA-Plasma	ELISA	BIO-ING-SPCH-SAA-0063-00

Prokollagen-III-Peptid	Serum, EDTA-Plasma	RIA	BIO-ING-RIA-SAA-0013-00
Prolactin	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma	ECLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0062-00
Protein S-100	Serum, Liquor	ECLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0201-00.1
PSA, freies	Serum, EDTA-, Citrat-, Heparin-Plasma	ECLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0063-00.1
PSA, gesamt	Serum, EDTA-, Citrat-, Heparin-Plasma	ECLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0063-00.1
PSA-komplexiertes (cPSA)	Serum	CLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0160-00
Renin	EDTA-Plasma	CLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0136-00
Sexual-Hormon-bindendes Globulin (SHBG)	Serum, Heparin-Plasma	ECLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0065-00.1
sFlt-1	Serum	ECLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0199-00
Squamous cell carcinoma (SCC)-Ag	Serum	ECLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0195-00
Tacrolimus	EDTA-Blut	ECLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0185-00
Tau-Protein	Liquor	ELISA	BIO-ING-IMMU-SAA-0070-01.2
Testosteron	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma	CLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0067-00.1
Testosteron, freies	Serum	ELISA	BIO-ING-SPCH-SAA-0063-00
Theophyllin	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma	KIMS	BIO-ING-AUTO-SAA-0209-00
Thymidinkinase (TK)	Serum, EDTA-Plasma	CLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0140-00
Thyreoglobulin	Serum	TRACE	BIO-ING-AUTO-SAA-0211-00
Thyreoglobulin-Ak	Serum, EDTA-Plasma	ECLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0068-00
Thyroxin, freies (FT4)	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma	ECLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0086-00.2
Tissue Polypeptide Antigen (TPA)	Serum	CLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0147-00
Tissue polypeptide specific antigen (TPS)	Serum	RIA	BIO-ING-RIA-SAA-0024-00.1
Trijodthyronin, freies (FT3)	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma	ECLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0085-00.2
Troponin T	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma	ECLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0132-00.3
TSH basal	Serum, EDTA-, Citrat-, Heparin-Plasma	ECLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0081-00.2
TSH Rezeptor Ak (TRAK)	Serum	ECLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0082-00.1
Valproinsäure	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma	EIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0191-00

Vancomycin	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma	KIMS	BIO-ING-AUTO-SAA-0193-00
Vitamin B 12 (Cyanocobalamin)	Serum	ECLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0083-00.1
Vitamin D 25 (25-Hydroxy-Cholecalciferol)	Serum	CLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0148-00
Vitamin D1.25	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma	CLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0141-00
Wachstumshormon (HGH)	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma	CLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0153-00

Untersuchungsart:

Mikroskopie*

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Differentialblutbild	EDTA-Blut, Ausstriche	Hellfeldmikroskopie mit Anfärbung	BIO-ING-HÄMA-SAA-0030-01 BIO-ING-HÄMA-SAA-0027-00.2
Leukozyten (Kammerzählung)	EDTA-Blut, Punktat, Liquor	Hellfeldmikroskopie ohne Anfärbung	BIO-ING-HÄMA-SAA-0031-00.3
Synovialanalyse	Punktat	Hellfeldmikroskopie ohne Anfärbung	BIO-ING-HÄMA-SAA-0031-00.3
Urinsediment	Urin	Hellfeldmikroskopie ohne Anfärbung	BIO-ING-HÄMA-SAA-0029-00

Untersuchungsart:

Osmometrie*

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Osmolalität	Serum, Urin	Kryoskopie	BIO-ING-RIA-SAA-0007-00.3

Untersuchungsart:

Spektrometrie (UV-/VIS-Photometrie)**

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Alkalische Phosphatase	Serum, Heparin-Plasma	Photometrie	BIO-ING-AUTO-SAA-0016-00.1
Alpha-Amylase	Serum, Heparin-Plasma, Urin	Photometrie	BIO-ING-AUTO-SAA-0015-00
Alpha-Amylase, Pankreas	Serum, Heparin-Plasma	Photometrie	BIO-ING-AUTO-SAA-0010-001.
Ammoniak	EDTA-Plasma	Photometrie	BIO-ING-SPCH-SAA-0021-01
Amylase	Urin	Photometrie	BIO-ING-SPCH-SAA-0021-01
Angiotensin-Converting-Enzyme (ACE)	Serum	Photometrie	BIO-ING-SPCH-SAA-0021-01
Anti-Faktor Xa Aktivität (Rivaroxaban)	Citratplasma	Photometrie	BIO-ING-HÄMA-SAA-0007-01.1
Anti-Faktor Xa (Fondaparinux / Arixtra)	Citratplasma	Photometrie	BIO-ING-HÄMA-SAA-0019-00.3
Anti-Faktor Xa Aktivität (Apixaban)	Citratplasma	Photometrie	BIO-ING-HÄMA-SAA-0007-01
Anti-Faktor Xa (LMW-Heparin)	Citratplasma	Photometrie	BIO-ING-HÄMA-SAA-0020-01
Antithrombin	Citratplasma	Photometrie	BIO-ING-HÄMA-SAA-0010-00.4
Bilirubin, direkt	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma	Photometrie	BIO-ING-AUTO-SAA-0018-00.1
Bilirubin, gesamt	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma	Photometrie	BIO-ING-AUTO-SAA-0017-00.1
Blutkörperchensenkungsgeschwindigkeit	EDTA-Blut	Photometrie	BIO-ING-HÄMA-SAA-0026-00.2
Bromid	Serum	Photometrie	BIO-ING-SPCH-SAA-0022-00.1
C1-Esterase-Inhibitor (Aktivität)	Citratplasma	Photometrie	BIO-ING-HÄMA-SAA-0015-00.3
Calcium	Serum, Heparin-Plasma	Photometrie	BIO-ING-AUTO-SAA-0019-00
Calcium	Urin	Photometrie	BIO-ING-SPCH-SAA-0021-01
Cholesterin, gesamt	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma	Photometrie	BIO-ING-AUTO-SAA-0021-00.1
Cholinesterase (Pseudocholinesterase)	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma	Photometrie	BIO-ING-AUTO-SAA-0022-00.1
CK	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma	Photometrie	BIO-ING-AUTO-SAA-0023-00.1
CK-MB	Serum, EDTA-Plasma	Photometrie	BIO-ING-AUTO-SAA-0003-00
Creatinin	Urin	Photometrie	BIO-ING-SPCH-SAA-0021-01
Creatinin, enzymatisch	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma, Urin	Photometrie	BIO-ING-AUTO-SAA-0024-00.1
Eisen	Serum, Heparin-Plasma	Photometrie	BIO-ING-AUTO-SAA-0025-00
Eiweiß, gesamt	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma	Photometrie	BIO-ING-AUTO-SAA-0027-00.1
Ethanol	Serum, Urin, EDTA-Plasma	Photometrie	BIO-ING-CHROM-SAA-0021-00.3

Fettsäuren, frei	EDTA-Plasma, Serum	Photometrie	BIO-ING-SPCH-SAA-0021-01
Fructosamin	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma	Photometrie	BIO-ING-AUTO-SAA-0026-00
Gallensäuren, gesamt	Serum	Photometrie	BIO-ING-SPCH-SAA-0021-01
Gamma-Hydroxybuttersäure	Urin	Photometrie	BIO-ING-CHROM-SAA-0023-00.3
GGT	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma	Photometrie	BIO-ING-AUTO-SAA-0028-00
GLDH	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma	Photometrie	BIO-ING-AUTO-SAA-0029-00
Glucose	NaF-Citrat-Plasma, Serum, EDTA-, Heparin-Plasma, Hämolytat, Urin	Photometrie	BIO-ING-AUTO-SAA-0030-00
Glucose	Liquor,Urin	Photometrie	BIO-ING-SPCH-SAA-0021-01
GOT	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma	Photometrie	BIO-ING-AUTO-SAA-0031-00.1
GPT	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma	Photometrie	BIO-ING-AUTO-SAA-0032-00
Hämoglobin, frei	Heparin-Plasma, Serum	Photometrie	BIO-ING-SPCH-SAA-0003-00.1
Harnsäure	Serum, Heparin-Plasma	Photometrie	BIO-ING-AUTO-SAA-0033-00.1
Harnsäure	Urin	Photometrie	BIO-ING-SPCH-SAA-0021-01
Harnstoff	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma	Photometrie	BIO-ING-AUTO-SAA-0034-00
Harnstoff	Urin	Photometrie	BIO-ING-SPCH-SAA-0021-01
Harnstoff-N	Urin	Photometrie	BIO-ING-SPCH-SAA-0021-01
HBDH	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma	Photometrie	BIO-ING-AUTO-SAA-0035-00
HDL-Cholesterin	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma	Photometrie	BIO-ING-AUTO-SAA-0008-00.1
Lactat	NaF-Plasma, EDTA-Plasma, Liquor	Photometrie	BIO-ING-SPCH-SAA-0021-01
LDH	Serum, Heparin-Plasma	Photometrie	BIO-ING-AUTO-SAA-0037-00
LDL-Cholesterin	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma	Photometrie	BIO-ING-AUTO-SAA-0009-01
Lipase	Serum, Heparin-Plasma	Photometrie	BIO-ING-AUTO-SAA-0038-00.1
Lipoprotein (a)	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma	Photometrie	BIO-ING-AUTO-SAA-0116-00.2
Lipoprotein-assoziierte Phospholipase A2 (Lp-PLA2)	Serum	Photometrie	BIO-ING-SPCH-SAA-0021-01
Lithium	Serum, EDTA-, Heparinplasma	Photometrie	BIO-ING-AUTO-SAA-0213-00
Magnesium	Serum, Heparin-Plasma	Photometrie	BIO-ING-AUTO-SAA-0039-00
Magnesium	Urin	Photometrie	BIO-ING-SPCH-SAA-0021-01
Mikroalbumin	Urin	Photometrie	BIO-ING-AUTO-SAA-0178-00
N-Acetyl-Glucosaminidase	Urin	Photometrie	BIO-ING-SPCH-SAA-0021-01
Oxalat	Urin	Photometrie	BIO-ING-SPCH-SAA-0021-01

Phosphat, anorganisch	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma	Photometrie	BIO-ING-AUTO-SAA-0041-00
Phosphat, anorganisch	Urin	Photometrie	BIO-ING-SPCH-SAA-0021-01
Protein C-Aktivität	Citratplasma	Photometrie	BIO-ING-HÄMA-SAA-0010-00.4
Saure Phosphatase, gesamt	Serum	Photometrie	BIO-ING-AUTO-SAA-0012-00
Tobramycin	Serum, EDTA-, Citrat-, Heparin-Plasma	Photometrie	BIO-ING-AUTO-SAA-0115-00.1
Triglyceride	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma	Photometrie	BIO-ING-AUTO-SAA-0042-00.1
Urinstatus	Urin	Photometrie	BIO-ING-HÄMA-SAA-0029-00

Untersuchungsart:

Spektrometrie (Nephelometrie)*

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Albumin	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma, Liquor, Urin	Nephelometrie	BIO-ING-IMMU-SAA-0075-00 BIO-ING-IMMU-SAA-0060-04.1
Alpha 1-Mikroglobulin	Urin	Nephelometrie	BIO-ING-IMMU-SAA-0075-00 BIO-ING-IMMU-SAA-0060-03
Alpha-1-Antitrypsin	Serum, Citrat-, Heparin-Plasma	Nephelometrie	BIO-ING-IMMU-SAA-0075-00 BIO-ING-IMMU-SAA-0060-03
Apolipoprotein A-1	Serum	Nephelometrie	BIO-ING-IMMU-SAA-0075-00 BIO-ING-IMMU-SAA-0060-03
Apolipoprotein B	Serum	Nephelometrie	BIO-ING-IMMU-SAA-0075-00 BIO-ING-IMMU-SAA-0060-03
Coeruloplasmin	Serum, Heparin-Plasma	Nephelometrie	BIO-ING-IMMU-SAA-0075-00 BIO-ING-IMMU-SAA-0060-03
Cystatin C	Serum, Heparin-Plasma	Nephelometrie	BIO-ING-IMMU-SAA-0075-00 BIO-ING-IMMU-SAA-0060-03
Haptoglobin	Serum, Heparin-, EDTA-Plasma	Nephelometrie	BIO-ING-IMMU-SAA-0075-00 BIO-ING-IMMU-SAA-0060-03
Myoglobin	Serum, Heparin-, EDTA-Plasma	Nephelometrie	BIO-ING-IMMU-SAA-0075-00 BIO-ING-IMMU-SAA-0060-03
Proteinurie-Diagnostik	Urin	Nephelometrie	BIO-ING-IMMU-SAA-0075-00 BIO-ING-IMMU-SAA-0060-03
Serum-Amyloid-A (SAA)	Serum, Heparin-Plasma	Nephelometrie	BIO-ING-IMMU-SAA-0075-00 BIO-ING-IMMU-SAA-0060-03
Transferrin	Serum, Heparin-, EDTA-Plasma	Nephelometrie	BIO-ING-IMMU-SAA-0075-00 BIO-ING-IMMU-SAA-0060-03

Untersuchungsart:

Spektrometrie (Turbidimetrie)*

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
CRP	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma	Turbidimetrie	BIO-ING-AUTO-SAA-0004-00.1
CRP high sensitive	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma	Turbidimetrie	BIO-ING-AUTO-SAA-0203-00
D-Dimer	Citratplasma	Turbidimetrie	BIO-ING-HÄMA-SAA-0014-00.4
Eiweiß	Urin, Liquor	Turbidimetrie	BIO-ING-SPCH-SAA-0021-01
freies Protein S-Antigen	Citratplasma	Turbidimetrie	BIO-ING-HÄMA-SAA-0010-00.4
HbA1C	EDTA-Blut	Turbidimetrie	BIO-ING-HÄMA-SAA-0022-00.2
Streptokokken, Streptolysin-O-Antikörper (ASL)	Serum	Turbidimetrie	BIO-ING-AUTO-SAA-0014-00.1
Transferrin	Serum, Heparin-Plasma	Turbidimetrie	BIO-ING-AUTO-SAA-0175-00
Transferrin Rezeptor, lösl. (sTfR)	Serum, Heparin-Plasma	Turbidimetrie	BIO-ING-AUTO-SAA-0013-01
VWF:Ag (Faktor VIII-assoziiertes Ag)	Citratplasma	Turbidimetrie	BIO-ING-HÄMA-SAA-0017-00.1
VWF Ac (Aktivität)	Citratplasma	Turbidimetrie	BIO-ING-HÄMA-SAA-0017-00.1

Untersuchungsart:

Spektrometrie (Atomabsorptionsspektrometrie (AAS))**

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Kupfer	Serum, EDTA-Plasma, Heparin-Plasma	AAS	BIO-ING-SPCH-SAA-0026-00.1
Quecksilber	EDTA-Blut, Heparinblut, Urin	AAS	BIO-ING-SPCH-SAA-0049-00.2
Selen	EDTA-Plasma, Heparinplasma, Serum	AAS	BIO-ING-SPCH-SAA-0039-00.2
Zink	Serum, EDTA-Plasma, Heparinplasma	AAS	BIO-ING-SPCH-SAA-0026-00.1

Untersuchungsart:

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

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Arsen	Urin, EDTA-, Heparin-Blut	ICP-MS	BIO-ING-SPCH-SAA-0038-00.3, BIO-ING-SPCH-SAA-0064-00
Blei	Urin, EDTA-Blut, Heparinblut	ICP-MS	BIO-ING-SPCH-SAA-0038-00.3, BIO-ING-SPCH-SAA-0064-00
Cadmium	Urin, EDTA-, Heparin-Blut	ICP-MS	BIO-ING-SPCH-SAA-0038-00.3, BIO-ING-SPCH-SAA-0064-00
Chrom	EDTA-, Heparin-Plasma, Urin	ICP-MS	BIO-ING-SPCH-SAA-0035-00.1, BIO-ING-SPCH-SAA-0064-00
Jod	Urin, Serum	ICP-MS	BIO-ING-SPCH-SAA-0038-00.3
Kobalt	Serum, Urin, EDTA-, Heparin-Blut	ICP-MS	BIO-ING-SPCH-SAA-0038-00.3, BIO-ING-SPCH-SAA-0064-00,
Kupfer	Urin	ICP-MS	BIO-ING-SPCH-SAA-0038-00.3
Mangan	EDTA-, Heparin-Plasma, Urin, Serum, Heparinblut, EDTA-Blut	ICP-MS	BIO-ING-SPCH-SAA-0038-00.3, BIO-ING-SPCH-SAA-0064-00,
Molybdän	Urin, EDTA-, Heparin-Plasma	ICP-MS	BIO-ING-SPCH-SAA-0038-00.3, BIO-ING-SPCH-SAA-0066-00
Nickel	Urin, EDTA-Blut, Heparinblut Heparin-, EDTA-Plasma	ICP-MS	BIO-ING-SPCH-SAA-0038-00.3, BIO-ING-SPCH-SAA-0064-00,
Selen	Urin, EDTA-Blut, Heparinblut, EDTA-Plasma, Heparinplasma,	ICP-MS	BIO-ING-SPCH-SAA-0038-00.3, BIO-ING-SPCH-SAA-0064-00
Thallium	Serum, Urin	ICP-MS	BIO-ING-SPCH-SAA-0038-00.3, BIO-ING-SPCH-SAA-0066-00
Zink	Urin	ICP-MS	BIO-ING-SPCH-SAA-0038-00.3

Untersuchungsgebiet: Immunologie

Untersuchungsart:

Durchflusszytometrie**

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Zelluläre Allergiediagnostik (FlowCAST)	EDTA-Blut	zytochemisch-zytometrische Zellklassifizierung	BIO-ING-HÄMA-SAA-0032-00.1 BIO-ING-HÄMA-VAW-0004-01
Lymphozytendifferenzierung und Aktivierungsmarker	Vollblut (EDTA)	Immunphänotypisierung von hämatopoetischen Zellen	BIO-ING-HÄMA-SAA-0024-01.2
Bestimmung des Anteils TCR- $\gamma\delta$ -positiver T-Zellen im peripheren Blut	Vollblut (EDTA, Heparin, Citrat)	Immunphänotypisierung von hämatopoetischen Zellen	BIO-ING-HÄMA-SAA-0024-01.2
Bestimmung der Leichtketten-Expression auf B-Zellen oder Plasmazellen	Vollblut (EDTA, Heparin, Citrat), Knochenmark, Punktate	Immunphänotypisierung von hämatopoetischen Zellen	BIO-ING-HÄMA-SAA-0024-01.2
Immunphänotypisierung bei Non-Hodgkin-Lymphomen	Vollblut (EDTA, Heparin, Citrat), Knochenmark, Punktate, Ergüsse	Immunphänotypisierung von hämatopoetischen Zellen	BIO-ING-HÄMA-SAA-0024-01.2
Immunphänotypisierung bei chronisch-myeloischen Erkrankungen	Vollblut (EDTA, Heparin, Citrat), Knochenmark	Immunphänotypisierung von hämatopoetischen Zellen	BIO-ING-HÄMA-SAA-0024-01.2
Immunphänotypisierung bei MDS und akuten Leukämien	Vollblut (EDTA, Heparin, Citrat), Knochenmark, Ergüsse	Immunphänotypisierung von hämatopoetischen Zellen	BIO-ING-HÄMA-SAA-0024-01.2
Immunphänotypisierung bei PNH	EDTA-Blut, Heparin-Blut	Immunphänotypisierung von hämatopoetischen Zellen	BIO-ING-HÄMA-SAA-0024-01.2

Untersuchungsart:

Elektrophorese*

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Paraprotein, monoklonale Gammopathie	Serum, Urin	Immunfixationselektrophorese	BIO-ING-IMMU-SAA-0066-02.3
Oligoklonale Banden	Serum, Liquor	Isoelektrische Fokussierung	BIO-ING-IMMU-SAA-0054-02.4
SDS-Gelelektrophorese	Urin	Zonenelektrophorese (SDS)	BIO-ING-IMMU-SAA-0055-03.1

Untersuchungsart:

Ligandenassays*

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Acetylcholin-Rezeptor-Ak	Serum, EDTA-Plasma	RIA	BIO-ING-RIA-SAA-0002-00.2
Cycl. citrulliniertes Peptid-Ak (CCP-Ak)	Serum	ECLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0047-00.2
Eosinophiles cationisches Protein (ECP)	Serum	CLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0145-00
C1q (CIC-C1q)-Ak	Serum	ELISA	BIO-ING-IMMU-SAA-0045-02.1
Beta-2-Glycoprotein-Ak	Serum, EDTA-, Citrat-, Heparin-Plasma	ELISA	BIO-ING-IMMU-SAA-0034-01
Cardiolipin-Ak	Serum, EDTA-, Citrat-, Heparin-Plasma	ELISA	BIO-ING-IMMU-SAA-0031-02
Doppelstrang-DNA (dsDNA)-Ak (IgG)	Serum	ELISA	BIO-ING-IMMU-SAA-0032-01
Einzelstrang-DNA (ssDNA)-Ak	Serum	ELISA	BIO-ING-IMMU-SAA-0043-03
Gangliosid-Ak	Serum	ELISA	BIO-ING-IMMU-SAA-0052-02
Glutamat-Decarboxylase (GAD65)-Ak	Serum	ELISA	BIO-ING-IMMU-SAA-0033-02.1
Histone-Ak (IgG)	Serum	ELISA	BIO-ING-IMMU-SAA-0039-02.2
IA2-Ak	Serum	ELISA	BIO-ING-IMMU-SAA-0051-02.1
Immunglobulin E	Serum, EDTA-, Citrat-, Heparin-Plasma	ECLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0057-00.1
Intrinsic-Faktor-Ak	Serum, EDTA-, Citrat-, Heparin-Plasma	ELISA	BIO-ING-IMMU-SAA-0042-02.1
Insulin-Ak gegen Humaninsulin (IgG)	Serum	RIA	BIO-ING-RIA-SAA-0019-01.1
MCV-Ak	Serum	ELISA	BIO-ING-IMMU-SAA-0053-02
Mikrosomale Schilddrüsen-Ak (MAK, TPO-Ak)	Serum, EDTA-, Citrat-, Heparin-Plasma	ECLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0069-00
Mitochondriale-Ak, Subtyp 1 (IgG)	Serum, EDTA-, Citrat-, Heparin-Plasma	ELISA	BIO-ING-IMMU-SAA-0031-01.2
Mitochondriale-Ak, Subtyp 1 (IgM)	Serum, EDTA-, Citrat-, Heparin-Plasma	ELISA	BIO-ING-IMMU-SAA-0031-01.2
Mitochondriale-Ak, Subtyp 2	Serum	ELISA	BIO-ING-IMMU-SAA-0040-02.1
Muskelspezif. Rezeptor-Tyrosinkinase-Ak	Serum	Radioimmunpräzipitation	BIO-ING-RIA-SAA-0001-00.1
Myeloperoxidase (MPO)-Ak (IgG)	Serum	ELISA	BIO-ING-IMMU-SAA-0037-01.1
Parietalzellen-Ak	Serum	ELISA	BIO-ING-IMMU-SAA-0010-04
PF4-Heparin-Ak	Serum	Lateral-Flow-Assay	BIO-ING-IMMU-SAA-0047-03
PMSCL-Ak	Serum	ELISA	BIO-ING-IMMU-SAA-0035-01.2
Proteinase 3-Ak (IgG)	Serum	ELISA	BIO-ING-IMMU-SAA-0038-02
Saccharomyces cerevisiae-Ak	Serum	ELISA	BIO-ING-IMMU-SAA-0041-02

SLA/LP-Ak	Serum	ELISA	BIO-ING-IMMU-SAA-0036-01.3
Thrombozyten-Ak, gebunden	Serum, EDTA-Blut	ELISA	BIO-ING-IMMU-SAA-0046-01.4 BIO-ING-IMMU-SAA-0049-02.3
Basalmembran-Ak (glomerulär)	Serum, EDTA-, Citrat-, Heparin-Plasma	FEIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0071-00
Gliadin DP-IgA und IgG-Ak	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma	FEIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0070-00
Jo-1-Ak	Serum, EDTA-, Citrat-, Heparin-Plasma	FEIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0078-00
Scl-70-Ak	Serum, EDTA-, Citrat-, Heparin-Plasma	FEIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0074-00
Sm-Ak	Serum, EDTA-, Citrat-, Heparin-Plasma	FEIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0072-00.1
SSA (Ro)-Ak	Serum, EDTA-, Citrat-, Heparin-Plasma	FEIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0080-00
SSB (La)-Ak	Serum, EDTA-, Citrat-, Heparin-Plasma	FEIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0079-00
Transglutaminase (Endomysium)-IgA-, IgG-Ak	Serum, EDTA-, Citrat-Plasma	FEIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0073-00
U1-snRNP-Ak	Serum, EDTA-, Citrat-, Heparin-Plasma	FEIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0076-00
Allergenspezifische IgE Ak	Serum, EDTA-, Citrat-, Heparin-Plasma	EAST (Enzym-Allergo-Sorbent-Test)	BIO-ING-SERO-SAA-0059-04
Mitochondriale-Ak, Subtyp 4	Serum	Immunoblot	BIO-ING-IMMU-SAA-0014-01.4
Mitochondriale-Ak, Subtyp 9	Serum	Immunoblot	BIO-ING-IMMU-SAA-0014-01.4
Zentromer-Ak (IgG)	Serum	ELISA	BIO-ING-IMMU-SAA-0075-00
Zinktransporter-8-Ak (ZnT8)	Serum	ELISA	BIO-ING-IMMU-SAA-0073-00.1

Untersuchungsart:

Mikroskopie*

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
ANCA (Granulozytenzytoplasma-Ak)	Serum	IFT	BIO-ING-IMMU-SAA-0016-04.1
Antinukleäre-Ak (inkl. Subtypen)	Serum	IFT	BIO-ING-IMMU-SAA-0011-02.2
Aquaporin 4-Ak	Serum, Liquor	IFT	BIO-ING-IMMU-SAA-0003-02.3
Basalmembran-Ak (tubulär)	Serum	IFT	BIO-ING-IMMU-SAA-0015-01.5
Doppelstrang-DNA (dsDNA)-Ak	Serum	IFT	BIO-ING-IMMU-SAA-0078-00
DPPX-Ak (Anti-Dipeptidyl aminopeptidase-like protein 6)	Serum	IFT	BIO-ING-IMMU-SAA-0072-01
Endomysium-Ak	Serum	IFT	BIO-ING-IMMU-SAA-0019-00.4
Gallengangscanaliculi-Ak	Serum	IFT	BIO-ING-IMMU-SAA-0002-04

Gallengangsepithelien-Ak	Serum	IFT	BIO-ING-IMMU-SAA-0008-04.1
Glatte Muskulatur-Ak (ASMA)	Serum	IFT	BIO-ING-IMMU-SAA-0005-02.2
Glutamat-Rezeptor (TypNMDA)-Ak	Serum, Liquor	IFT	BIO-ING-IMMU-SAA-0006-04
VGKC-Komplex (Typ CASPR2/Lgi1)-Ak	Serum, Liquor	IFT	BIO-ING-IMMU-SAA-0067-02.3
Herzmuskel-Ak	Serum	IFT	BIO-ING-IMMU-SAA-0063-00.5
Inselzell-Ak (ICA)	Serum	IFT	BIO-ING-IMMU-SAA-0017-02.1
Lebermembran-Ak (LMA)	Serum	IFT	BIO-ING-IMMU-SAA-0004-03
Leber-Nieren-Mikrosomen (LKM)-Ak	Serum	IFT	BIO-ING-IMMU-SAA-0062-02.2
Leberspezifisches Protein-Ak (LSP)	Serum	IFT	BIO-ING-IMMU-SAA-0020-02.1
Mitochondriale-Ak (AMA)	Serum	IFT	BIO-ING-IMMU-SAA-0005-02.2
MOG-Ak (Myelin-Oligodendrozyten-Glykoprotein)	Serum	IFT	BIO-ING-IMMU-SAA-0071-00.2
Nebennierenrinden-Ak	Serum	IFT	BIO-ING-IMMU-SAA-0001-03
Neuronale Auto-Ak	Serum, Liquor	IFT	BIO-ING-IMMU-SAA-0013-01.4
Phospholipase-A ₂ -Rezeptor (PLA ₂ R)-Ak	Serum	IFT	BIO-ING-IMMU-SAA-0007-04
Skelettmuskel-Ak	Serum	IFT	BIO-ING-IMMU-SAA-0021-01.3
Spermatozoen-Ak	Serum	IFT	BIO-ING-IMMU-SAA-0009-03
Thrombospondin type-1 domain-containing protein 7A-Ak (THSD7A)	Serum	IFT	BIO-ING-IMMU-SAA-0007-04

Untersuchungsart:

Spektrometrie (UV-/VIS-Photometrie)*

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Komplement-Gesamtaktivität (CH50)	Serum	Photometrie	BIO-ING-SPCH-SAA-0021-01

Untersuchungsart:

Spektrometrie (Nephelometrie)*

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
C1-Esterase-Inhibitor (Proteinbestimmung)	Serum, Citrat-Plasma	Nephelometrie	BIO-ING-IMMU-SAA-0056-04.2 BIO-ING-IMMU-SAA-0060-03
C3-Komplement-Komponente	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma	Nephelometrie	BIO-ING-IMMU-SAA-0058-04.1
C4-Komplement-Komponente	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma	Nephelometrie	BIO-ING-IMMU-SAA-0058-04.1
Immunglobulin A	Serum, Liquor	Nephelometrie	BIO-ING-IMMU-SAA-0056-04.2 BIO-ING-IMMU-SAA-0060-04.1
Immunglobulin D	Serum	Nephelometrie	BIO-ING-IMMU-SAA-0058-04.1
Immunglobulin G	Serum, Liquor	Nephelometrie	BIO-ING-IMMU-SAA-0056-04.2 BIO-ING-IMMU-SAA-0060-04.1
Immunglobulin G-Subklassen	Serum	Nephelometrie	BIO-ING-IMMU-SAA-0056-04.2
Immunglobulin M	Serum, Liquor	Nephelometrie	BIO-ING-IMMU-SAA-0056-04.2 BIO-ING-IMMU-SAA-0060-04.1

Untersuchungsart:

Spektrometrie (Turbidimetrie)*

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Immunglobulin A (IgA)	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma	Turbidimetrie	BIO-ING-AUTO-SAA-0118-00
Immunglobulin G (IgG)	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma	Turbidimetrie	BIO-ING-AUTO-SAA-0119-00
Immunglobulin M (IgM)	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma	Turbidimetrie	BIO-ING-AUTO-SAA-0120-00
Rheumafaktor (RF)	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma	Turbidimetrie	BIO-ING-AUTO-SAA-0011-00.1

Untersuchungsgebiet: Humangenetik (Zytogenetik)

Untersuchungsart:
Chromosomenanalyse **

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Karyotypisierung zur Pränataldiagnostik	Chorionzotten/Plazentagewebe	Direktpräparation Zellkultur	BIO-ING-HUM-SAA-0046-00.1 BIO-ING-HUM-SAA-0048-01 BIO-ING-HUM-SAA-0044-00.2 BIO-ING-HUM-SAA-0047-01.1 BIO-ING-HUM-VAW-0018-00.2
Karyotypisierung zur Pränataldiagnostik	Fruchtwasser	In situ Methode	BIO-ING-HUM-SAA-0002-00.2 BIO-ING-HUM-SAA-0044-00.2 BIO-ING-HUM-SAA-0049-00 BIO-ING-HUM-SAA-0047-01.1 BIO-ING-HUM-VAW-0019-00.2
Karyotypisierung zur Pränataldiagnostik	Nabelschnurblut	Zellkultur	BIO-ING-HUM-SAA-0084-01.1 BIO-ING-HUM-SAA-0085-00.2 BIO-ING-HUM-VAW-0002-00.2
Karyotypisierung zur Pränataldiagnostik	Abortmaterial: Fascia lata, Achillessehne, Chorionzotten, Nabelschnur	Zellkultur	BIO-ING-HUM-SAA-0046-00.1 BIO-ING-HUM-SAA-0044-00.2 BIO-ING-HUM-SAA-0047-01.1 BIO-ING-HUM-VAW-0017-00.2
Karyotypisierung zur Postnataldiagnostik	Heparinblut	Zellkultur	BIO-ING-HUM-SAA-0084-01.1 BIO-ING-HUM-SAA-0085-00.2 BIO-ING-HUM-VAW-0002-00.2
Karyotypisierung Fibroblasten	Haut (Fibroblasten)	Zellkultur	BIO-ING-HUM-SAA-0046-00.1 BIO-ING-HUM-SAA-0044-00.2 BIO-ING-HUM-SAA-0047-01.1 BIO-ING-HUM-VAW-0017-00.2
Karyotypisierung zur Leukämiediagnostik	Knochenmark, Leukämieblut	Zellkultur	BIO-ING-HUM-SAA-0083-00.4 BIO-ING-HUM-SAA-0001-00.2 BIO-ING-HUM-VAW-0038-01.2
Metaphase-FISH, Tumor-FISH	Blut, Fruchtwasser, Chorionzotten, Nabelschnurblut, Knochenmark, Leukämieblut	Chromosomenpainting mit spezifischen Sonden	BIO-ING-HUM-VAW-0054-01.3 BIO-ING-HUM-VAW-0034-00.4 BIO-ING-HUM-VAW-0070-00.3 BIO-ING-HUM-SAA-0153-00.2 BIO-ING-HUM-SAA-0152-00.2
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-0152-00.2 BIO-ING-HUM-VAW-0034-00.4
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-0106-00.1 BIO-ING-HUM-SAA-0102-00.1 BIO-ING-HUM-VAW-0031-00.1 BIO-ING-HUM-SAA-0101-00.2 BIO-ING-HUM-VAW-0030-00.1 BIO-ING-HUM-VAW-0032-00.1

Untersuchungsgebiet: Humangenetik (Molekulare Humangenetik)

Untersuchungsart:
Molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)**

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
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

Angiotensin I Converting Enzym (ACE)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	größenspezifische DNA-Fragmentanalyse in Gelmatrix	BIO-ING-HUM-SAA-0088-00
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
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
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
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
Mukoviszidose (CFTR, häufigste Mutationen Elucigene)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	größenspezifische DNA-Fragmentanalyse in Gelmatrix (Fragmentanalyse)	BIO-ING-HUM-SAA-0155-00
Fragiles X-Syndrom (FMR1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	Mikro /Mini Satellitenanalyse (Fragmentanalyse)	BIO-ING-HUM-SAA-0173-00
Kennedy Syndrom (AR)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	Mikro /Mini Satellitenanalyse (Fragmentanalyse)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
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
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
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
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
Mikrosatellitenanalyse (mütterliche Kontamination der fötalen Probe)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	Mikro /Mini Satellitenanalyse (Fragmentanalyse)	BIO-ING-HUM-SAA-0079-00
Ondine-Syndrom (PHOX2B)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	größenspezifische DNA-Fragmentanalyse in Gelmatrix	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
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-0065-00.1 BIO-ING-HUM-SAA-0069-00.1
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
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-0064-01
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
X-Inaktivierung	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	Mikro /Mini Satellitenanalyse (Fragmentanalyse)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Faktor V-Genmutation	EDTA-Blut	Real-time PCR	BIO-ING-MOLE-SAA-0013-01.2

Hämochromatose Genanalyse	EDTA-Blut	Real-time PCR	BIO-ING-MOLE-SAA-0022-01.2
HLA-B27	EDTA-Blut	Real-time PCR	BIO-ING-MOLE-SAA-0028-00.3
Myeloproliferative Erkrankungen (JAK2 Exon 14)	EDTA-Blut	Real-time PCR	BIO-ING-HUM-SAA-0035-00
PML-RARA, quantitative	EDTA-Blut	Real-time PCR	BIO-ING-HUM-SAA-0039-00
Prothrombin (Faktor II)-Genmutation	EDTA-Blut	Real-time PCR	BIO-ING-MOLE-SAA-0012-01.2
HLA-Typisierung	EDTA-Blut	SSO-PCR	BIO-ING-MOLE-SAA-0001-00.3
3M-Syndrom (CUL7)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
ABL1-Mutationen in der ABL-Kinase Domäne	EDTA-Blut, EDTA-Knochenmark	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	BIO-ING-HUM-SAA-0159-00.1 BIO-ING-HUM-SAA-0160-00.1 BIO-ING-HUM-SAA-0082-01
ABCD-Syndrom (EDNRB)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Achondrogenese Typ 2 (COL2A1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Achondroplasie (FGFR3)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	BIO-ING-HUM-SAA-0121-00
Acrocallosales Syndrom (GLI3, KIF7)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Adipositas (LEP, LEPR, MC4R, POMC)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	BIO-ING-HUM-SAA-0066-00
ADMCKD, Typ1 (MUC1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Adrenoleukodystrophie, X-chromosomal (ABCD1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
ADPKD (PKD1, PKD2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	BIO-ING-HUM-SAA-0065-00.1
ADPKD (GANAB)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Adrenogenitales Syndrom (CYP21A2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	BIO-ING-HUM-SAA-0071-00
Anonychie (RSPO4)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	BIO-ING-HUM-SAA-0133-00
Apparenter Mineralcorticoid Excess (HSD11B2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	BIO-ING-HUM-SAA-0076-00
ARPKD (PKHD1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	BIO-ING-HUM-SAA-0069-00.1
Akrogerie (COL3A1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Aktionsmyoklonus - Nierenversagen (SCARB2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc

akute myeloische Leukämie (NPM1 quantitativ)	EDTA-Blut, EDTA-Knochenmark, cDNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequencing-by-synthesis); BIVAD (Bestimmung der Mutationslast, niedrige Nachweisgrenze)	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-00.1
Alagille-Syndrom (JAG1, NOTCH2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	BIO-ING-HUM-SAA-0162-00
Albinismus, okulärer (GPR143)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Albinismus, okulokutaner (OCA2, SLC45A2, TYR, TYRP1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Albright-Osteodystrophie (GNAS)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
alpha-1-Antitrypsin-Mangel (SERPINA1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	BIO-ING-HUM-SAA-0056-00
Alpha-Galaktosidase-A-Mangel (GLA)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	BIO-ING-HUM-SAA-0105-00.1
Alpha-Thalassämie (HBA1, HBA2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	BIO-ING-HUM-SAA-0139-00
Alport-Syndrom (COL4A3, COL4A4, COL4A5)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	BIO-ING-HUM-SAA-0104-01
Alström-Syndrom (ALMS1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	BIO-ING-HUM-SAA-0003-00
Androgeninsensitivitäts-Syndrom (AR)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Angelman Syndrom (SNRPN)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	BIO-ING-HUM-SAA-0080-00.1
Angelman Syndrom (UBE3A)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	BIO-ING-HUM-SAA-0080-00.1
Aniridie (PAX6)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	BIO-ING-HUM-SAA-0179-00
Aortenaneurysma, familiäres (FBN1, TGFBR1, TGFBR2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Apert-Syndrom (FGFR2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	BIO-ING-HUM-SAA-0121-00
Apolipoprotein B (APOB)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	BIO-ING-HUM-SAA-0089-00
Apolipoprotein E (APOE)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	BIO-ING-HUM-SAA-0090-00
Aphakie , Kongenitale primäre (FOXE3)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	BIO-ING-HUM-SAA-0076-00
Apparenter Mineralocorticoid-Überschuss (HSD11B2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Arterial-Tortuosity-Syndrom (SLC2A10)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc

Arthrogrypose - renale Dysfunktion - Cholestase (VPS33B)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Arts-Syndrom (PRPS1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Ashkenazi Jewish Panel	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	BIO-ING-HUM-SAA-0108-00
Atelosteogenesis Typ 1 (FLNB)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
auditorische Neuropathie (DFNB59, DIAPH3, HARS2, OTOF)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Autosomal-rezessive nicht syndromale Hörstörungen (ACTG1, TMPRSS3)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Axenfeld-Rieger-Syndrom (FOXC1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Baraitser-Winter-Syndrom (ACTB, ACTG1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
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 (Sanger)	BIO-ING-HUM-SAA-0004-00
Bartter-Syndrom (CASR, KCNJ1, SLC12A1, CLCNKB)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Bartter-Syndrom, Infantiles mit Schwerhörigkeit (BSND)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
BCR/ABL-Fusionsprodukts, qualitativ und quantitativ (chronisch myeloische Leukämie)	EDTA-Blut, Knochenmark	RT-PCR, Real-Time PCR, Nested RT-PCR, größen-spezifische DNA-Fragmentanalyse im Agarosegel	BIO-ING-HUM-SAA-0028-00
Beckwith-Wiedemann-Syndrom (CDKN1C)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	BIO-ING-HUM-SAA-0070-00.1
Beckwith-Wiedemann-Syndrom (NLRP2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Beta-Thalassämie (HBB)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	BIO-ING-HUM-SAA-0144-00
Biotinidase-Mangel (BTD)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Biotin-responsive Basalganglien-störung (SLC19A3)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Blepharophimose (FOXL2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Boomerang-Dysplasie (FLNB)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
BOR-Syndrom (EYA1, SIX1, SIX5)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	BIO-ING-HUM-SAA-0005-00
Börjeson-Forsman-Lehmann-Syndrom (PHF6)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc

Brachydaktylie Typ C (CDMP1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	BIO-ING-HUM-SAA-0018-00
Bruck-Syndrom 2 (PLOD2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Buschke-Ollendorff-Syndrom (LEMD3)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Brugada-Syndrom (SCN5A)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Brust-/Eierstockkrebs, familiärer (ATM, PALB2, RAD51C)	EDTA-Blut, DNA	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Brust-/Eierstockkrebs, familiärer (STK11)	EDTA-Blut, DNA	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
CADASIL (NOTCH3)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	BIO-ING-HUM-SAA-0109-00
Caffey-Syndrom (COL1A1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Carnitin-Palmitoyl-Transferase-Mangel, Typ 2 (CPT2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Ceroidlipofuscinose, neuronal (CLN6, MFSD8, CLN8)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	BIO-ING-HUM-SAA-0111-00
Charcot-Marie-Tooth (MPZ, EGR2, PMP22, MFN2, SHPB1, GDAP1, PRX, GJB1, DNM2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	BIO-ING-HUM-SAA-0116-00
CHARGE - Syndrom (CHD7)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Chloride Diarrhea, congenital (SLC26A3)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Chorioideremie (CHM)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
CHST3-assoziierte Skelettdysplasie (CHST3)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
CINCA Syndrom (CIAS1/NLRP3)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	BIO-ING-HUM-SAA-0110-00
Cleidocraniale Dysplasie (RUNX2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	BIO-ING-HUM-SAA-0019-00
Cockayne-Syndrom (ERCC6, ERCC8)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Cohen-Syndrom (VPS13B)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Chorea, familiäre gutartige (NKX2-1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Crigler-Najjar-Syndrom, Typ 1, Typ 2 (UGT1A1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	BIO-ING-HUM-SAA-0043-00

Cowden-Syndrom Typ 5 (PIK3CA)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Cowden-Syndrom Typ 6 (AKT1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Crisponi-Syndrom (CRLF1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Crouzon-Syndrom (FGFR3)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	BIO-ING-HUM-SAA-0121-00
Cystinose (CTNS)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Cystinurie (SLC3A1, SLC7A9)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Cystische Fibrose (CFTR)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	BIO-ING-HUM-SAA-0155-00
Dent-Krankheit (CLCN5, OCRL)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Denys-Drash-Syndrom (WT1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	BIO-ING-HUM-SAA-0093-00
Desbuquois-Syndrom (CANT1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Desminopathien (DES)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Diabetes insipidus centralis (AVP)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Diabetes insipidus renalis (AQP2, AVPR2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Diabetes mellitus, neonataler (GATA6)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Diabetes mellitus, neonatal permanent (ABCC8, INS, KCNJ11)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Diabetes mellitus, permanenter neonataler (GCK)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Diabetes mellitus, neonatal transient (ZFP57)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Dystonia, Dopa responsive (GCH1, TH)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	BIO-ING-HUM-SAA-0112-00
Doynsche Honigwabendystrophie (EFEMP1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Dyschromatosis (ADAR)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Dysplasie, akromesomele, Typ Hunter-Thompson (CDMP1/GDF5)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc

Dysplasie, akromesomele, Typ Maroteaux (NPR2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	BIO-ING-HUM-SAA-0015-00
Ehlers-Danlos-Syndrom, progeroider Typ (B3GALT6)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Ehlers-Danlos-Syndrom (COL5A1, COL5A2, PLOD1, COL1A1, COL1A2, TNXB, CHST14, COL3A1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	BIO-ING-HUM-SAA-0136-00
ektodermale Dysplasie (EDA, EDAR, EDARADD)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Ellis-Van-Crevelde-Syndrom (EVC, EVC2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Enzephalopathie (SLC25A22)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Enzephalopathie durch GLUT1-Defekt (SLC2A1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Enzephalopathie, lethale neonatale, spastisch-epileptische (BRAT1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Epidermolysis Bullosa (COL7A1, LAMA3, LAMB3, LAMC2, KRT14, KRT15)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Episodische Ataxie Typ 2 (CACNA1A)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Extraokuläre Muskelfibrose (KIF21A, PHOX2A)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
familiäre adenomatöse Polyposis coli (APC)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	BIO-ING-HUM-SAA-0026-00
familiäre Dysautonomie (IKBKAP)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	BIO-ING-HUM-SAA-0113-00
Familiäre Hypomagnesiämie Typ 3 (CLDN16, CLDN19)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
familiäres Mittelmeerfieber (MEFV)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	BIO-ING-HUM-SAA-0107-00
Fanconi-Bickel-Syndrom (SLC2A2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Feingold-Syndrom (MYCN)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Frasier-Syndrom (WT1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	BIO-ING-HUM-SAA-0093-00
Fruktoseintoleranz, hereditär (ALDOB)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	BIO-ING-HUM-SAA-0118-00.1
Fumarazidurie (FH)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Fundus albipunctatus (RDH5)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc

Galaktosämie (GALT)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Galaktosialidose, juveniler Typ (CTSA)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Geistige Retardierung, X-chromosomale (OPHN1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Geschlechtsdifferenzierung (SRY)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Gitelman-Syndrom (SLC12A3)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Glomerulosklerose, fokal-segmentale (ACTN4, TRPC6, CD2AP, APOL1, INF2, PAX2, TTC21B)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Gonadendysgenese (NROB1), kongenitale Nierenhypoplasie	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Glukokortikoid-Defizienz (MC2R, MRAP)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	BIO-ING-HUM-SAA-0072-00
Glucose-6-Phosphat-Dehydrogenase-Defizienz (G6PD)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	BIO-ING-HUM-SAA-0055-00
Glykogenspeicherkrankheit Typ 11 (SLC2A2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Glykosylierungs-Defekt, kongenitaler Typ 2 (ALG9)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Greig-Syndrom (GLI3)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	BIO-ING-HUM-SAA-0006-00
Gusher-Syndrom (POU3F4)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Hämolytisch-urämisches-Syndrom, atypisches (CFH, MCP, CFI, CFB, C3, THBD, DGKe, CFHR5)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
HDR-Syndrom (GATA3)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
hereditäre Neuropathie mit Neigung zu Drucklähmungen (PMP22)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Hermansky-Pudlak-Syndrom 8 (HSPB1, HSPB5, HSPB6, HPS8)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Hirschsprung-Krankheit (EDN3, EDNRB)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Holt-Oram-Syndrom (TBX5)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Hornhautdystrophie (DCN, SLC4A11)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	BIO-ING-HUM-SAA-0054-00
Hornhautdystrophie (SLC4A11)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc

Hydrocephalus, X-linked (L1CAM)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Hypercholesterinämie (LDLR, LDLRAP1, PCSK9, ApoB)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	BIO-ING-HUM-SAA-0168-00
Hyper-IgD-Syndrom (MVK)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	BIO-ING-HUM-SAA-0168-00
Hyperinsulinismus, kongenital (ABCC8, HADH, KCNJ11)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	BIO-ING-HUM-SAA-0174-00
Hyperinsulinismus-Hyperammonämie-Syndrom (GLUD1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Hyperkaliämische periodische Paralyse (SCN4A)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	BIO-ING-HUM-SAA-0135-00
Hyperkalzämie, familiäre hypokalziurische (APS2S1, CASR, GNA11)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Hyperkalzämie, infantile (CYP24A1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Hyperlipoproteinämie Typ 3 (ApoE)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	BIO-ING-HUM-SAA-0090-00
Hyperoxalurie (AGXT, GRHPR, HOGA)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Hypoadoseronismus, familiär (CYP11B2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Hypochondrogenese (COL2A1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Hypochondroplasie (FGFR3)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	BIO-ING-HUM-SAA-0121-00
Hypokaliämische periodische Paralyse (CACNA1S, SCN4A)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	BIO-ING-HUM-SAA-0135-00
Hypokalzämie (CASR)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Hypomagnesiämie, familiär (CLDN16, CLDN19)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
hypophosphatämische Rachitis (FGF23, PHEX)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Hypophysenhormon-Defizienz, kombinierte (HESX1, LHX3, LHX4, PROP1, POU1F1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Hypourikämie, hereditäre renale (SLC22A12, SLC2A9)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Insulin-like-Wachstumsfaktor-1-Mangel (IGF1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	BIO-ING-HUM-SAA-0075-00
Imerslund-Gräsbeck-Syndrom (CUBN, ANM)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc

IPEX-Syndrom (FOXP3)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Irinotecan-Therapie (UGT1A1, Promotor)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	BIO-ING-HUM-SAA-0043-00
Jackson-Weiss-Syndrom (FGFR2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	BIO-ING-HUM-SAA-0121-00
Jeune-Syndrom (DYNC2H1, IFT80, TTC21B, IFT144)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Joubert-Syndrom (ATXN19, EXOC8, INPP5E, OFD1, TTC21B, KIF7, TCTN1, TMEM237, CEP41, TMEM138, CSORF42, TCTN3, ZNF423, TMEM216, TMEM231, CSPP1, PDE6D, AHI1, NPHP1, CEP290, TMEM67, RRGRI1L, ARL13B, CC2D2A, POC1B, TCTN2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	BIO-ING-HUM-SAA-0007-00
juvenile myelomonozytische Leukämie (KRAS, PTPN11)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Kabuki-Syndrom (KDM6A, KMT2D)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	BIO-ING-HUM-SAA-0008-00
Kallmann-Syndrom (CHD7, FGF8, FGFR1, KAL1, PROKR2, PROKR2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
kampomele Dysplasie (SOX9)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Kardiomyopathie, Dilative (MYBPC3, MYH7, SCN5A, TNNT2, LMNA)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Kardiomyopathie, Hypertrophe (CAV3)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Katarakt (CHMP4B, CRYBB1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
kleidokraniale Dysostose (RUNX2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Kniest-Dysplasie (COL2A1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	BIO-ING-HUM-SAA-0020-00
Knochen dysplasie, osteosklerotische, letale Form (FAM20C)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Knobloch-Syndrom (COL18A1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Knorpel-Haar-Hypoplasie (RMRP)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Kolonkarzinom, hereditäres nicht polytäses, HNPCC (MLH1, MSH2, MSH6, PMS2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
kongenitale Laktase-Defizienz (LCT)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Lafora-Epilepsie (EPM2A, EPM2B)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc

Lactose-Intoleranz (LCTGEN)	EDTA-Blut	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	BIO-ING-MOLE-SAA-0078-00
Legius-Syndrom (SPRED1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Laron-Syndrom (GHR)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	BIO-ING-HUM-SAA-0077-00
Larsen-Syndrom (FLNB)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Leberscher hereditärer Optikusneuropathie (LHON)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	BIO-ING-HUM-SAA-0137-00
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 (Sanger)	BIO-ING-HUM-SAA-0057-00
Achromatopsie (CNGA3, CNGB3, GNAT2, PDE6C)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
LEOPARD-Syndrom (PTPN11)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	BIO-ING-HUM-SAA-0009-00
Leri-Weill-Syndrom (SHOX)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	BIO-ING-HUM-SAA-0013-00
Lesch-Nyhan-Syndrom (HPRT1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	BIO-ING-HUM-SAA-0117-00
Leukozytenadhäsionsdefekt Typ 2 (SLC35C1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Li-Fraumeni-Syndrom (TP53)	EDTA-Blut, DNA	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Little-Syndrom (SCNN1B, SCNN1G)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Loeys-Dietz-Syndrom (TGFB1, TGFB2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Long QT-Syndrom (CAV3, KCNE1, KCNH2, KCNJ2, KCNQ1, SCN4B, SCN5A)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Lowe-Syndrom (ORCL)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Lymphödem (FLT4)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Mainzer-Saldino-Syndrom (IFT140)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Makuladythropie (BEST1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Marfan-Syndrom (FBN1)	EDTA-Blut, DNA	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Marinesco-Sjögren-Syndrom (SIL1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc

Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser-Syndrom (LHX1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Megazystis-Mikrokolon-Intestinale Hypoperistaltik-Syndrom (ACTG2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Meckel-Gruber-Syndrom (MKS1, TMEM216, TMEM67, CEP290, RPRIP1L, CC2D2A, NPHP3, TCTN2, B9D1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	BIO-ING-HUM-SAA-0010-00
Melnick-Needles-Syndrom (FLNA)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Metaphysäre Chondrodysplasie (Schmid-Typ, COL10A1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	BIO-ING-HUM-SAA-0125-00
Menkes Krankheit (ATP7A)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Methämoglobinämie, Typ 1 und 2 (CYB5R3)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
MTHFR-Mangel (MTHFR, Komplettssequenzierung)	EDTA-Blut, DNA	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Methylmalonazidurie-Homocystinurie (MMACHC)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Meulengracht-Syndrom (UGT1A1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	BIO-ING-HUM-SAA-0043-00
Migräne, familiär (SCN1A)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Mikrophthalmie - Gliedmaßenanomalien (SMOC1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Mikrophthalmie (MFRP, OTX2, SOX2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Mikrozephalie (RBBP8)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
MODY (HNF4A, GCK, HNF1A, PDX1, HNF1B)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Morbus Crohn (CARD15-Polymorphismus)	EDTA-Blut, DNA	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	BIO-ING-HUM-SAA-0145-00
Morbus Wilson (ATP7B)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	BIO-ING-HUM-SAA-0115-00
MTHFR-Mangel (MTHFR, C677T)	EDTA-Blut, DNA	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	BIO-ING-HUM-SAA-0123-00
Muenke-Syndrom (FGFR3)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	BIO-ING-HUM-SAA-0121-00
Müller-Gang-Persistenzsyndrom (AMH, AMHR2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	BIO-ING-HUM-SAA-0068-00
Muskeldystrophie Becker, Muskeldystrophie Duchenne (DMD, Einzellexon-Sequenzierung)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	BIO-ING-HUM-SAA-0132-00
Muskeldystrophie, Gliedergürtel (MYOT, LMNA, CAV3, CAPN3, DYSF, SGGC, FKRP)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc

MYH9-zugehörige Erkrankungen (MYH9)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	BIO-ING-HUM-SAA-0103-01
Myotonia congenita (CLCN1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Nachtblindheit, kongenitale stationäre (CABP4, CACNA1F, GNAT1, GRM6, LRIT3, NYX, PDE6B, RHO, SLC24A1, TRPM1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	BIO-ING-HUM-SAA-0052-00
Nageldystrophie, kongenitale (FZD6)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Nagel-Patella-Syndrom (LMX1B)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	BIO-ING-HUM-SAA-0127-00
NDH-Syndrom (GLIS3)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Neoplasie, multiple endokrine Typ 2A und 2B (RET)	EDTA-Blut, DNA	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	BIO-ING-HUM-SAA-0034-00
Neoplasie, multiple endokrine, Typ 1 (MEN1)	EDTA-Blut, DNA	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Nephronophthise (FAN1, MRE11A, NPHP1, TMEM67, TTC21B, WDR19, ZNF423, CEP164, ANKS6, INVS, NPHP3, IQCB1, CEP290, RPRIP1L, NEK8)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	BIO-ING-HUM-SAA-0012-00
Nephronophthise-like Nephropathie (NPHPL1/XPNPEP3)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Nephropathie, familiär, juvenile hyperurikämische (UMOD)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Niemann-Pick-Krankheit Typ C2 (NPC2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Nephropathie, juvenile (SEC61A1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
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 (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Netherton-Syndrom (SPINK5)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Neurodegeneration mit Eisenspeicherung im Gehirn (PANK2, PLA2G6)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Neurofibromatose Typ1 (NF1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	BIO-ING-HUM-SAA-0037-00
Neurofibromatose Typ2 (NF2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	BIO-ING-HUM-SAA-0038-00
Neuropathie, autonome hereditäre sensorische (SCN9A, NTRK1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Neuropathie, periphere (ABHD12)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Nephropathie, juvenile (REN)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc

Neutropenie (ELANE)	EDTA-Blut, DNA	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
nicht-alkoholische Steatohepatitis (PNPLA3)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Niemann-Pick-Krankheit Typ C (NPC1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Niemann-Pick-Krankheit Typ A/B (SMPD1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Nierenzellkarzinom, papillär (MET)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	BIO-ING-HUM-SAA-0092-00
Noonan-Syndrom (KRAS, RAF1, PTPN11, SOS1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	BIO-ING-HUM-SAA-0011-00
Norrie-Syndrom (NDP)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Nystagmus (FRMD7, GPR143)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Okiihiro-Syndrom (SALL4)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Ondine-Syndrom (PHOX2B)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Optikusatrophy, autosomal dominante (OPA1, OPA3, TMEM126A)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	BIO-ING-HUM-SAA-0138-00
Orofaziodigitales Syndrom (OFD1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Osteoarthropathie, hypertrophe primäre (HPGD, HPGD)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Osteogenesis imperfecta (COL1A1, COL1A2, IFITM5, PLOD2, SERPINF1, FKBP10, SP7, CRTAP, LEPRE1, PPIB)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	BIO-ING-HUM-SAA-0134-00
Osteosklerose - Entwicklungsverzögerung - Kraniosynostose (LRP5)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Pantothenat-Kinase-assoziierte Neurodegeneration (PKAN)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	BIO-ING-HUM-SAA-0119-00
Plasminogen-Aktivator-Inhibitor-1- Mangel (PAI1,4G/5G)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	BIO-ING-HUM-SAA-0131-00
Pankreatitis, hereditär (PRSS1, SPINK1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	BIO-ING-HUM-SAA-0176-00
Paramyotonia congenita, von Eulenberg (SCN4A)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	BIO-ING-HUM-SAA-0135-00
Pelizaeus-Merzbacher-Krankheit (PLP1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Pendred-Syndrom (FOXI1, SLC26A4)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc

Perlman-Syndrom (DIS3L2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Persistent hyperplastic primary vitreous (ATOH7)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Perrault-Syndrom (HSD17B4, HARS2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Peutz-Jeghers-Syndrom (STK11)	EDTA-Blut, DNA	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Peters-Anomalie (CYP1B1, MYOC, PAX6, PITX2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Pfeiffer-Syndrom (FGFR1, FGFR2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	BIO-ING-HUM-SAA-0121-00
Phäochromozytom (SDHC)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Piebaldismus (SNAI2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Pierson-Syndrom (LAMB2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Polyzystische Lebererkrankung (PRKCSH, SEC63)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
polyzystische Lebererkrankung (GANAB)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Pontocerebelläre Hypoplasie Typ1 (VRK1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	BIO-ING-HUM-SAA-0120-00
Prader-Willi-Syndrom (SNRPN)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	BIO-ING-HUM-SAA-0080-00.1
Progressive familiäre intrahepatische Cholestase (ABCB11, ABCB4, ATP8B1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Pseudoachondroplasie (COMP)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Pseudohypaldosteronismus Typ 2 (WNK1, WNK4)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Pseudohypoparathyreoidismus 1a (GNAS)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Peters-Anomalie (CYP1B1, MYOC, PAX6, PITX2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Pyruvat-Dehydrogenase-E3-Mangel (DLD)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
RCAD, renales Zysten- und Diabetes-Syndrom (HNF1B/TCF2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Renal-Coloboma-Syndrom (PAX2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc

Renale Glukosurie (SLC5A2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Renal-tubuläre-Azidose (ATP6V0A4, ATP6V1B1, CA2, SLC4A1, SLC4A4)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Renal-tubuläre-Dysgenese (ACE, AGT, AGTR1, REN)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
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 (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Retinoblastom (RB1)	EDTA-Blut, DNA	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	BIO-ING-HUM-SAA-0041-00
Retinoschisis (RS1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	BIO-ING-HUM-SAA-0059-00
Rett-Syndrom (MECP2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	BIO-ING-HUM-SAA-0122-00
Rett-like Syndrom (CDKL5, FOXP1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	BIO-ING-HUM-SAA-0122-00
Roberts-Syndrom (ESCO2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Robinow-Syndrom (ROR2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Robinow-Syndrom (WNT5A)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Sanjad-Sakati-Syndrom (TBCE)	EDTA-Blut, EDTA-Knochenmark, cDNA	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	BIO-ING-HUM-SAA-0081-00
Schilddrüsenhormonresistenz (THRB)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	BIO-ING-HUM-SAA-0078-00
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 (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Senior-Løken-Syndrom (NPHP1, NPHP3, NPHP4, IQCB1, CEP290, SDCCA8)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Sensenbrenner-Syndrom (IFT122, IFT43, WDR19, WDR35)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
septo-optische Dysplasie (HESX1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
SESAME-Syndrom (KCNJ10)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Shwachman-Diamond-Syndrom (SBDS)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc

Sichelzellenanämie (HBB)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	BIO-ING-HUM-SAA-0170-00
Smith-Lemli-Opitz-Syndrom (DHCR7)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Sotos-Syndrom (NFI1, NSD1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	BIO-ING-HUM-SAA-0014-00
Spastische Paraplegie (SPG3A, SPG4, SPG11, BSCL2, REEP1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Spondyloepiphysäre Dysplasie (TRAPPC2, COL2A1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Spondylocostale Dysostose (MESP2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Spondyloepiphyseal dysplasia tarda (PCYT1A)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Shprintzen-Goldberg syndrome (SKI)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
SRY-Gen-Diagnostik	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Stargardt-ähnliche Makuladystrophie (IMPG1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Stargardt-Krankheit (ABCA4, ELOVL4, PROM1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Stickler-Syndrom (COL2A1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	BIO-ING-HUM-SAA-0020-00
Surfactant-Protein-Defizienz (ABCA3, SFTPB)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Symphalangismus, proximaler (CDMP1/GDF5)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Symphalangismus, proximaler (CDMP1/GDF5)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Taubheit, unilateral (KITLG)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Tay-Sachs-Krankheit (HEXA)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	BIO-ING-HUM-SAA-0128-00
Temtamy-Syndrom (C12ORF57)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Thanatophore Dysplasie (FGFR3)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	BIO-ING-HUM-SAA-0121-00
Thrombotisch-thrombozytopenische Purpura (ADAMTS13)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Thrombozythämie, essentielle (CALR, Exon 9; JAK2, Exon 12)	EDTA-Blut, DNA	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Torsionsdystonie (DYT1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc

Townes-Brocks-Syndrom (SALL1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
TRAPS (TNFRSF1A)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	BIO-ING-HUM-SAA-0175-00
Treacher-Collins-Syndrom (TCOF1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Treacher-Collins-Syndrom (POLR1C)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Treacher-Collins-Syndrom (POLR1D)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Triple-A-Syndrom (AAAS)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Trommelschlegelfinger (HPGD)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
tuberöse Sklerose (TSC1, TSC2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	BIO-ING-HUM-SAA-0073-01
Tumor-Prädispositionssyndrom (BAP1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Ulna-Mamma-Syndrom (TBX3)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Usher-Syndrom (CDH23, GPR98, MYO7A, PCDH15, USH1G, USH2A, USH3A)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	BIO-ING-HUM-SAA-0060-00 BIO-ING-HUM-SAA-0061-00
Vitamin-D abhängige Rachitis (CYP27B1, VDR)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Vitamin D-abhängige Rachitis, Typ 1B (CYP2R1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Von Hippel-Lindau-Syndrom (VHL)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	BIO-ING-HUM-SAA-0091-00
Waardenburg-Syndrom (SOX10, PYS3, MITF, SCAI2, EDN3, EDNRB)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	BIO-ING-HUM-SAA-0180-00
Wachstumshormonmangel (GH1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Walker-Warburg-Syndrom (POMT1, POMT2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Weaver-Syndrom (EZH2, NSD1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Wiedemann-Steiner-Syndrom (KMT2A/MLL1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
WAGR-Syndrom (ELP4,PAX6,TRIM44,WT1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Wilms-Tumor (REST)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	BIO-ING-HUM-SAA-0093-00

Wolfram-Syndrom (ERIS, WFS1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Xanthinurie (XDH)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Zapfen-Stäbchen-Dystrophie (ABCA4, CACNA1F, CRX, GUCY2D, KCNV2, PROM1, PRPH2, RPGRIP1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Zapfen-Stäbchen-Dystrophie (CTNNA1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Zellweger-Syndrom (PEX1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Zilliendyskinesie, primäre (DNAH5, DNAI1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	PCR und DNA-Sequenzierung (Sanger)	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
ABCD-Syndrom (EDNRB)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Achondrogenese Typ 2 (COL2A1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	BIO-ING-HUM-SAA-0020-00
Acrocollosales Syndrom (KIF7)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Adipositas (MC4R, POMC, LEP, LEPR)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	BIO-ING-HUM-SAA-0066-00
ADPKD (PKD1, PKD2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	BIO-ING-HUM-SAA-0065-00.1
Adrenogenitales Syndrom (CYP21A2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	BIO-ING-HUM-SAA-0071-00
Akrogerie (COL3A1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Alagille-Syndrom (JAG1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	BIO-ING-HUM-SAA-0162-00
Albinismus, okulärer (GPR143, PITX2, FOXC1, TWIST)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Alpha-Galaktosidase-A-Mangel (GLA)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Alpha-Thalassämie (HBA1, HBA2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	BIO-ING-HUM-SAA-0139-00
Alport-Syndrom (COL4A4 COL4A5)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	BIO-ING-HUM-SAA-0104-01
Androgeninsensitivitäts-Syndrom (AR)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Aniridie / WAGR (PAX6, WT1, SOX2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	BIO-ING-HUM-SAA-0179-00
Aortenaneurysma, familiäres (FBN1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc

Aortenaneurysma, familiäres (TGFB1, TGFB2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
ARPKD (PKHD1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	BIO-ING-HUM-SAA-0069-00.1
Barter-Syndrom (CASR)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Barter-Syndrom, klassisches (CLCNKB)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Beckwith-Wiedemann-Syndrom	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	BIO-ING-HUM-SAA-0070-00.1
Beta-Thalassämie (HBB)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	BIO-ING-HUM-SAA-0144-00
BOR-Syndrom (EYA1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	BIO-ING-HUM-SAA-0005-00
Brust-/Eierstockkrebs, familiärer (BRCA1, BRCA2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Brust-/Eierstockkrebs, familiärer (ATM)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
CADASIL (NOTCH3)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	BIO-ING-HUM-SAA-0109-00
Caffey-Syndrom (COL1A1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 1A (PMP22, MLPA)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	BIO-ING-HUM-SAA-0116-00
CHARGE-Syndrom (CHD7)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Chlorid-Diarrhoe, kongenital (SLC26A3)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Chorioideremie (CHM)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	BIO-ING-HUM-SAA-0146-01.1
Cleidocraniale Dysplasie (RUNX2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	BIO-ING-HUM-SAA-0019-00
Cohen-Syndrom (VPS13B)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Cystische Fibrose (CFTR)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	BIO-ING-HUM-SAA-0155-00
Cystinose (CTNS)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Cystinurie (SLC3A1, SLC7A9)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Diabetes mellitus, transients neonataler (6q24, UPD6, PLAGL1, ZC2HC1B, ZFP57, INS, KCNJ11)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc

Dopa-responsive Dystonie (GCH1, TH)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	BIO-ING-HUM-SAA-0112-00
Ehlers-Danlos-Syndrom Typ 6 (PLOD1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	BIO-ING-HUM-SAA-0136-00
Ehlers-Danlos-Syndrom, hypermobiler Typ (TNXB)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	BIO-ING-HUM-SAA-0136-00
Ehlers-Danlos-Syndrom, vaskulärer Typ (COL3A1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	BIO-ING-HUM-SAA-0136-00
ektodermale Dysplasie, anhidrotische X-chromosomale (EDA)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
ektodermale Dysplasie, hypohidrotische, autosomal-rezessive (EDAR)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
ektodermale Dysplasie, hypohidrotische, autosomal-rezessive (EDARADD)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
ektodermale Dysplasie, hypohidrotische, X-chromosomale (EDA)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
ektodermale Dysplasie, hypohidrotische (EDAR, EDARADD)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Enzephalopathie durch GLUT1-Defekt (SLC2A1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
familiäre adenomatöse Polyposis coli (APC)	EDTA-Blut, DNA	MLPA	BIO-ING-HUM-SAA-0026-00
familiäres Mittelmeerfieber (MEFV)	EDTA-Blut, DNA	MLPA	BIO-ING-HUM-SAA-0107-00
Feingold-Syndrom 1 (MYCN)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Geschlechtsdifferenzierung (SRY)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Gitelman-Syndrom (SLC12A3)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Glykogenspeicherkrankheit Typ 2 (GAA)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Greig-Syndrom (GLI3)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	BIO-ING-HUM-SAA-0006-00
Hämolytisch-urämisches Syndrom, atypisches (MCP, CFI)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
HDR-Syndrom (GATA3)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
hereditäre Neuropathie mit Neigung zu Drucklähmungen (PMP22)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Hirschsprung Syndrom (EDNRB, NRTN, MLPA)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Holt-Oram-Syndrom (TBX5)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc

Hypercholesterinämie (LDLR)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Hyperinsulinismus, kongenitaler (ABCC8)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Hyperkalzämie, familiäre hypokalziurische (CASR)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Hyperoxaluria, primäre (AGXT)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Hyperoxaluria, primäre (GRHPR)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Hypochondrogenese (COL2A1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Hypokalzämie (CASR)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
hypophosphatämische Rachitis, autosomal-dominant (FGF23)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
hypophosphatämische Rachitis, X-chromosomal-dominant (PHEX)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
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
Insulin-like- Wachstumsfaktor-1-Mangel (IGF1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	BIO-ING-HUM-SAA-0075-00
Joubert-Syndrom (JBTS4/NPHP1, MLPA)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	BIO-ING-HUM-SAA-0007-00
Kabuki-Syndrom (KDM6A)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	BIO-ING-HUM-SAA-0008-00
Kabuki-Syndrom (MLL2/KMT2D)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	BIO-ING-HUM-SAA-0008-00
Kallmann-Syndrom (CHD7)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Kallmann-Syndrom (KAL1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Kardiomyopathie (MYBPC3, MLPA)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
kleidokraniale Dysostose (RUNX2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Kniest Dysplasie (COL2A1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Kolonkarzinom, hereditäres nicht polypöses, HNPCC (MLH1, MSH2)	EDTA-Blut, DNA	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Kolonkarzinom, hereditäres nicht polypöses, HNPCC (PMS2)	EDTA-Blut, DNA	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc

Lafora-Krankheit (EPM2A, EPM2B)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Long-QT-Syndrom (SCN5A, MLPA)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Laron Syndrom (GHR)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	BIO-ING-HUM-SAA-0077-00
Leber congenitale Amaurose (CRX)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Legius-Syndrom (SPRED1)	EDTA-Blut, DNA	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
SHOX-Defizienz (SHOX)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	BIO-ING-HUM-SAA-0013-00
Li-Fraumeni-Syndrom (TP53)	EDTA-Blut, DNA	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Loeys-Dietz-Syndrom (TGFB1, TGFB2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Long QT-Syndrom (KCNQ1, KCNH2, KCNE1, KCNE2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Marfan-Syndrom (FBN1)	EDTA-Blut, DNA	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Mikrodeletionssyndrom (TSC2, PKD1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
MODY (HNF1A, GCK, HNF4A und HNF1B/TCF2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Morbus Wilson (ATP7B1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	BIO-ING-HUM-SAA-0115-00
Muskeldystrophie, kongenitale (LAMA2, MLPA)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Muskeldystrophie Duchenne / Becker (DMD)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	BIO-ING-HUM-SAA-0132-00
MYH9-zugehörige Erkrankungen (MYH9)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	BIO-ING-HUM-SAA-0103-01
Myotonia congenita Typ Becker/Thomsen (CLCN1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Nagel-Patella-Syndrom (LMX1B)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	BIO-ING-HUM-SAA-0127-00
Neoplasie, multiple endokrine, Typ 1 (MEN1)	EDTA-Blut, DNA	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Nephronophthie (NPHP1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	BIO-ING-HUM-SAA-0012-00
Neurodegeneration mit Eisenspeicherung im Gehirn (PANK2 + PLA2G6)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Neurofibromatose Typ 1 (NF1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	BIO-ING-HUM-SAA-0037-00
Neurofibromatose Typ 2 (NF2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	BIO-ING-HUM-SAA-0038-00

Nystagmus (FRMD7)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Optikusatrophie (OPA1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	BIO-ING-HUM-SAA-0138-00
Osteogenesis imperfecta, autosomal-dominant (COL1A1,COL1A2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	BIO-ING-HUM-SAA-0134-00
Parkinson-Krankheit	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Pelizaeus-Merzbacher-Krankheit (PLP1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Pendred-Syndrom (SLC26A4)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Piebaldismus (SNAI2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Progressive familiäre intrahepatische Cholestase (ABCB4)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Pseudohypoparathyreoidismus 1a (GNAS)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
RCAD, renales Zysten- und Diabetes-Syndrom (HNF1B/TCF2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Retinitis pigmentosa (ABCA4)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	BIO-ING-HUM-SAA-0146-01.1
Retinitis pigmentosa (CRX)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Retinitis pigmentosa (RP25/EYS)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Retinoblastom (RB1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	BIO-ING-HUM-SAA-0041-00
Rett-Syndrom (MECP2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	BIO-ING-HUM-SAA-0122-00
Rett-Syndrom, atypisches (CDKL5)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	BIO-ING-HUM-SAA-0122-00
Rett-Syndrom, atypisches (FOXP1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	BIO-ING-HUM-SAA-0122-00
Schwere Myoklonische Epilepsie des Kindesalters (SCN1A)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Schwerhörigkeit, nicht-syndromale sensorineurale (GJB2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Schwerhörigkeit, nicht-syndromale sensorineurale (GJB3)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Schwerhörigkeit, nicht-syndromale sensorineurale (PCDH15)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc

Senior-Løken-Syndrom (SLSN1/NPHP1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Silver-Russell-Syndrom	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Sotos-Syndrom (NSD1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	BIO-ING-HUM-SAA-0014-00
spastische Paraplegie Typ 3 (SPG3A)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
spastische Paraplegie Typ 4 (SPG4)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
spinale Muskelatrophie (SMN1, MLPA)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	BIO-ING-HUM-SAA-0124-00
spondyloepiphysäre Dysplasie, kongenitaler Typ (COL2A1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Stargardt-Krankheit (ABCA4)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Stickler-Syndrom (COL11A1, MLPA)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Stickler-Syndrom Typ 1 (COL2A1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Treacher-Collins-Syndrom (TCOF1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
tuberöse Sklerose (TSC1, TSC2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	BIO-ING-HUM-SAA-0073-01
Tumor-Prädispositionssyndrom (BAP1)	EDTA-Blut, DNA	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Usher Syndrom (PCDH15)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	BIO-ING-HUM-SAA-0060-00 BIO-ING-HUM-SAA-0061-00
Uniparentale Disomie 14 (MLPA)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Uniparentale Disomie 7 (MLPA)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Usher Syndrom (USH2A)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	BIO-ING-HUM-SAA-0060-00 BIO-ING-HUM-SAA-0061-00
von Hippel-Lindau Syndrom (VHL)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	BIO-ING-HUM-SAA-0091-00
Waardenburg Syndrom (PAX3, MITF, SOX10)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	BIO-ING-HUM-SAA-0180-00
Waardenburg Syndrom Typ II (SNAI2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	BIO-ING-HUM-SAA-0180-00
Wachstumshormonmangel (GH1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc

Weaver-Syndrom (NSD1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Weill-Marchesani-Syndrom (FBN1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	ING-MG-LIS-neue Erkrankungen Molekulargenetik-V001.doc
Wilms-Tumor (WT1)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	BIO-ING-HUM-SAA-0093-00
Zapfen-Stäbchen-Dystrophie (ABCA4)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	BIO-ING-HUM-SAA-0051-00
Zapfen-Stäbchen-Dystrophie (RDS/PRPH2)	EDTA-Blut, DNA, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Mundschleimhautabstriche	MLPA	BIO-ING-HUM-SAA-0051-00
Achromatopsie (CNGA3, CNGB3, GNAT2, PDE6C, PDE6H)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Atypische chronische myeloische Leukämie (ASXL1, CALR, CBL, CSF3R, ETNK1, EZH2, JAK2, KIT, KRAS, MPL, NRAS, SETBP1, U2AF1)	EDTA-Blut, EDTA-Knochenmark	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD (Bestimmung der Mutationslast, niedrige Nachweisgrenze), MiSeq, HiSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
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 (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
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 (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Acrocallosales Syndrom (GLI3, KIF7)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Aicardi-Goutieres Syndrom (ADAR, IFIH1, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, SAMHD1, TREX1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Autosomal-dominante Polyzystische Nierenerkrankung (DNAJB11, GANAB, LRP5, PKD1, PKD2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
auditorische Neuropathie (DFNB59, DIAPH3, OTOF)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
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, WDRCP)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01

Adipositas (ALMS1, BBS1, BBS10, LEP, LEPR, MC3R, MC4R, MKS1, PCSK1, POMC)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Ahornsirupkrankheit (BCKDHA, BCKDHB, DBT, DLD)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
akutes Leberversagen (ALDOB,BCS1L,C10orf2,DGUOK,DLD ,FARS2,GALT,GBA,GFM1,HMGCL,IA RS,LARS,LIPA,MPV17,MRPS16,NBAS ,NPC1,NPC2,POLG,SCO1,SMPD1,SU CLG1,TRMU,TSFM,TYMP)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Albinismus (C10orf11, GPR143, MC1R, MITF, OCA2, PAX6, SLC24A5, SLC38A8, SLC45A2, TYR, TYRP1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Alagille-Syndrom (JAG1, NOTCH2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Mainzer-Saldino-Syndrom (DYNC2H1, IFT140, IFT172, WDR35)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Waardenburg-Syndrom (EDN3, EDNRB, KIT, KITLG, MITF, PAX3, SMO1, SNAI2, SOX10)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Paroxysmale Dyskinesie (ADCY5, KCNMA1, PNKD, PRRT2, SCN8A, SLC2A1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
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 (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Anämie, angeborene dyserythropoetische (CDAN1, SEC23B)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Alström-Syndrom (ALMS1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Lebersche hereditäre Optikusneuropathie (MT-ND1,MT- ND4,MT-ND6)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Polyzystische Lebererkrankung (ALG8,GANAB,LRP5,PKHD1,PRKCSH, SEC61B,SEC63)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Gliedergürtelmuskeldystrophien (ALG2,ANO5,CAPN3,CAV3,DES,DMD ,DNAJB6,DOK7,DYSF,FKRP,FTN,GA A,GMPPB,LMNA,MYOT,PLEC,POMG NT1,POMT1,POMT2,SGCA,SGCB,SG CD,SGCG,TCAP,TNPO3,TRAPPC11,T RIM32,TTN)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Phaeochromozytome Paragangliome (FH, GDNF, KIF1B, MAX, MEN1, NF1, RET, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, TMEM127, TSC1, TSC2, VHL)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01

Walker-Warburg-Syndrom (B3GALNT2, B4GAT1, COL4A1, FKRP, FKTN, GMPPB, ISPD, LARGE, POMGNT1, POMGNT2, POMK, POMT1, POMT2, TMEM5)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Pulmonale Hypertonie (ACVRL1, BMPR1B, BMPR2, CAV1, EIF2AK4, ENG, KCNK3, SMAD4, SMAD9, TBX4)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Lymphozyten-Leukämie, große granuläre (STAT3, STAT5B)	EDTA-Blut, EDTA-Knochenmark	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD (Bestimmung der Mutationslast, niedrige Nachweisgrenze), MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Autosomal-rezessive Polyzystische Nierenerkrankung (DZIP1L, PKD1, PKHD1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Progressive familiäre intrahepatische Cholestase (ABCB11, ABCB4, ABCC2, ATP8B1, DCDC2, MPV17, MYO5B, NR1H4, TJP2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Arthrogrypose (ACTA1, ADGRG6, ALG3, BIN1, CFL2, CHRNA1, CHRND, CHRNG, 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, RAPSN, RIPK4, SCARF2, SEPN1, SEPSECS, TK2, TNNI2, TNNT1, TNNT3, TPM2, TPM3, TRPV4, TSEN2, TSEN34, TSEN54, VIPAS39, VPS33B, VRK1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Alport-Syndrom (COL4A3, COL4A4, COL4A5, MYH9)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
alveoläre pulmonale Mikrolithiasis (SLC34A2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Angelman Syndrom (ADSL, ATRX, CDKL5, EHMT1, FOXP1, MECP2, MEF2C, SLC9A6, TCF4, UBE3A, ZEB2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Leukoenzephalopathie (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 (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Neutropenie, schwere kongenitale (ELANE, G6PC3, HAX1, WAS, JAGN1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01

Neutropenie, somatische Mutationen (CSF3R, TP53)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Neoplasie, Multiple Endokrine (CDKN1B, MEN1, RET)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Liddle-Syndrom (SCNN1A, SCNN1B, SCNN1G)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Neurofibromatose (NF1, NF2, SMARCB1, SPRED1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Lymphom, lymphoplasmocytisches (CXCR4, MYD88)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Stargardt-Krankheit (ABCA4, ELOVL4, IMPG1, IMPG2, PROM1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Norrie-Syndrom (NDP)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Leukoenzephalopathie (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 (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Neutropenie, schwere kongenitale (ELANE, G6PC3, HAX1, WAS, JAGN1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Neutropenie, somatische Mutationen (CSF3R, TP53)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Neoplasie, Multiple Endokrine (CDKN1B, MEN1, RET)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Liddle-Syndrom (SCNN1A, SCNN1B, SCNN1G)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Neurofibromatose (NF1, NF2, SMARCB1, SPRED1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Lymphom, lymphoplasmocytisches (CXCR4, MYD88)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Stargardt-Krankheit (ABCA4, ELOVL4, IMPG1, IMPG2, PROM1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Norrie-Syndrom (NDP)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01

Primären Aldosteronismus (ARMC5, CACNA1D, CACNA1H, CTNNA1, CYP11B1, CYP11B2, HSD11B2, KCNJ5, NR3C2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
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, SERPIN1, SGCE, TPP1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Bauchspeicheldrüsenkrebs (APC, A TM, BRCA1, BRCA2, CDKN2A, CFTR, MEN1, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, PALLD, PRSS1, SPINK1, STK11, TP53)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Müller-Gang-Persistenzsyndrom (AMH, AMHR2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Pendred-Syndrom (FOX11, KCNJ10, SLC26A4)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Lissenzephalie (ACTB, ACTG1, ADGRG1, ARFGF2, AR X, B3GALNT2, B4GAT1, COL4A1, CPT2, DCX, EMX2, EOMES, FGFR3, FH, FKR, F KTN, FLNA, GMP, IER3IP1, ISPD, LA MA2, LAMB1, LAMC3, LARGE, MED12, PAFAH1B1, PAX6, PEX7, PIK3CA, PIK3R2, POMGNT1, POMGNT2, POM K, POMT1, POMT2, PQBP1, RAB18, RA B3GAP1, RAB3GAP2, RELN, RTTN, SNA P29, SRPX2, TMEM5, TUBA1A, TUBA8, TUBB2B, TUBB3, VDACC1, WDR62)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
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 (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Aortenaneurysma (ACTA2, COL11A1, COL12A1, FBN1, FBN2, FLNA, FLNB, MYH11, MYLK, PRKG1, SLC2A10, SMAD3, TGFB2, TGFB1, TGFB2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
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 (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01

Porphyrie (ALAD, ALAS2, CPOX, FECH, HMBS, PPOX, UROD, UROS)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
ARC-Syndrom (VIPAS39, VPS33B)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
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, ZFP671)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Nephroblastom (ASXL1, BLM, BRCA2, BUB1B, CDKN1C, CTR9, DICER1, DIS3L2, GPC3, GPC4, NLRP2, PALB2, REST, TP53, TRIM37, WT1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Ataxie (ABCB, ABHD12, ADCK3, ADGRG1, AFG3L2, ALG6, ANO10, APTX, ATCAY, ATM, ATN1, ATP7B, ATXN1, ATXN10, ATXN2, ATXN3, ATXN7, BEAN1, BTB, C10orf2, CA8, CACNA1A, CAMTA1, CHMP1A, CP, CYP27A1, DARS2, DLAT, DNAJC19, DNMT1, EEF2, EXOSC3, FGF14, FLVCR1, FXN, GALC, 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 (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Ataxie (autosomal-dominant) (AFG3L2, BEAN1, FGF14, ITPR1, KCNC3, PDYN, POLG, SPTBN2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
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, RPGRI1, SPATA7, TULP1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Marfan-Syndrom (ADAMTSL4, FBN1, FBN2, MED12, SKI, TGFB1, TGFB2, UPF3B, ZDHHC9)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Neurodegeneration mit Eisenspeicherung im Gehirn (ATP13A2, C19orf12, COASY, CP, DCAF17, FA2H, FTL, GTPBP2, PANK2, PLA2G6, RAB39B, SCP2, WDR45)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01

Ataxie (autosomal-rezessiv) (ANO10, APTX, ATM, C10orf2, SETX, SIL1, TTPA)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Ashkenazi panel (ASPA, BLM, CFTR, FANCC, GBA, HEXA, IKBKAP, MCOLN1, SMPD1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
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 (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
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, MFSDB, MPDZ, MTPP, 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, RPGRIP1, SAG, SCAPER, SLC7A14, SPATA7, TRNT1, TTC8, TTPA, TUB, TULP1, USH1C, USH2A, WDR19, ZNF408, ZNF513)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
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, WDRCP)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Blastom, pleuropulmonales (DICER1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
bikuspide Aortenklappe, familiäre Form (GATA5, NKX2-5, NOTCH1, SMAD6)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Benigne Neugeborenenkrämpfe (KCNQ2, KCNQ3, PRRT2, SCN2A)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Basalganglien-Kalzifizierung (PDGFB, PDGFRB, SLC20A2, XPR1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Birt-Hogg-Dube-Syndrom (FLCN)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01

Branchio-oto-renales Syndrom (EYA1, SIX1, SIX5)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Bartter-Syndrom (AP2S1, BSND, CASR, CFTR, CLCNKA, CLCNKB, CLDN10, CTNS, GNA11, KCNJ1, MAGED2, SLC12A1, SLC12A3)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Bloom-Syndrom (BLM)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
benigne rezurrenente intrahepatische Cholestase (ABCB11, ATP8B1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
BOR (EYA1, SIX1, SIX5)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Imerslund-Gräsbeck-Syndrom (CUBN, ANM)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
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 (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Erblicher Brust-und Eierstockkrebs (BRCA1, BRCA2, CHEK2, PALB2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Brust-/Eierstockkrebs, familiärer (BRCA1, BRCA2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Burkitt Lymphom (ARID1A, CCND3, CCT6B, CREBBP, GNA13, ID3, MYC, PIK3R1, SMARCA4, TCF3, TP53)	EDTA-Blut, EDTA-Knochenmark, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
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 (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Chylomikronämie (APOA5, APOC2, GPIHBP1, LMF1, LPL)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD,	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
CHARGE-Syndrom (CHD7)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD,	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
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 (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01

Mitochondriale Hepatopathie (BCS1L, C10orf2, CPT1A, CYC1, DGUOK, GFM1, HADHA, HADHB, LYRM4, MPC1, MPV17, MRPL3, NARS2, NBAS, PARS2, PNPLA2, POLG, SCO1, SERAC1, SLC22A5, SUCLG1, TRMU, TSEM1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
cholestatiche 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 (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Chondrodysplasia punctata (AGPS, ANOS1, ARSE, EBP, GNPAT, LBR, MGP, NSDHL, PEX5, PEX7)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Cystinurie (SLC3A1, SLC7A9)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Cockayne-Syndrom (ERCC3, ERCC4, ERCC5, ERCC6, ERCC8)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Chediak-Higashi-Syndrom (LYST)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
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 (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Chronisch progressive externe Ophthalmoplegie (ACADS, C10orf2, DNA2, MGME1, OP A1, POLG, POLG2, RRM2B, SLC25A4, S PG7, TK2, TYMP)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Coenzym Q10-Mangel (ADCK3, ANO10, APTX, COQ2, COQ6, COQ9, ETFA, ETFB, ETFDH, PDSS1, PDSS2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Cowden-Syndrom (PTEN, SDHB, SDHD)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
C1Q-Defizienz (C1QA, C1QB, C1QC)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Cornelia de Lange-Syndrom (HDAC8, NIPBL, RAD21, SMC1A, SMC3)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Diabetes insipidus (AQP2, AVP, AVPR2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Transienter neonataler Diabetes mellitus (ABCC8, HYMAI, KCNJ11, PLAGL1, ZFP57)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01

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 (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Dent-Krankheit (CLCN5, OCRL)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD,	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Demenz (APP, C9orf72, CHCHD10, CHMP2B, CSF1R, FUS, GRN, MAPT, NOTCH3, PSEN1, PSEN2, SQSTM1, TARDBP, TBK1, TUBA4A, UBQLN2, VCP)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Diabetes und Autoimmunität (AIRE, CTLA4, IL2RA, ITCH, LRBA, SIRT1, STAT1, STAT3, STAT5A, STAT5B)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Diamond-Blackfan-Syndrom (GATA1, RPL11, RPL35A, RPL5, RPS10, RPS17, RPS19, RPS24, RPS26, TSR2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
diffus-großzelliges B-Zell-Lymphom MEF2B, MYD88, PCLO, PIM1, TNFRSF14, TP53)	EDTA-Blut, EDTA-Knochenmark	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD (Bestimmung der Mutationslast, niedrige Nachweisgrenze), MiSeq, HiSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Dyplasie, metaphysäre (COL10A1, MMP13, MMP9, POP1, PTH1R, RUNX2, SBDS)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Dyskeratosis congenita (ACD, CTC1, DKC1, NHP2, NOP10, PARN, RTEL1, TERC, TERT, TINF2, WRAP53)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Dysostose mit vorwiegend kraniofazialer Beteiligung (ABCC9, ALX1, ALX3, ALX4, DHODH, EDNRA, EFN1, EFTUD2, EVC, EVC2, ICK, KCNJ8, OFD1, POLR1C, POLR1D, SF3B4, TCOF1, ZSWIM6)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
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 (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Long-QT-Syndrom (AKAP9, ANK2, CACNA1C, CALM1, CALM2, CAV3, KCNE1, KCNE2, KCNH2, KCNJ2, KCNJ5, KCNQ1, SCN4B, SCN5A, SNTA1, TRPM4)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Medulläre zystische Nierenkrankheit (HNF1B, MUC1, REN, SEC61A1, UMOD)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
maligne Hyperthermie (CACNA1S, RYR1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01

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 (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
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,	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
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 (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Linksventrikuläre Noncompaction (ACTC1, DTNA, LDB3, LMNA, MIB1, MYBPC3, MYH7, PRDM16, TAZ, TNNT2, TPM1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
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 (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Dysplasien mit multiplen Gelenkdislokationen (CANT1, CHST3, FLNB, IMPAD1, SLC26A2, XYLT1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Dysplasie, kleidokraniale (ALX4, FIG4, MSX2, RUNX2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Dysplasie, mikromele (FGFR3, SLC26A2, FBN1, GDF5, WNT5A, NPR2, BMPR1B,...)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01

Dysplasie, multiple epiphysäre, und Pseudoachondroplasia (PTH1R, COL2A1, COMP, COL9A1, COL9A2, COL9A3, MATN3, SLC26)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Ehlers-Danlos-Syndrom (ADAMTS2, B3GALT6, B4GALT7, CHST14, COL1A1, COL1A2, COL2A1, COL3A1, COL5A1, COL5A2, FKBP14, PLOD1, PRDM5, SLC39A13, TNXB, ZNF469)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
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 (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
nicht-syndromale Hirschsprung Erkrankung (ECE1, EDN3, EDNRB, GDNF, NRG1, NRG3, NRTN, RET, SEMA3C, SEMA3D)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Hereditäre motorisch-sensible Neuropathien (demyelinisierend) (FBLN5, FGD4, FIG4, GDAP1, GJB1, LITAF, MPZ, MTMR2, NEFL, PMP22, PRX, SBF2, SH3TC2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Hereditäre motorisch-sensible Neuropathien (axonal) (AARS, GARS, GDAP1, GJB1, HARS, HSPB1, KARS, KIF1B, MED25, MFN2, MPZ, NEFL, TRPV4)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Fokale Epilepsie (CHRNA2, CHRNA4, CHRN2, DEPDC5, KCNT1, LGI1, RELN)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
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 (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01

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 (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Epilepsie, Ataxie, Sensorineurale Taubheit und Tubulopathie Syndrom (KCNJ10)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Erythrozytose, familiäre 1 (EPOR)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Ellis-van-Creveld-Syndrom (EVC,EVC2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
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 (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Epilepsie, generalisierte, mit Fieberkrämpfen Plus (GEF5+) EPIEYEOIV01 (NGS)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Familiärer Glukokortikoid-Mangel (CYP11A1, MC1R, MC2R, MCM4, MRAP, NNT, NR3C1, POMC, STAR, TXNRD2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Familiär exsudative Vitreoretinopathie (CAPN5, COL11A1, COL18A1, COL2A1, COL9A1, CTNNB1, FZD4, KCNJ13, LRP5, NDP, RS1, TSPAN12, TLJRGCP4, VCAN, ZNF408)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Familiäre exsudative Retinopathie (COL11A1, KCNJ13, COL9A1, TSPAN12, LRP5, ZNF408, FZD4, COL2A1, RS1, NDP, COL18A1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Fanconi-Anämie (BRCA2, BRIP1, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, PALB2, SLX4, XRCC2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
FAMMM-Syndrom (BAP1, BRCA2, CDK4, CDKN2A, MC1R, MITF, POT1, PTEN, TP53)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Metabolismus diverse (AASS, ACOX1, CHIT1, DDC, DHCR24, DPYD, DPYS, EBP, ECHS1, GCDH, LBR, NSDHL, PNP, SC5D, SLC52A1, SLC52A2, SLC52A3, SLC5A1, UPR1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01

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-TL1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Fettsäure-Oxidation (ACADL, ACADM, ACADS, ACADVL, CPT1A, CPT2, ETFA, ETFB, ETFDH, HADHA, HADHB, HSD17B10, MLYCD, SLC22A5, SLC25A20)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
follikuläres Lymphom (BCL2, CREBBP, EP300, EZH2, KMT2D, MEF2B, TP53)	EDTA-Blut, EDTA-Knochenmark	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD (Bestimmung der Mutationslast, niedrige Nachweisgrenze), MiSeq, HiSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Gefleckte Retina Syndrom (CHM, EFEMP1, PLA2G5, RDH5, RLBP1, RS1, VPS13B)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Gastrointestinale Stromatumore (KIT, NF1, PDGFRA, SDHA, SDHB, SDHC, SDHD, TP53)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
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, WDR26)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Gliome (BRCA2, CDKN2A, CDKN2B, MLH1, MSH2, MSH6, NF1, NF2, PMS2, POT1, PTEN, RTEL1, TP53, TSC1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Glomerulosklerose, fokal-segmentale (TRPC6, ACTN4, WT1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Glukokortikoid-Defizienz, familiäre (CYP11A1, MC1R, MC2R, MCM4, MRAP, NNT, NR3C1, POMC, STAR, TXNRD2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Glukoneogenese (CASA, FBP1, PC, PCK1, PCK2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Glykogenose (AGL, G6PC, GBE1, GYS1, GYS2, PHKA1, PHKA2, PHKB, PHKG2, PRKAG2, PRKAG3, PYGL, SLC37A4)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
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, SLC27A4)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01

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 (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
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, TUSC2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
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 (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Griscelli-Syndrom (MYO5A, RAB27A, MLPH)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Haarzelleukämie (BRAF, CDKN1B, KLF2)	EDTA-Blut, EDTA-Knochenmark	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, (Bestimmung der Mutationslast, niedrige Nachweisgrenze), MiSeq, HiSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Hämochromatose (BMP6, FTH1, FTL, HAMP, HFE, HFE2, SLC40A1, TFR2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
atypisches hämolytisch-urämisches Syndrom (ADAMTS13, C3, CD46, CFB, CFH, CFHR1, CFHR2, CFHR3, CFHR4, CFHR5, CFI, DGKE, MMACHC, THBD)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Autoinflammation (AP1S3, CARD14, CECR1, ELANE, FOXD3, HAX1, IL10, IL10RA, IL10RB, IL1RN, IL36RN, LPIN2, MEFV, MVK, NLRC4, NLRP1, NLRP12, NLRP3, NLRP7, NOD2, PLCG2, PSMB8, PSTPIP1, RAB27A, RBCK1, RNF31, SH3BP2, SLC29A3, TMEM173, TNFRSF11A, TNFRSF1A)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01

Autosomal-rezessive nicht syndromale Schwerhörigkeit (ABHD12, ADCY1, ATP2B2, BDP1, BSND, CABP2, CDC14A, CDH23, CIB2, CLDN14, CLIC5, CLPP, COL11A2, DCDC2, WHRN, DFNBS9, DSPP, ELMOD3, EPS8, ESPN, ESRRB, 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 (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Hermansky-Pudlak-Syndrom (AP3B1, AP3D1, BLOC1S3, BLOC1S6, DTNBP1, HPS1, HPS3, HPS4, HPS5, HPS6)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
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 (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
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 (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Hyperinsulinismus, kongenitaler (ABCC8, KCNJ11, GLUD1, GCK, HADH, SLC16A1, HNF4A, HNF1A, UCP2, INSR)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Hyper-IgE-Syndrom (DOCK8, STAT3, TYK2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Hypomagnesiämien (BSND, CASR, CLCNKB, CLDN16, CLDN19, CNNM2, EGF, EGFR, FAM111A, FXYD2, HNF1B, KCNA1, KCNJ10, MT-TI, PCBD1, SARS2, SLC12A3, TRPM6)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
hepatozelluläres Karzinom (ABCB11, AGL, APC, CDKN2A, G6PC, HMBS, PPOX, PRKAR1A, SPRTN)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Hornhautdystrophie (AGBL1, CHST6, COL17A1, COL8A2, CYP4V2, DCN, FOXE3, GSN, KRT12, KRT3, LOXHD1, MIR184, OVOL2, PAX6, PIKFYVE, PRDM5, SLC4A11, TACSTD2, TCF4, TGFB1, UBIAD1, VSX1, ZEB1, ZNF469)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01

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 (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Hyperkalzämie (AP2S1, CASR, CDC73, CYP24A1, GNA11, PTH1R, SLC12A1, SLC34A1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Hyperekplexie (ARHGEF9, GLRA1, GLRB, GPHN, SLC6A5)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Hyperoxalurie (AGXT, GRHPR, HOGA1, SLC26A1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Hypoparathyreoidismus (AIRE, AP2S1, CASR, CHD7, CYP24A1, FAM111A, GATA3, GCM2, GNA11, GNAS, HADHA, HADHB, PDE4D, PRKAR1A, PTH, PTH1R, SOX3, TRCF, STX16)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Holoprosenzephalie (CDON, DISP1, DLL1, FGF8, FGFR1, FOXH1, GAS1, GLI2, NODAL, PTCH1, SHH, SIX3, SUFU, TDGF1, TGIF1, ZIC2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Hypercholesterinämie (APOB, CETP, LDLR, LDLRAP1, LIPA, PCSK9, STAP1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
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 (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Leukämie, juvenile myelomonozytische (ARHGAP26, CBL, KRAS, NRAS, PTEN, PTPN11)	EDTA-Blut, EDTA-Knochenmark	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD (Bestimmung der Mutationslast, niedrige Nachweisgrenze) MiSeq, HiSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Jervell-Lange-Nielsen-Syndrom (KCNE1, KCNQ1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD,	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Jeune-Syndrom / Kurzripp- Polydaktylie-Syndrom (C21orf2, CEP120, DPH1, DYNC2H1, DYNC2L1, EVC, EVC2, ICK, IFT122, IFT140, IFT172, IFT43, IFT52, IFT80, IFT81, INTU, KIAA0586, NEK1, TCTEX1D2, TTC21B, WDR19, WDR34, WDR35, WDR60)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Jeune-Syndrom (CEP120, DYNC2H1, IFT140, IFT172, IFT80, IFT88, TTC21B, WDR34)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01

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 (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
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 (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Katarakt (ABCA3, AGK, AGPS, AKR1E2, BCOR, BFSP1, BFSP2, CHMP4B, CLPB, COL4A1, CRYAA, CRYAB, CRYBA1, CRYBA2, CRYBA4, CRYBB1, CRYBB2, CRYBB3, CRYGA, CRYGB, CRYGC, CRYGD, CRYGS, CTDP1, 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 (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Kabuki-Syndrom (KDM6A, KMT2D)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
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 (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Arrhythmogene rechtsventrikuläre Dysplasie/Kardiomyopathie (CTNNA3, DES, DSC2, DSG2, DSP, JUP, LMNA, PKP2, PLN, RYR2, TGFB3, TMEM43, TTN)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Kongenitale Fibrose der Äußerer Augenmuskeln (COL25A1, KIF21A, PHOX2A, TUBB3)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
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 (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01

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 (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
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 (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
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, COX411, 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, NDUFV1, NUBPL, OPA1, PANK2, PARS2, PC, PDHA1, PDHB, PDHX, PDP1, PDSS1, PDSS2, PET100, PNPT1, POLG, PTC1, PTRH2, PUS1, RARS2, RMND1, RRM2B, SACS2, SLC10A1, SLC10A2, SLC10A3, SLC10A4, SLC10A5, SLC10A6, SLC10A7, SLC10A8, SLC10A9, SLC10A10, SLC10A11, SLC10A12, SLC10A13, SLC10A14, SLC10A15, SLC10A16, SLC10A17, SLC10A18, SLC10A19, SLC10A20, SLC10A21, SLC10A22, SLC10A23, SLC10A24, SLC10A25, SLC10A26, SLC10A27, SLC10A28, SLC10A29, SLC10A30, SLC10A31, SLC10A32, SLC10A33, SLC10A34, SLC10A35, SLC10A36, SLC10A37, SLC10A38, SLC10A39, SLC10A40, SLC10A41, SLC10A42, SLC10A43, SLC10A44, SLC10A45, SLC10A46, SLC10A47, SLC10A48, SLC10A49, SLC10A50, SLC10A51, SLC10A52, SLC10A53, SLC10A54, SLC10A55, SLC10A56, SLC10A57, SLC10A58, SLC10A59, SLC10A60, SLC10A61, SLC10A62, SLC10A63, SLC10A64, SLC10A65, SLC10A66, SLC10A67, SLC10A68, SLC10A69, SLC10A70, SLC10A71, SLC10A72, SLC10A73, SLC10A74, SLC10A75, SLC10A76, SLC10A77, SLC10A78, SLC10A79, SLC10A80, SLC10A81, SLC10A82, SLC10A83, SLC10A84, SLC10A85, SLC10A86, SLC10A87, SLC10A88, SLC10A89, SLC10A90, SLC10A91, SLC10A92, SLC10A93, SLC10A94, SLC10A95, SLC10A96, SLC10A97, SLC10A98, SLC10A99, SLC10A100)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
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-0096-01
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-0096-01

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 (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Familiäre hemiplegische Migräne (ATP1A2, CACNA1A, NOTCH3, SCN1A)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Familiäre Hypertriglyceridämie (APOA5, APOC2, APOC3, GPD1, GPIHBP1, LMF1, LPL)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Hypertrophe Kardiomyopathie (ACTC1, ACTN2, ANKRD1, CALR3, CAV3, CSR3, 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 (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Familiäre hypertrophe Kardiomyopathie (ABCA1, ABCG5, ABCG8, ANGPTL3, APOA1, APOB, APOE, CETP, LCAT, LDLR, LDLRAP1, LIPA, LIPC, MTPP, PCSK9, SAR1B, SCARB1, STAP1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Kardiomyopathie (ABCC9, ACTC1, ACTN2, ALMS1, ANKRD1, BAG3, CRYAB, CSR3, 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 (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Ketogenese-Störung (ACADM, ACADVL, HADHA, HADHB, HMGCL, HMGCS2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
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 (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01

Nierensteinerkrankung (ADCY10, AGXT, APRT, ATP6V0A4, ATP6V1B1, ATP7B, BSND, CA2, CASR, CLCN5, CLCNKB, CLDN10, CLDN16, CLDN19, CUL3, CYP24A1, CYP27B1, FAM20A, G6PC, GNA11, GRHR, 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 (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
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 (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Ketolyse-Störung (ACAD9, ACAT1, ACSF3, AUH, BAAT, BCAT1, BCAT2, BCKDHA, BCKDHB, BCS1L, COQ9, DBT, DLD, ETFA, ETFB, ETFDH, ETHE1, FBP1, FH, G6PC, GLYCK, GSS, GYS2, HADHB, HIBADH, HIBCH, HMGCL, HSD17B10, IVD, MCCC1, MCCC2, MLYCD, MMAA, MMAB, MMADHC, MUT, OXCT1, PCCA, PCCB, PYGL, SLC16A1, SLC37A4, SUCLA2, SUCLG1, TAZ1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
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, SMARCAL1, SMC1A, SMC3, SOS1, SRCAP, TBCE, TBX22, THRB, TRIM37, WRN)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Klippel-Feil-Syndrom (GDF3, GDF6, MEOX1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
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 (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Morbus Meniere (DTNA, FAM136A)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
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 (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01

Erwachsenendiabetes, der bei Jugendlichen auftritt (ABCC8, APPL1, BLK, CEL, GCK, HNF1A, HNF1B, HNF4A, INS, KCNJ11, KLF11, NEUROD1, PAX4, PDX1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
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 (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
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 (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Knochen dysplasie, osteosklerotische, letale Form (FAM20C)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Kolonkarzinom, hereditäres nicht polypöses, (EPCAM, EXO1, MLH1, MLH3, MSH2, MSH3, MSH6, PMS1, PMS2, TGFBR2, TP53)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Kongenitales Myasthenes Syndrom (AGRN, CHAT, CHRNA1, CHRNB1, CHRND, CHRNE, COLQ, DOK7, GFPT1, MUSK, RAPSIN)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
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, TGFBR1, TGFBR2, TWIST1, WDR19, WDR35, ZIC1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Lateralsklerose, amyotrophe (ALS2, ANG, ATXN2, C9orf72, CHCHD10, CHGB, CHMP2B, DAO, DCTN1, FIG4, FUS, KIF5A, NEFH, NR1H3, OPTN, PPN1, PON1, PON2, PON3, PRPH, SETX, SIGMAR1, SMN1, SOD1, SPG20, TARDBP, UBQLN2, VAPB, VCP, VEGFA, VPS54)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
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 (Sequence by Synthesis); BiVAD (Bestimmung der Mutationslast, niedrige Nachweisgrenze), MiSeq, HiSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01

Leukämie, B-Zell akute lymphatische (CREBBP, CRLF2, FLT3, IKZF1, NT5C2, PRDM9, SETD2, TP53)	EDTA-Blut, EDTA-Knochenmark	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD (Bestimmung der Mutationslast, niedrige Nachweisgrenze), MiSeq, HiSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Chronische Neutrophilenleukämie (ASXL1, CSF3R, ELANE, SETBP1, U2AF1)	EDTA-Blut, EDTA-Knochenmark	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD (Bestimmung der Mutationslast, niedrige Nachweisgrenze), MiSeq, HiSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Leukämie, chronische myelomonozytäre (ASXL1,CALR,CBL,CSF3R,DNMT3A,E TNK1,EZH2,IDH1,IDH2,JAK2,KIT,KRA S,MPL,NRAS,PTPN11,RUNX1,SETBP 1,SF3B1,SRSF2,TET2,TP53,U2AF1,ZR SR2)	EDTA-Blut, EDTA-Knochenmark	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD (Bestimmung der Mutationslast, niedrige Nachweisgrenze), MiSeq, HiSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
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, RPRIP1, SPATA7, TULP1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Lipodystrophie (AGPAT2, AKT2, BCL2, CAV1, CIDEC, FBN1, INSR LMNA, LMNB2, PPARG, PTRF, ZMPSTE24)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Mikromele Dysplasie (ADAMTS10, ADAMTS17, ADAMTSL2, BMP1B, COL11A1, COL11A2, DVL1, FBN1, FGFR3, FLNA, FZD2, GDF5, GPC6, GSC, IFT140, IHH, LTBP2, NPR2, PDE4D, PRKAR1A, ROR2, SHOX, SLC26A2, SLCO5A1, SMAD4, SULF1, TRPS1, WNT5A)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Medulloblastome (APC, BRCA2, MSH2, MSH6, PALB2, PMS2, PTCH1, SUFU, TP53)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
3M-Syndrom (CUL7, OBSL1, CCD8C)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Lujan-Fryns-Syndrom (MED12, UPF3B, ZDHHC9)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Long QT-Syndrom DIVV01 (KCNQ1, KCNH2, SCN5A, ANK2, KCNE1, KCNE2, KCNJ2, CACNA1C, CAV3, SCN4B, AKAP9, SNTA1, KCNJ5, ALG10, TRPM4)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Lungenerkrankung, diffuse (ABCA3, CSF2RA, CSF2RB, MARS, SFTPB, NKX2-1 etc)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Magenkarzinom (AMER1, APC, CDH1, CTNNA1, CTNNB1, DOT1L, ERCC6, ERCC8, FBXO24, INSR, MAP3K6, SPRED1, TP53, WNT1, WNT10A, WNT4, WNT5A, WNT8A)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01

Mantellzell-Lymphom (ATM, CCND1, CDKN2A, CHD2, MEF2B, NOTCH1, TET2, TP53, TRAF2, UBR5)	EDTA-Blut, EDTA-Knochenmark	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD (Bestimmung der Mutationslast, niedrige Nachweisgrenze), MiSeq, HiSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Meckel-Gruber-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, POC1B, RPGRI1L, SUFU, TCTN1, TCTN2, TCTN3, TMEM107, TMEM138, TMEM216, TMEM231, TMEM237, TMEM67, TTC21B, TXNDC15, ZNF423)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Migräne, familiäre hemiplegische EPIEYEOIV01 (ATP1A2, CACNA1A, NOTCH3, SCN1A)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
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 (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
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, FKRP, FKTN, FLNA, FOXG1, GLI2, GRN, HDAC8, IER3IP1, IGF1, IGF1R, KCTD7, KIF11, KIF2A, KIF5C, LARGE, LIG4, MCPH1, MECP2, MED17, MEF2C, MFSD2A, MFSD8, MIR17HG, MSMO1, 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, TRAP, TRRAP, TSEN1, TSEN2, TSEN3, TSEN34, TSEN38, TSEN44, TSEN45, TSEN46, TSEN47, TSEN48, TSEN49, TSEN50, TSEN51, TSEN52, TSEN53, TSEN54, TSEN55, TSEN56, TSEN57, TSEN58, TSEN59, TSEN60, TSEN61, TSEN62, TSEN63, TSEN64, TSEN65, TSEN66, TSEN67, TSEN68, TSEN69, TSEN70, TSEN71, TSEN72, TSEN73, TSEN74, TSEN75, TSEN76, TSEN77, TSEN78, TSEN79, TSEN80, TSEN81, TSEN82, TSEN83, TSEN84, TSEN85, TSEN86, TSEN87, TSEN88, TSEN89, TSEN90, TSEN91, TSEN92, TSEN93, TSEN94, TSEN95, TSEN96, TSEN97, TSEN98, TSEN99, TSEN100)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
MODY (HNF4A, GCK, HNF1A, PDX1, HNF1B, NEUROD1, KLF11, CEL, PAX4, INS, BLK, ABCC8, KCNJ11)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01

Molybdän-Cofaktor-Defizienz (GPHN,MOCS1,MOCS2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
monogene Insulinresistenz (AGPAT2, AKT2, BSCL2, CAV1, CIDEA, FBN1, INSR, LMNA, LMNB2, PPARG, PTRF, ZMPSTE24)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
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 (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Morbus Osler (ACVRL1, ENG, GDF2, SMAD4)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Morbus Waldenström (ARID1A, CD79B, CXCR4, KMT2D, MYD88)	EDTA-Blut, EDTA-Knochenmark	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD (Bestimmung der Mutrationslast, niedrige Nachweisgrenze), MiSeq, HiSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
multiples Myelom (BRAF, DIS3, FAM46C, KRAS, NRAS, TP53)	EDTA-Blut, EDTA-Knochenmark	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD (Bestimmung der Mutrationslast, niedrige Nachweisgrenze), MiSeq, HiSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Mukopolysaccharidose (ARSB, GALNS, GLB1, GNS, GUSB, HGSNAT, HYAL1, IDS, IDUA, NAGLU, SGSH)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Mentale Retardierung - männlich (ARX, ATRX, CUL4B, PHF6, PQBP1, PTEN, SLC2A1, SLC6A8, STXB1, TCF4, ZEB2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Mentale Retardierung - weiblich (CDKL5, EHMT1, FOXG1, MECP2, MEF2C, PCDH19, PTEN, SHANK3, SLC2A1, STXB1, TCF4, ZEB2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
X-gekoppelte, kongenitale stationäre Nachtblindheit (CABP4, CACNA1F, GNAT1, GNB3, GPR179, GRK1, GRM6, LRIT3, NYX, PDE6B, RHO, SAG, SLC24A1, TRPM1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01

Nicht-diabetische Hyperglykämie (GLIS3)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Non-compaction-Kardiomyopathie (ACTC1, CASQ2, HCN4, LDB3, MYBPC3, MYH7, PRDM16, TAZ, TNNT2, TPM1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
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 (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Muskeldystrophie, Gliedergürtel Typ 1A (MYOT, LMNA, CAV3, CAPN3, DYSF, SGCG, FKRP)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Nachtblindheit, kongenitale stationäre (GNAT1, RHO, PDE6B, GRM6, CABP4, GRK1, TRPM1, SLC24A1, GPR179, NYX, CACNA1F, LRI3)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Neoplasie, myeloproliferative (CALR, DNMT3A, EZH2, IDH1, IDH2, JAK2, MPL, NFE2, NTRK1, SF3B1, SUZ12, TET2, TP53, U2AF1, ZRSR2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Nephronophthie (AGXT, ANKS6, CEP164, CEP290, CEP83, DCDC2, FAN1, GLIS2, IFT172, INVS, IQCB1, MAP7D3, MAPKBP1, MRE11A, NEK8, NPHP1, NPHP3, NPHP4, RPGRIP1L, SDCCAG8, SLC41A1, TMEM67, TRAF3IP1, TTC21B, WDR19, XPNPEP3, ZNF423)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
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 (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Nephrotisches Syndrom (ACTN4, ADCK4, ANLN, APOL1, ARHGAP24, ARHGAP24, ARHGAP24, ARHGAP24, 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, SMARCAL1, TNS2, TRPC6, TTC21B, WDR73,	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01

Neuroblastom (ALK, BARD1, BLM, CHEK2, FANCD2, GALNT14, KIF1B, NKAIN2, NME1, PALB2, PHOX2B, PINK1, TP53)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
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 (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Refsum-Syndrom (PEX1, PEX10, PEX11B, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX2, PEX26, PEX3, PEX5, PEX6, PEX7, PHYH)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
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 (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Neuronale Migrationsstörung (ACTB, ACTG1, ADGRG1, ARFGF2, 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, VDACL1, WDR62)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
X-gekoppelte, rezessive nicht syndromaler Schwerhörigkeit (COL4A6, POU3F4, PRPS1, SMPX, TIMM8A)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
nicht-syndromaler sensorineuraler Schwerhörigkeit (COCH, COL11A2, MYO3A, CDH23, ERIS, DFNA5, DFB31, DFNBS9, 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 (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Niemann-Pick-Krankheit (NPC1, NPC2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
NK-/T-Zell-Lymphom (ARID1A, ASXL3, BCOR, DDX3X, EP300, FAS, JAK3, KMT2D, MGA, STAT3, STAT5B, TET2, TP53)	EDTA-Blut, EDTA-Knochenmark	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by synthesis); BiVAD (Bestimmung der Mutationslast, niedrige Nachweisgrenze), MiSeq, HiSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Noonan/CFC/Costello (PTPN11, SOS1, RAF1, KRAS, BRAF, NRAS, CBL, SHOC2, MAP2K1, MAP2K2, HRAS, SPRED1, RIT1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01

Nystagmus (FRMD7,GPR143)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Oligosaccharidose (AGA, CTSA, FUCA1, MAN2B1, MANBA, NAGA, NEU1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Osteosarkome (APC, BLM, MSH2, PALB2, RB1, RECQL4, TP53, WRN)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Peroxisomen-Biogenese-Störungen (PEX1, PEX10, PEX11B, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX2, PEX26, PEX3, PEX5, PEX6, PEX7)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Proteus Syndrom (AKT1, PIK3CA, PTEN)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Pachyonychia Congenita (KRT16, KRT17, KRT6A, KRT6B, KRT6C)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
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, ZFX3)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
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, TMEM16A)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Otopalatodigitales Syndrom (FLNA, MAP3K7, SH3PXD2B, TAB2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
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 (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Osteogenesis imperfecta (COL1A1, COL1A2, CRTAP, PPIB, FKBP1A, LEPRE1, SP7, SERPINH1, SERPINF1, FKBP10, TMEM38B, IFITM5, BMP1, PLOD2, WNT1, FLNA, FLNB)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Osteolysegruppe (LMNA, MAFB, MMP2, NOTCH2, TNFRSF11A, TREM2, TYROBP, ZMPSTE24)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Otopalatodigitale Syndrome (FLNA, SH3PXD2B, MAP3K7, TAB2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01

palmoplantare Keratose (AAGAB, DSG1, GJA1, KANK2, KRT1, KRT16, KRT6C, KRT9, MBTPS2, SERPINB7, TRPV3)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Pankreaskarzinom, familiäres	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Pena-Shokeir-Syndrom Typ I (ADCY6, ADGRG6, CHRNA1, CHRND, CHRNA1, CNTN1, CNTNAP1, DNMT2, DOK7, ERBB3, GLE1, MUSK, MYBPC1, PIP5K1C, RAPS1, ZBTB42)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Proximale Tubulopathie (ABCC6, AGXT, APRT, ATP7B, BCS1L, C10orf2, CLCN5, COQ9, COX10, CTNS, CUBN, DMP1, EHHADH, ENPP1, FAH, FGF23, GLA, GRHR, 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 (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Hypokaliämische periodische Paralyse (CACNA1S, SCN4A)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Parkinson-Krankheit (LRRK2, PARK2, PARK7, PINK1, SNCA, VPS13C, VPS35)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Patellare Dysostosen (CDC6, CDT1, KAT6B, LMX1B, ORC1, ORC4, ORC6, PITX1, TBX4)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
peripheres T-Zell-Lymphom (DNMT3A, FAS, IDH2, JAK1, PLCG1, PRDM1, PRF1, RHOA, STAT3, STIM2, TET2, TP53)	EDTA-Blut, EDTA-Knochenmark	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD (Bestimmung der Mutationslast, niedrige Nachweisgrenze), MiSeq, HiSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Perrault-Syndrom (CLPP, HARS2, HSD17B4, LARS2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Phaeochromozytome- Paragangliome (FH, GDNF, KIF1B, MAX, RET, SDHA- D, TMEM127, VHL)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Polyposis (APC, MUTYH)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01

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 (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
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 (Sequence by Synthesis); BiVAD (Bestimmung der Mutationslast, niedrige Nachweisgrenze), MiSeq, HiSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Progerie-Syndrom (AGPAT2, ALDH18A1, B4GALT7, BANF1, BLM, BSCL2, COL3A1, ERCC1, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, ERCC6, ERCC8, GORAB, GTF2H5, LMNA, PCNA, PDGFRB, POLD1, PTSS1, PYCR1, RECQL4, WRN, ZMPSTE24)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Schilddrüsen-Erkrankung (DUOX2, DUOXA2, 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 (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
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 (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
SANDD-Syndrom (CACNA1D)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Rubinstein-Taybi-Syndrom (CREBBP, EP300, SRCAP)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Phosphatdiabetes (ALPL, CLCN5, CYP27B1, CYP2R1, DMP1, ENPP1, FAH, FGF23, OCRL, PHEX, SLC34A1, SLC34A3, SLC9A3R1, VDR)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Pyoderma gangrenosum - Akne - Hidradenitis suppurativa (NCSTN, PSEN1, PSENEN)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Polyzystischen Lebererkrankung (PRKCSH, SEC63, LRP5)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01

Prostatakarzinom, familiärer (NGS)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Pseudohypoadosteronismus (CACNA1D, CACNA1H, CUL3, KCNJ5, KLHL3, NR3C2, SCNN1A, SCNN1B, SCNN1G, WNK1, WNK4)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Renal-tubuläre Azidose (SLC4A1, SLC4A4, ATP6V1B1, ATP6V0A4, CA2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Renale tubuläre Dysgenese (ACE, AGT, AGTR1, REN)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
X-gekoppelte Retinitis pigmentosa (CHM, OFD1, PGK1, RP2, RPGR)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
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, USH2A, RP2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Retinoblastom (RB1, MYCN)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Salzverlust-Syndrom (KCNJ1, SLC12A1, CLCNKB, SLC12A3, SLC12A3, BSND, CASR, GNA11, AP2S1, KCNJ10)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Schilddrüsenkarzinom (APC, CDKN1B, DICER1, FOXE1, HABP2, MEN1, NKX2-1, PRKAR1A, PTEN, RET, SDHB, SDHC, SDHD, TP53)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Schwere Myoklonische Epilepsie des Kindesalters (SCN1A, SCN1B, SCN9A)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Mastozytose, systemische (ASXL1, CBL, ETNK1, EZH2, IDH1, IDH2, JAK2, KIT, KRAS, NRAS, RUNX1, SRSF2, TET2, U2AF1)	EDTA-Blut, EDTA-Knochenmark	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD (Bestimmung der Mutationslast, niedrige Nachweisgrenze), MiSeq, HiSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
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 (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Spherozytose, hereditäre (ANK1, EPB42, SLC4A1, SPTA1, SPTB)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Sotos Syndrom (NFIX, NSD1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Splenisches Marginalzonenlymphom (ARID1A, KLF2, KMT2D, NOTCH2, TP53)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01

Senior-Løken-Syndrom (CEP290, IQCB1, NPHP1, NPHP3, NPHP4, SDCCAG8, TRAF3IP1, WDR19)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Mitochondriale Schwerhörigkeit (MT-TS2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
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 (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Schwerhörigkeit, autosomal rezessiv (BSND, TPRN, CDH23, CLDN14, DFNB31, DFNB59, ESPN, ESRRB, GJB2, GJB3, GJB6, GRXCR1, HGF, LHFPL5, LOXHD1, LRTOMT, MYO15A, MYO3A, , YO6, MYO7A, OTOA, OTOF, PCDH15, ATP2B2, PTPRQ, RDX, SERPINB6, SLC26A4, SLC26A5, TECTA, TMC1, TMIE, TMPRSS3, MARVELD2, TRIOBP, USP44)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Senior-Løken-Syndrom (NPHP1, NPHP3, NPHP4, IQCB1, CEP290, SDCCAG8)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Sensenbrenner-Syndrom (DPH1, DYNC2H1, IFT122, IFT43, IFT52, WDR19, WDR35)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
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 (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
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, SLCO2A1, SNX10, SOST, TBXAS1, TCIRG1, TGFB1, TNFRSF11A, TNFRSF11B, TNFRSF11)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
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 (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Intrahepatische Cholestase bei Schwangerschaft (ABCB11, ABCB4, ABCG2, ATP8B1, NR1H4, TJP2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01

Mitochondriale Optikusatrophie (ACO2, AUH, C12orf65, GLRX5, ISCA2, MTO1, MTPAP, NBAS, OPA1, OPA3, SERAC1, SURF1, TIMM8A, TSFM, WFS1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Mitochondrialer Pyruvatdehydrogenase-Defekt (ATP5E, ATPAF2, DLAT, DLD, PC, PDHA1, PDHB, PDHX, PDP1, TMEM70)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Mitochondriale Retinitis pigmentosa (MT-ATP6, MT-ND1, MT-ND4, MT-ND6, MT-TH, MT-TL1, MT-TP, MT-TS2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
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, BOLAA3, 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, DNIM1L, 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, HMGC L, 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, NDUFA10, NDUFA11, NDUFA12, NDUFA13, NDUFA14, NDUFA15, NDUFA16, NDUFA17, NDUFA18, NDUFA19, NDUFA20, NDUFA21, NDUFA22, NDUFA23, NDUFA24, NDUFA25, NDUFA26, NDUFA27, NDUFA28, NDUFA29, NDUFA30, NDUFA31, NDUFA32, NDUFA33, NDUFA34, NDUFA35, NDUFA36, NDUFA37, NDUFA38, NDUFA39, NDUFA40, NDUFA41, NDUFA42, NDUFA43, NDUFA44, NDUFA45, NDUFA46, NDUFA47, NDUFA48, NDUFA49, NDUFA50, NDUFA51, NDUFA52, NDUFA53, NDUFA54, NDUFA55, NDUFA56, NDUFA57, NDUFA58, NDUFA59, NDUFA60, NDUFA61, NDUFA62, NDUFA63, NDUFA64, NDUFA65, NDUFA66, NDUFA67, NDUFA68, NDUFA69, NDUFA70, NDUFA71, NDUFA72, NDUFA73, NDUFA74, NDUFA75, NDUFA76, NDUFA77, NDUFA78, NDUFA79, NDUFA80, NDUFA81, NDUFA82, NDUFA83, NDUFA84, NDUFA85, NDUFA86, NDUFA87, NDUFA88, NDUFA89, NDUFA90, NDUFA91, NDUFA92, NDUFA93, NDUFA94, NDUFA95, NDUFA96, NDUFA97, NDUFA98, NDUFA99, NDUFA100)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
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-0096-01
Mitochondriale Myopathie (ACADS, ACADVL, AGK, AIFM1, C10orf2, CHCHD10, CHKB, CPT2, DGUOK, ETFA, 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 (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01

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 (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Thrombozytose, familiäre (JAK2,MPL,THPO)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Hypopituitarismus (ARNT2, CDON, GLI2, HESX1, LHX3, LHX4, OTX2, POU1F1, PROP1, RBM28, SOX2, SOX3)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Mitochondriale Hypoglykämie (BCS1L, C10orf2, CYC1, DGUOK, GFM1, MCCC1, MCCC2, MPV17, MT-TL1, POLG, SUCLG1, TAZ, TRMU, UOQRB, UOQRC2, YARS2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
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, SLC3A2, TAF12, TRMT10A)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
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,	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Hypertriglyzeridämie (ABCA1, ANGPTL3, APOA1, APOA5, APOC2, APOC3, APOE, GCKR, GPD1, GPIHBP1, LIPA, LMF1, LPL)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Immundefekt, kombinierter schwerer (ADA, AK2, CD247, CD3D, CD3E, CORO1A, DCLRE1C, DOCK8, IL2RG, IL7R, JAK3, PRKDC, PTPRC, RAG1, RAG2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01

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 (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
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 (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
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, TSEN57, TSEN58)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Gorlin-Goltz-Syndrom (PTCH1, PTCH2, SUFU)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Marginalzonen-Lymphom (BIRC3, IKBKB, KLF2, MAP3K14, MYD88, NOTCH1, NOTCH2, TNFAIP3, TRAF3)	EDTA-Blut, EDTA-Knochenmark	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD (Bestimmung der Mutationslast, niedrige Nachweisgrenze), MiSeq, HiSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
splenisches Marginalzonen-Lymphom (SMCL)	EDTA-Blut, EDTA-Knochenmark	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD (Bestimmung der Mutationslast, niedrige Nachweisgrenze), MiSeq, HiSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
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, SMARCAL1, TRAPPC2, TRAPPC3)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Stickler-Syndrom (COL11A1, COL11A2, COL2A1, COL9A1, COL9A2, COL9A3, LOXL3)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01

<p>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, RSPO1, SEMA3A, SF1, SOX3, SOX9, SPRY4, SRD5A2, SRY, STAG3, STAR, SYCE1, TAC3, TACR3, TBX6, WDR11, WNT4, WNT9B,</p>	<p>EDTA-Blut, DNA</p>	<p>Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq</p>	<p>BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01</p>
<p>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, WDR11, ZMPSTE24)</p>	<p>EDTA-Blut, DNA</p>	<p>Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD</p>	<p>BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01</p>
<p>Thrombozytopenie (ADAMTS13, ANKRD26, CYCS, ETV6, FCGR2C, GATA1, GP1BA, GP1BB, GP9, HOXA11, ITGA2B, ITGB3, MASTL, MPL, MYH9, RBM8A, RUNX1, SRC, THRD, TUBB1, WAS)</p>	<p>EDTA-Blut, DNA</p>	<p>Hochdurchsatzsequenzierung, NGS; BiVAD</p>	<p>BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01</p>
<p>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)</p>	<p>EDTA-Blut, DNA</p>	<p>Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq</p>	<p>BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01</p>

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,NROB1,NR5A1,PAX2,POF1B,POR,PSMC3IP,RSPO1,SF1,SOX3,SOX9,SRD5A2,SRY,STAG3,STAR,SYCE1,TBX6,WNT4,WNT9B,WT1,ZFPM2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
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-0096-01
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 (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Syndrom, autoimmun-lymphoproliferatives (NGS)	EDTA-Blut, EDTA-Knochenmark	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD (Bestimmung der Mutationslast, niedrige Nachweisgrenze), MiSeq, HiSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Stromatumore, gastrointestinale, familiäre (NGS)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Treacher-Collins-Syndrom (TCOF1, POLR1C, POLR1D)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Tyrosinämie (FAH, HPD, TAT)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Tachykardie, catecholaminerge polymorphe ventrikuläre (ANK2, CALM1, CALM2, CASQ2, DPP6, GNAI2, KCNJ2, RYR2, SCN5A, TRDN, CALM3, TFCRL)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
tuberöse Sklerose (TSC1, TSC2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Tumorerkrankung mit unbekanntem Primärtumor (ARID1A,BRAF,KMT2D,KRAS,MYC,PTEN,RICTOR,SMARCA4,TP53)	EDTA-Blut, EDTA-Knochenmark	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD (Bestimmung der Mutationslast, niedrige Nachweisgrenze), MiSeq, HiSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01

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 (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
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 (Sequence by Synthesis); BiVAD (Bestimmung der Mutationslast, niedrige Nachweisgrenze), MiSeq, HiSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
T-Zell-Lymphom, kutanes (BRD9, CHD3, CREBBP, KMT2D, PLCG1, SMARCA4, TET2, TP53)	EDTA-Blut, EDTA-Knochenmark	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD (Bestimmung der Mutationslast, niedrige Nachweisgrenze), MiSeq, HiSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Urolithiasis (ABCC6, ADCY10, CALCR, CYP24A1, CYP27B1, DMP1, FAM20C, FGF23, KL, MGP, PHEX, PTH, PTH1R, SPP1, TRPV5, TRPV6, VDR)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Vaskulopathie (ACVRL1, COL4A1, EFEMP2, ENG, FLNA, GDF2, NOTCH1, PKD1, SLC2A10, SMAD4)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
VACTERL-Assoziation (CPS1, FANCB, FANCI, FGF8, FOXF1, HOXD13, LPP, PALB2, PCSK5, SALL4, TRAP1, ZIC3)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Usher-Syndrom Typ 2 (ADGRV1, WHRN, USH2A)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Xeroderma Pigmentosum (DDB2, ERCC1, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, POLH, XPA, XPC)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Usher Syndrom Typ 1 (CDH23, CIB2, MYO7A, PCDH15, USH1C, USH1G)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Usher-Syndrom (ADGRV1, ARSG, CDH23, CEP250, CIB2, CLRN1, COL9A1, WHRN, HARS, HARS2, MYO7A, PCDH15, PDZD7, USH1C, USH1G, USH2A)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
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 (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Waardenburg (PAX3, MITF, EDN3, EDNRB, SOX10, SNAI2, SMOC1)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Xanthinurie (MOCOS, XDH)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01

Zapfen-Stäbchen-Dystrophie (ABCA4, ACBD5, ADAM9, AIPL1, BEST1, C1QTNF5, C21orf2, C8orf37, CABP4, CACNA1F, CACNA2D4, CDH3, CDHR1, CERKL, CNGA3, CNGB3, CNNM4, CRX, DRAM2, ELOVL4, FBLN5, GUCA1A, GUCA1B, GUCY2D, HMCN1, ITM2B, KCNV2, MERTK, MFSD8, MT-ATP6, MT-)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Zapfendystrophie, X-gekoppelt ORF15 -Region des RPGR-Gens (NGS)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Multiple epiphysäre Dysplasie (COL2A1, COL9A1, COL9A2, COL9A3, COMP, MATN3, PTH1R, SLC26A2)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
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, SLC26A2, SLC26A3, SLC26A4, SLC26A5, SLC26A6, SLC26A7, SLC26A8, SLC26A9, SLC26A10, SLC26A11, SLC26A12, SLC26A13, SLC26A14, SLC26A15, SLC26A16, SLC26A17, SLC26A18, SLC26A19, SLC26A20, SLC26A21, SLC26A22, SLC26A23, SLC26A24, SLC26A25, SLC26A26, SLC26A27, SLC26A28, SLC26A29, SLC26A30, SLC26A31, SLC26A32, SLC26A33, SLC26A34, SLC26A35, SLC26A36, SLC26A37, SLC26A38, SLC26A39, SLC26A40, SLC26A41, SLC26A42, SLC26A43, SLC26A44, SLC26A45, SLC26A46, SLC26A47, SLC26A48, SLC26A49, SLC26A50, SLC26A51, SLC26A52, SLC26A53, SLC26A54, SLC26A55, SLC26A56, SLC26A57, SLC26A58, SLC26A59, SLC26A60, SLC26A61, SLC26A62, SLC26A63, SLC26A64, SLC26A65, SLC26A66, SLC26A67, SLC26A68, SLC26A69, SLC26A70, SLC26A71, SLC26A72, SLC26A73, SLC26A74, SLC26A75, SLC26A76, SLC26A77, SLC26A78, SLC26A79, SLC26A80, SLC26A81, SLC26A82, SLC26A83, SLC26A84, SLC26A85, SLC26A86, SLC26A87, SLC26A88, SLC26A89, SLC26A90, SLC26A91, SLC26A92, SLC26A93, SLC26A94, SLC26A95, SLC26A96, SLC26A97, SLC26A98, SLC26A99, SLC26A100, SLC26A101, SLC26A102, SLC26A103, SLC26A104, SLC26A105, SLC26A106, SLC26A107, SLC26A108, SLC26A109, SLC26A110, SLC26A111, SLC26A112, SLC26A113, SLC26A114, SLC26A115, SLC26A116, SLC26A117, SLC26A118, SLC26A119, SLC26A120, SLC26A121, SLC26A122, SLC26A123, SLC26A124, SLC26A125, SLC26A126, SLC26A127, SLC26A128, SLC26A129, SLC26A130, SLC26A131, SLC26A132, SLC26A133, SLC26A134, SLC26A135, SLC26A136, SLC26A137, SLC26A138, SLC26A139, SLC26A140, SLC26A141, SLC26A142, SLC26A143, SLC26A144, SLC26A145, SLC26A146, SLC26A147, SLC26A148, SLC26A149, SLC26A150, SLC26A151, SLC26A152, SLC26A153, SLC26A154, SLC26A155, SLC26A156, SLC26A157, SLC26A158, SLC26A159, SLC26A160, SLC26A161, SLC26A162, SLC26A163, SLC26A164, SLC26A165, SLC26A166, SLC26A167, SLC26A168, SLC26A169, SLC26A170, SLC26A171, SLC26A172, SLC26A173, SLC26A174, SLC26A175, SLC26A176, SLC26A177, SLC26A178, SLC26A179, SLC26A180, SLC26A181, SLC26A182, SLC26A183, SLC26A184, SLC26A185, SLC26A186, SLC26A187, SLC26A188, SLC26A189, SLC26A190, SLC26A191, SLC26A192, SLC26A193, SLC26A194, SLC26A195, SLC26A196, SLC26A197, SLC26A198, SLC26A199, SLC26A200)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Metaphysäre Dyplasie (COL10A1, MMP13, MMP9, POP1, PTH1R, RMRP, RUNX2, SBDS)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
zerebrale cavernöse Fehlbildungen (CCM2, KRIT1, PDCD10)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Zellweger-Syndrom (PEX1, PEX10, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX2, PEX26, PEX3, PEX5, PEX6)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Ziliendyskinesie, primäre (DNAI1, DNAH5, NME8, DNAH11, DNAI2, DNAAF2, RSPH4A, RSPH9, DNAAF1, CCDC39, CCDC40, DNAL1, LRRC6, DNAAF3, HYDIN, DNAAF5, CCDC103, CCDC114, ZMYND10, DRC1, DDX11, RSPH1, ARMC4, SPAG1, CCDC65, C21orf59, CCNO, CCDC151)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Zystische Nierenerkrankung (ANKS6, BICC1, DICER1, DNAJB11, DZIP1L, GANAB, HNF1B, INVS, LRP5, NPHP3, PAX2, PKD1, PKD2, PKHD1, PMM2, TMEM67, UMOD)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Whole Exome Sequencing (WES)	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
Whole Exome Sequencing (WES), Trio-Analyse	EDTA-Blut, DNA	Hochdurchsatzsequenzierung, NGS (Sequence by Synthesis); BiVAD, MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01

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 (Sequence by Synthesis); BiVAD (Bestimmung der Mutationslast, niedrige Nachweisgrenze), MiSeq, HiSeq, NextSeq, NovaSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01
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), MiSeq, HiSeq	BIO-ING-HUM-SAA-0094-00 BIO-ING-HUM-SAA-0096-01

Untersuchungsgebiet: Mikrobiologie

Untersuchungsart:

Agglutinationsteste*

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Cardiolipin-Antikörper, VDRL-Test, Syphilis-Aktivitätstest	Serum, EDTA-, Na-Citrat-, Na-Heparin-Plasma	Partikelagglutinationstest (Kohle)	BIO-ING-SERO-SAA-0031-01.1
Escherichia coli O157, Antigen	Reinkulturen	Partikelagglutinationstest (Latex)	BIO-ING-MIKR-SAA-0076-01
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
Staphylococcus aureus, Anti-Staphylolysin, Antikörper	Serum	Partikelagglutinationstest (Latex)	BIO-ING-SERO-SAA-0043-00.2

Untersuchungsart:

Chromatographie (Immunchromatographie (IC))*

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Identifizierung von Carbapenemasen	Kulturmaterial	Immunchromatographie	BIO-ING-MIKR-SAA-0093-00.1
Cryptococcus neoformans, Antigen	Serum, Liquor	Immunchromatographie	BIO-ING-MIKR-SAA-0065-00.3

Spektrometrie (Nephelometrie)*

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Streptokokken, DNase-B-Antikörper (ADNA)	Serum	Nephelometrie	BIO-ING-IMMU-SAA-0058-04.1

Untersuchungsart:

Empfindlichkeitstestungen von Bakterien und Pilzen*

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Schnellwachsende aerobe und anaerobe Bakterien sowie anspruchsvolle Bakterien	Reinkulturen	Agardiffusionstest, Bouillon-dilutionsverfahren als minimale Hemmkonzentration (MHK) Break-Point, teilmechanisiert	BIO-ING-MIKR-VAW-0018-02, BIO-ING-MIKR-VAW-0022-01, BIO-ING-MIKR-SAA-0061-00.1, BIO-ING-MIKR-SAA-0040-00.2, BIO-ING-MIKR-SAA-0052-00.2, BIO-ING-MIKR-SAA-0072-00, BIO-ING-MIKR-SAA-0031-00.3, BIO-ING-MIKR-SAA-0048-01, BIO-ING-MIKR-SAA-0082-00.1, BIO-ING-MIKR-SAA-0063-00.2, BIO-ING-MIKR-LIS-0001-00.1, BIO-ING-MIKR-SAA-0064-00, BIO-ING-MIKR-SAA-0075-01, BIO-ING-MIKR-SAA-0074-00.1, BIO-ING-MIKR-SAA-0039-00.1, BIO-ING-MIKR-SAA-0062-00.1, BIO-ING-MIKR-SAA-0069-00, BIO-ING-MIKR-SAA-0077-00.1, BIO-ING-MIKR-SAA-0042-00.1, BIO-ING-MIKR-SAA-0076-01, BIO-ING-MIKR-SAA-0041-01, BIO-ING-MIKR-SAA-0049-00.1, BIO-ING-MIKR-SAA-0070-00.1, BIO-ING-MIKR-SAA-0044-00.2, BIO-ING-MIKR-SAA-0078-01, BIO-ING-MIKR-SAA-0066-00.1, BIO-ING-MIKR-SAA-0045-01, BIO-ING-MIKR-SAA-0046-00, BIO-ING-MIKR-SAA-0033-00.1, BIO-ING-MIKR-SAA-0035-00.2, BIO-ING-MIKR-SAA-0079-01
Mycobacterium-tuberculosis-Komplex	Kulturmaterial aus Flüssig- und Festkulturen (Primärkulturen und Isolaten)	modifizierte Proportionsmethode (Flüssigmedien)	BIO-ING-MIKR-SAA-0096-00
Candida albicans, non-albicans	Kulturmaterial angezchtet aus Untersuchungsmaterial wie oben unter Kulturverfahren Hefen	Bouillon-dilutionsverfahren als minimale Hemmkonzentration (MHK) Break-Point, teilmechanisiert	BIO-ING-MIKR-VAW-0022-01

Untersuchungsart:

Keimdifferenzierung/-identifizierung/-typisierung*

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Schnellwachsende aerobe und anaerobe Bakterien sowie anspruchsvolle Bakterien sowie Pilze	Reinkulturen	biochemisch-aufwändig (Bunte Reihe, Mehrkammerverfahren), einfach, orientierend, massenspektrometrische Erregerdifferenzierung (MALDI-TOF-MS)	BIO-ING-MIKR-SAA-0053-00.2, BIO-ING-MIKR-SAA-0058-00.1, BIO-ING-MIKR-SAA-0054-00.1, BIO-ING-MIKR-SAA-0056-00, BIO-ING-MIKR-SAA-0059-00, BIO-ING-MIKR-VAW-0029-00.1, BIO-ING-MIKR-VAW-0022-01, BIO-ING-MIKR-SAA-0051-00, BIO-ING-MIKR-SAA-0060-00.1, BIO-ING-MIKR-SAA-0048-01, BIO-ING-MIKR-SAA-0082-00.1, BIO-ING-MIKR-SAA-0063-00.2, BIO-ING-MIKR-SAA-0038-01, BIO-ING-MIKR-SAA-0064-00, BIO-ING-MIKR-SAA-0075-01, BIO-ING-MIKR-SAA-0074-00.1, BIO-ING-MIKR-SAA-0039-00.1, BIO-ING-MIKR-SAA-0062-00.1, BIO-ING-MIKR-SAA-0069-00, BIO-ING-MIKR-SAA-0077-00.1, BIO-ING-MIKR-SAA-0042-00.1, BIO-ING-MIKR-SAA-0076-01, BIO-ING-MIKR-SAA-0041-01, BIO-ING-MIKR-SAA-0049-00.1, BIO-ING-MIKR-SAA-0070-00.1, BIO-ING-MIKR-SAA-0044-00.2, BIO-ING-MIKR-SAA-0078-01, BIO-ING-MIKR-SAA-0066-00.1, BIO-ING-MIKR-SAA-0045-01, BIO-ING-MIKR-SAA-0046-00, BIO-ING-MIKR-SAA-0022-00.1
Mykobakterien	Reinkulturen	biochemisch-einfach, orientierend, physikalisch, Säureempfindlichkeit	BIO-ING-MIKR-SAA-0006-01 BIO-ING-MIKR-SAA-0007-01
Mykobakterien	Kulturmaterial 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
Hefen und Hefeähnliche Pilze	Kulturmaterial 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
Dermatophyten und andere Erreger von Dermatomykosen	Kulturmaterial 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
Schimmelpilze	Kulturmaterial 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

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

Untersuchungsart:

Kulturelle Untersuchungen*

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Bakterien und Pilze	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-0049-00.1, BIO-ING-MIKR-VAW-0052-00.1, BIO-ING-MIKR-VAW-0053-00.1, BIO-ING-MIKR-VAW-0054-00.1, BIO-ING-MIKR-VAW-0051-00, BIO-ING-MIKR-VAW-0017-00.2, BIO-ING-MIKR-SAA-0031-00.3, BIO-ING-MIKR-SAA-0082-00.1, BIO-ING-MIKR-SAA-0063-00.2, BIO-ING-MIKR-SAA-0038-01, BIO-ING-MIKR-SAA-0064-00, BIO-ING-MIKR-SAA-0075-01, BIO-ING-MIKR-SAA-0074-00.1, BIO-ING-MIKR-SAA-0039-00.1, BIO-ING-MIKR-SAA-0062-00.1, BIO-ING-MIKR-SAA-0069-00, BIO-ING-MIKR-SAA-0077-00.1, BIO-ING-MIKR-SAA-0042-00.1, BIO-ING-MIKR-SAA-0076-01, BIO-ING-MIKR-SAA-0041-01, BIO-ING-MIKR-SAA-0049-00.1, BIO-ING-MIKR-SAA-0070-00.1, BIO-ING-MIKR-SAA-0044-00.2, BIO-ING-MIKR-SAA-0066-00.1, BIO-ING-MIKR-SAA-0045-01, BIO-ING-MIKR-SAA-0046-00, BIO-ING-MIKR-SAA-0033-00.1, BIO-ING-MIKR-SAA-0067-00.2, BIO-ING-MIKR-SAA-0035-00.2, BIO-ING-MIKR-SAA-0048-01
Helicobacter pylori	Magenbiopsien	Kultur, selektiv	BIO-ING-MIKR-SAA-0078-01
Mykobakterien (M. tuberculosis-Komplex, nicht-tuberkulöse Mykobakterien, NTM)	Sputum, Brochialsekret, 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-0086-00.1

Hefen und hefeähnliche Pilze	Brochiallavage, Sputum, Liquor, sterile Körperflüssigkeiten, Genitalabstrich, Hautabstrich, Stuhl	in aerober Atmosphäre, spezifisch (selektiv), unspezifisch (nicht selektiv)	BIO-ING-MIKR-VAW-0056-00
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
Schimmelpilze (z.B. Zygomyceten, Hyalohyphomyceten, Phaeohyphomyceten)	Brochiallavage, Sputum, Liquor, sterile Körperflüssigkeiten, Genitalabstrich, Hautabstrich, Stuhl	in aerober Atmosphäre, spezifisch (selektiv),	BIO-ING-MIKR-VAW-0010-00

Untersuchungsart:

Ligandenassays*

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Borrelia, IgG oder IgM	Serum	CLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0121-00
Campylobacter, Antigen	Stuhl	CLIA	BIO-ING-MIKR-SAA-0002-00.1
Campylobacter-Ak	Serum, EDTA-, Citrat-, Heparin-Plasma	ELISA	BIO-ING-SERO-SAA-0105-00
Clostridium difficile, GLDH-Antigen	Stuhl	CLIA	BIO-ING-MIKR-SAA-0003-00.1
Clostridium difficile, Toxin A und B, Antigen	Stuhl	CLIA	BIO-ING-MIKR-SAA-0004-00.1
Treponema pallidum, Gesamt-Antikörper	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma	ECLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0202-00
Mycoplasma pneumoniae, IgG oder IgM	Serum	CLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0126-00
Toxoplasma gondii, IgG oder IgM	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma	ECLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0207-00
Aspergillus, Antigen	Serum	ELISA	BIO-ING-SERO-SAA-0039-00.3
Bordetella pertussis, Toxin, IgG oder IgA	Serum, Citrat-Plasma	EIA	BIO-ING-SERO-SAA-0048-00.3
Borrelia, IgG oder IgM, Antikörper-Spezifitätsindex	Serum, Liquor	ELISA	BIO-ING-SERO-SAA-0041-00.3
Chlamydia pneumoniae, IgA oder IgG	Serum, Citrat-Plasma	ELISA	BIO-ING-SERO-SAA-0050-00.3
Chlamydia trachomatis, IgA oder IgG	Serum, Citrat-Plasma	ELISA	BIO-ING-SERO-SAA-0051-00.3
Clostridium tetani, Tetanus-Toxin, IgG	Serum, Citrat-Plasma	ELISA	BIO-ING-SERO-SAA-0076-01
Cryptosporidia, Antigen	Stuhl	ELISA	BIO-ING-MIKR-SAA-0024-01
Corynebacterium diphtheriae, Toxin, Antikörper	Serum, Citrat-Plasma	ELISA	BIO-ING-SERO-SAA-0058-01
Echinococcus multilocularis, Antikörper	Serum	ELISA	BIO-ING-SERO-SAA-0008-00.2
Entamoeba histolytica dispar, Antigen	Stuhl	ELISA	BIO-ING-MIKR-SAA-0023-01
Giardia lamblia, Antigen	Stuhl	ELISA	BIO-ING-MIKR-SAA-0022-01
Helicobacter pylori, Antigen	Stuhl	CLIA	BIO-ING-MIKR-SAA-0028-01
Helicobacter pylori, IgA oder IgG	Serum, EDTA-, Citrat-, Heparin-Plasma	ELISA	BIO-ING-SERO-SAA-0016-01

Plasmodium ssp.-Antikörper (Malaria)	Serum	ELISA	BIO-ING-IMMU-SAA-0069-00.3
Mycobacterium tuberculosis, Interferon-Gamma-Nachweis nach	Heparin-Blut in spezial-beschichteten Röhrchen	CLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0188-00.1
Legionella pneumophila Serotyp 1, Antigen	Urin	ELISA	BIO-ING-MIKR-SAA-0029-00
Mycobacterium-tuberculosis-Komplex, MPT64-Antigen	Kulturmateriale aus Flüssigkulturen	ELISA	BIO-ING-MIKR-SAA-0010-00
Mycoplasma pneumoniae, IgA	Serum, Citrat-Plasma	ELISA	BIO-ING-SERO-SAA-0068-02
Streptococcus pneumoniae, Antikörper	Serum	ELISA	BIO-ING-SERO-SAA-0069-00.3
Salmonella-IgA Ak	Serum	ELISA	BIO-ING-SERO-SAA-0071-01
Salmonella- Ak (polyvalent)	Serum	ELISA	BIO-ING-SERO-SAA-0071-01
Schistosoma, Antikörper	Serum, Citrat-Plasma	EIA	BIO-ING-SERO-SAA-0072-01
Treponema pallidum, IgG, Antikörper-Spezifitätsindex	Serum, Liquor	ELISA	BIO-ING-SERO-SAA-0041-00.3
Escherichia coli (EHEC), Verotoxin 1+2, Antigen	Kulturmateriale aus Stuhl in spezifischer Flüssigkultur	ELISA	BIO-ING-MIKR-SAA-0030-00
Yersinien, IgA oder IgG	Serum	ELISA	BIO-ING-SERO-SAA-0078-01
Bordetellen, IgG	Serum, EDTA-, Citrat-, Heparin-Plasma	Immunoblot	BIO-ING-SERO-SAA-0002-00.2
Borrelien, IgG oder IgM	Serum, EDTA-, Citrat-, Heparin-Plasma	Immunoblot	BIO-ING-SERO-SAA-0049-00.3
Helicobacter, IgA oder IgG	Serum, EDTA-, Citrat-, Heparin-Plasma	Immunoblot	BIO-ING-SERO-SAA-0015-01.1
Treponema pallidum, IgG oder IgM	Serum, EDTA-, Citrat-, Heparin-Plasma	Immunoblot	BIO-ING-SERO-SAA-0029-01
Yersinien, IgA oder IgG	Serum, EDTA-, Citrat-, Heparin-Plasma	Immunoblot	BIO-ING-SERO-SAA-0034-00.4

Untersuchungsart:

Mikroskopie*

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
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
Bartonella henselae, IgG oder IgM	Serum	Fluoreszenzmikroskopie indirekte Immunfluoreszenzmikroskopie	BIO-ING-SERO-SAA-0045-00.2
Bartonella quintana, IgG oder IgM	Serum	Fluoreszenzmikroskopie indirekte Immunfluoreszenzmikroskopie	BIO-ING-SERO-SAA-0045-00.2
Cestoden, z.B. Taenia, Diphyllbothrium, Hymenolepis, Dipylidium	Stuhl	Hellfeldmikroskopie nach Anfärbung mittels Farbstoffen	BIO-ING-MIKR-SAA-0019-00
Cryptococcus neoformans	Liquor	Hellfeldmikroskopie nach Anfärbung mittels Farbstoffen	BIO-ING-MIKR-SAA-0012-00
Cryptosporidien	Stuhl	Hellfeldmikroskopie nach Anfärbung mittels Farbstoffen	BIO-ING-MIKR-SAA-0021-00
Dermatophyten	Hautgeschabsel, Haare, Nagelmateriale, Abstriche Hautläsionen, Pus, Biopsien	Fluoreszenzmikroskopie direkte Fluoreszenzmikroskopie mittels Fluorochromen	BIO-ING-MIKR-SAA-0018-00
Dermatophyten, z.B. Trichophyton, Microsporum, Epidermophyton und andere Erreger von Dermatomykosen, z.B. Scopulariopsis	Kulturmaterial 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
Enterobius vermicularis	Klebestreifenpräparate	Hellfeldmikroskopie nach Anfärbung mittels Farbstoffen, ohne Anfärbung	BIO-ING-MIKR-LIS-0004-00
Hefen und Hefe-ähnliche Pilze	Brochiallavage, Sputum, Liquor, sterile Körperflüssigkeiten, Genitalabstrich, Hautabstrich, Stuhl	Fluoreszenzmikroskopie direkte Fluoreszenzmikroskopie mittels Fluorochromen	BIO-ING-MIKR-SAA-0018-00
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
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
Legionella, non-pneumophila-Spezies, Antikörper	Serum	Fluoreszenzmikroskopie indirekte Immunfluoreszenzmikroskopie	BIO-ING-SERO-SAA-0067-01
Legionella pneumophila, Serogruppen 1-6, Antikörper	Serum	Fluoreszenzmikroskopie indirekte Immunfluoreszenzmikroskopie	BIO-ING-SERO-SAA-0067-01
Legionella pneumophila, Serogruppen 7-14, Antikörper	Serum	Fluoreszenzmikroskopie indirekte Immunfluoreszenzmikroskopie	BIO-ING-SERO-SAA-0067-01
Malaria-Erregernachweis	EDTA-Blut	Hellfeldmikroskopie mit Anfärbung	BIO-ING-HÄMA-SAA-0027-00.2

Mykobakterien	Sputum, Bronchialsekret, Bronchial-lavage, Magennüchternsekret, Magenspülwasser, Urin, Blut, Liquor, Punktate, Biopsien, Eiter, Sperma, Prostatasekret, Menstrualblut, Stuhl	Fluoreszenzmikroskopie indirekte Immunfluoreszenzmikroskopie	BIO-ING-MIKR-SAA-0007-01
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
Nematoden, z.B. Enterobius vermicularis, Trichuris, Ascaris, Hakenwürmer, Strongyloides	Stuhl	Hellfeldmikroskopie nach Anfärbung mittels Farbstoffen	BIO-ING-MIKR-SAA-0019-00
Protozoen	Stuhl	Hellfeldmikroskopie nach Anfärbung mittels Farbstoffen	BIO-ING-MIKR-SAA-0019-00
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-V005.doc
Rickettsia typhi, IgG oder IgM	Serum	Fluoreszenzmikroskopie indirekte Immunfluoreszenzmikroskopie	BIO-ING-SERO-SAA-0027-00.2
Rickettsia rickettsii, IgG oder IgM	Serum	Fluoreszenzmikroskopie indirekte Immunfluoreszenzmikroskopie	BIO-ING-SERO-SAA-0027-00.2
Schimmelpilze	Bronchioalveoläre Lavage, Sputum, Liquor, sterile Körperflüssigkeiten, Ohrabstrich	Fluoreszenzmikroskopie indirekte Immunfluoreszenzmikroskopie	BIO-ING-MIKR-SAA-0018-00
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 (Bronchioalveoläre Lavage, Sputum, Liquor, sterile Körperflüssigkeiten, Ohrabstrich)	Hellfeldmikroskopie nach Anfärbung mittels Farbstoffen	BIO-ING-MIKR-VAW-0010-00
Sporozoen/Coccidien (z.B. Cryptosporidien, Cyclospora, Isospora belli, Sarcocystis)	Stuhl	Hellfeldmikroskopie nach Anfärbung mittels Farbstoffen	BIO-ING-MIKR-SAA-0020-00
Trematoden, z.B. Schistosoma	Urin	Hellfeldmikroskopie ohne Anfärbung	BIO-ING-MIKR-SAA-0091-00
Trematoden, z.B. Schistosoma, Clonorchis, Ophistorchis, Fasciola, Paragonimus	Stuhl	Hellfeldmikroskopie nach Anfärbung mittels Farbstoffen	BIO-ING-MIKR-SAA-0019-00
Würmer, Wurmteile, Ektoparasiten	Stuhl, ausgeschiedene Parasiten	Hellfeldmikroskopie ohne Anfärbung	ING-MIKR-P-FB-BBL-Aufarbeitungsschema Parasitologie-

Untersuchungsart:

Molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)**

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Bordetellen, DNA	Abstrich, bronchoalveoläre Lavage	Real-time PCR	BIO-ING-MOLE-SAA-0056-00.1
Chlamydia pneumoniae, DNA	Abstrich, Sputum, Sekret	Real-time PCR	BIO-ING-MOLE-SAA-0006-00.3
Chlamydia trachomatis, DNA	Abstrich, Urin, Ejakulat, Punktat	Real-time PCR	BIO-ING-MOLE-SAA-0008-01 .1 BIO-ING-MOLE-SAA-0052-00.2
Chlamydia trachomatis L-Serova, DNA	Abstrich, Urin, Ejakulat, Punktat	Real-time PCR	BIO-ING-MOLE-SAA-0007-01.1

EPEC	Kulturmateriale (Bakteriensuspension)	Real-time PCR	BIO-ING-MOLE-SAA-0064-00
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
Mycobacterium-tuberculosis-Komplex, DNA	Sputum, Bronchialsekret, Bronchiallavage, Magennüchternsekret, Magenspülwasser, Urin, Blut, Liquor, Punktate, Biopsien, Eiter, Sperma, Prostatasekret, Menstrualblut, Stuhl, Kulturmateriale	Empfindlichkeitsprüfung als molekularbiologische Nachweise	BIO-ING-MIKR-SAA-0095-00
Mycobacterium-tuberculosis-Komplex, DNA	Kulturmateriale aus Flüssig- und Festkulturen (Primärkulturen und Isolaten)	PCR mit nachfolgender fest-flüssig Hybridisierung (Festphasen-gebundene Fangsonden und Enzymimmunoassay basierende Detektion der Hybridisierungsereignisse)	BIO-ING-MIKR-SAA-0010-00
Mykobakterien, nicht-tuberkulös (NTM), DNA	Kulturmateriale aus Flüssig- und Festkulturen (Primärkulturen und Isolaten)	PCR mit nachfolgender fest-flüssig Hybridisierung (Festphasen-gebundene Fangsonden und Enzymimmunoassay basierende Detektion der Hybridisierungsereignisse)	BIO-ING-MIKR-SAA-0010-00
Mykobakterien, nicht tuberkulös (NTM), DNA	Kulturmateriale aus Flüssig- und Festkulturen (Primärkulturen und Isolaten)	DNA-Sequenzierung, Kapillarelektrophorese	BIO-ING-MOLE-SAA-0002-00.4
Mycoplasma genitalium, DNA	Abstrich, Urin	Real-time PCR	BIO-ING-MOLE-SAA-0052-00.2
Mycoplasma genitalium: Genotypische Makrolid-Resistenz	Urin, Abstrich	Real-time PCR	BIO-ING-MOLE-SAA-0065-00.3
Mycoplasma genitalium: Genotypische Fluorchinolon-	Urin, Abstrich	Real-time PCR	BIO-ING-MOLE-SAA-0065-00.3
Mycoplasma pneumoniae, DNA	Abstrich, bronchoalveoläre Lavage, Sputum, Sekret	Real-time PCR	BIO-ING-MOLE-SAA-0039-00.4
Neisseria gonorrhoeae, DNA	Urin, Abstrich	Real-time PCR	BIO-ING-MOLE-SAA-0008-01.1
Pneumocystis jirovecii, DNA	BAL, Sputum, Trachealsekret, Abstriche	Real-time PCR	BIO-ING-MOLE-SAA-0060-00.1
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-0003-00.3
Staphylococcus aureus, Methicillin-resistent (MRSA), DNA	Abstrich und Kulturen	Real-time PCR	BIO-ING-MOLE-SAA-0037-00.2
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

16-S-rRNA- Gensequenzidentifizierung von Bakterien	Bakterielle Reinkulturen	Real-time PCR und Sequenzierung	BIO-ING-MOLE-SAA-0002-00.4
Trichomonas vaginalis, DNA	Urin, Abstrich	Real-time PCR	BIO-ING-MOLE-SAA-0052-00.2

Untersuchungsgebiet: Virologie

Untersuchungsart:

Ligandenassays*

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Adenoviren, Antigen	Stuhl	ELISA	BIO-ING-MIKR-SAA-0026-00
Adenovirus-Ak (IgG)	Serum, EDTA-, Citrat-, Heparin- Plasma	ELISA	BIO-ING-SERO-SAA-0104-00
Astrovirus, Antigen	Stuhl	ELISA	BIO-ING-MIKR-SAA-0027-00
Cytomegalovirus, IgG oder IgM	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma	ECLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0205-00
Cytomegalovirus, IgG, Antikörper- Spezifitätsindex	Serum, Liquor	ELISA	BIO-ING-SERO-SAA-0041-01
Cytomegalovirus, IgG, Avidität	Serum, EDTA-, Citrat-, Heparin- Plasma	Immunoblot	BIO-ING-SERO-SAA-0004-01
Cytomegalovirus, IgM	Serum, EDTA-, Citrat-, Heparin- Plasma	Immunoblot	BIO-ING-SERO-SAA-0004-01
Dengue-Virus, IgG oder IgM	Citrat-Plasma	ELISA	BIO-ING-SERO-SAA-0057-01
Enteroviren-Ak (IgG, IgM, IgA)	Serum, EDTA-, Citrat-, Heparin- Plasma	ELISA	BIO-ING-SERO-SAA-0109-00
Epstein-Barr-Virus, EBNA1, IgG	Serum, EDTA-, Citrat-, Heparin- Plasma	CLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0123-00
Epstein-Barr-Virus, IgG oder IgM	Serum, Citrat-Plasma	CLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0123-00
Epstein-Barr-Virus, IgG, Antikörper- Spezifitätsindex	Serum, Liquor	ELISA	BIO-ING-SERO-SAA-0041-01
Epstein-Barr-Virus, IgG, Avidität	Serum, EDTA-, Citrat-, Heparin- Plasma	Immunoblot	BIO-ING-SERO-SAA-0006-02
Frühsommer-Meningoenzephalitis- Virus, IgG oder IgM	Serum, EDTA-, Heparin-, Citrat- Plasma	ELISA	BIO-ING-SERO-SAA-0061-01
Frühsommer-Meningoenzephalitis- Virus, IgG, Antikörper- Spezifitätsindex	Serum, Liquor	ELISA	BIO-ING-SERO-SAA-0041-01
Hantaviren, IgG oder IgM	Serum, EDTA-, Citrat-, Heparin- Plasma	ELISA	BIO-ING-SERO-SAA-0011-00.5
Hantaviren, IgG oder IgM	Serum, EDTA-, Citrat-, Heparin- Plasma	Immunoblot	BIO-ING-SERO-SAA-0013-00.4

Hepatitis-A-Virus, IgG oder IgM	Serum	ECLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0099-02, BIO-ING-AUTO-SAA-0100-01
Hepatitis-B-Virus, HBc-Antikörper	Serum, EDTA-, Citrat-, Heparin-Plasma	ECLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0102-01.1
Hepatitis-B-Virus, HBc-IgM	Serum, EDTA-, Citrat-, Heparin-Plasma	ECLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0101-01
Hepatitis-B-Virus, HBc-Antigen	Serum, EDTA-, Citrat-, Heparin-Plasma	ECLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0097-01
Hepatitis-B-Virus, HBc-Antikörper	Serum, EDTA-, Citrat-, Heparin-Plasma	ECLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0096-01
Hepatitis-B-Virus, HBs-Antigen	Serum, EDTA-, Citrat-, Heparin-Plasma	ECLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0103-01.1
Hepatitis-B-Virus, HBs-Antikörper	Serum, EDTA-Plasma	ECLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0104-01.1
Hepatitis-C-Virus, Antikörper	Serum, EDTA-, Citrat-, Heparin-Plasma	ECLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0095-01
Hepatitis-C-Virus, IgG	Serum, EDTA-, Citrat-, Heparin-Plasma	Immunoblot	BIO-ING-SERO-SAA-0062-00.3
Hepatitis-D-Virus, Antikörper	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma	CLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0180-00
Hepatitis-E-Virus, IgG oder IgM	Serum, EDTA-, Citrat-, Heparin-Plasma	ELISA	BIO-ING-SERO-SAA-0063-00.4
Hepatitis-E-Virus, IgG oder IgM	Serum, EDTA-, Citrat-, Heparin-Plasma	Immunoblot	BIO-ING-SERO-SAA-0017-00.3
Herpes-Simplex-Virus Typ 1, IgG, Antikörper-Spezifitätsindex	Serum, Liquor	ELISA	BIO-ING-SERO-SAA-0041-01
Herpes-Simplex-Virus, IgG oder IgM	Serum, EDTA-, Citrat-, Heparin-Plasma	CLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0124-00
Humane Immundefizienz-Viren Typ 1/2, Antikörper	Serum, EDTA-, Citrat-, Heparin-Plasma	Immunoblot	BIO-ING-SERO-SAA-0065-01
Humane Immundefizienzviren Typ 1/2, Antikörper und p24-Antigen	Serum, EDTA-, Citrat-, Heparin-Plasma	ECLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0098-00.1
Humane T-Zell-Leukämie-Viren Typ 1/2, Antikörper	Serum, EDTA-, Citrat-Plasma	ELISA	BIO-ING-SERO-SAA-0066-01.1
Humane T-Zell-Leukämie-Viren Typ 1/2, Antikörper	Serum, EDTA-, Na-Citrat-, Heparin-Plasma	Immunoblot	BIO-ING-SERO-SAA-0019-02
Influenza A-Virus-Ak	Serum, EDTA-, Citrat-, Heparin-Plasma	ELISA	BIO-ING-SERO-SAA-0106-00
Influenza B-Virus-Ak	Serum, EDTA-, Citrat-, Heparin-Plasma	ELISA	BIO-ING-SERO-SAA-0106-00
Masernvirus, IgG oder IgM	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma	CLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0127-00
Masernvirus, IgG, Antikörper-Spezifitätsindex	Serum, Liquor	ELISA	BIO-ING-SERO-SAA-0041-01
EBV -Mononukleose Schnelltest	Serum, EDTA-, Na-Citrat-, Heparin-Plasma, Vollblut	Lateralfuss- Immunoassay	BIO-ING-SERO-SAA-0023-00.2
Mumpsvirus, IgG oder IgM	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma	CLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0125-00
Mumpsvirus, IgG, Antikörper-Spezifitätsindex	Serum, Liquor	ELISA	BIO-ING-SERO-SAA-0041-01
Parainfluenza-Virus-Ak	Serum, EDTA-, Citrat-, Heparin-Plasma	ELISA	BIO-ING-SERO-SAA-0107-00
Parvovirus B19, IgG oder IgM	Serum, EDTA-, Citrat-, Heparin-Plasma	CLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0128-00.1
Parvovirus B19, IgG oder IgM	Serum, EDTA-, Citrat-, Heparin-Plasma	Immunoblot	BIO-ING-SERO-SAA-0044-00.3
RSV-Ak	Serum, EDTA-, Citrat-, Heparin-Plasma	ELISA	BIO-ING-SERO-SAA-0108-00

Rotavirus, Antigen	Stuhl	ELISA	BIO-ING-MIKR-SAA-0025-00
Rötelnvirus, IgG oder IgM	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma	ECLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0206-00
Rötelnvirus, IgG, Antikörper-Spezifitätsindex	Serum, Liquor	ELISA	BIO-ING-SERO-SAA-0041-01
Sandfliegenfieberviren, IgG oder IgM	Serum, EDTA-, Citrat-, Heparin-Plasma	Immunoblot	BIO-ING-SERO-SAA-0013-00.4
SARS-CoV-2 Ak IgA	Serum, Citrat-Plasma	ELISA	BIO-ING-IMMU-SAA-0074-01
SARS-CoV-2 Ak (gesamt)	Serum, EDTA-, Heparin-Plasma	ECLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0198-00
Varicella-Zoster-Virus, IgA	Serum, Citrat-Plasma	ELISA	BIO-ING-SERO-SAA-0077-00.3
Varicella-Zoster-Virus, IgG oder IgM	Serum, EDTA-, Citrat-, Heparin-Plasma	CLIA	BIO-ING-AUTO-SAA-0122-00
Varicella-Zoster-Virus, IgG, Antikörper-Spezifitätsindex	Serum, Liquor	ELISA	BIO-ING-SERO-SAA-0041-01

Untersuchungsart:

Molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)**

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
BV-Polyomavirus, DNA, Viruslast	EDTA-Blut, Urin, BAL	Real-time PCR	BIO-ING-MOLE-SAA-0032-01.2
Cytomegalovirus, DNA, Viruslast	EDTA-Blut, Liquor, Urin, Abstriche, BAL	Real-time PCR	BIO-ING-MOLE-SAA-0032-01.2
Enterovirus, RNA	Liquor, BAL, Tracheal- oder Bronchialsekret, Abstriche, Stuhl	Real-time PCR	BIO-ING-MOLE-SAA-0059-00.1
Epstein-Barr-Virus, DNA, Viruslast	EDTA-Blut, Liquor, Abstriche, BAL	Real-time PCR	BIO-ING-MOLE-SAA-0032-01.2
Hepatitis-B-Virus, DNA, Viruslast	EDTA-Blut, Serum	Real-time PCR	BIO-ING-MOLE-SAA-0051-00.2
Hepatitis-B-Virus, genotypische Resistenzbestimmung	EDTA-Blut	DNA-Sequenzierung, Kapillarelektrophorese	BIO-ING-MOLE-SAA-0050-00.3
Hepatitis-C-Virus, Genotypisierung	EDTA-Plasma, Serum	DNA-Sequenzierung, Kapillarelektrophorese	BIO-ING-MOLE-SAA-0048-00.3
Hepatitis-C-Virus, Genotypisierung	EDTA-Blut	Real-time PCR	BIO-ING-MOLE-SAA-0018-01.2
Hepatitis-C-Virus, RNA, qualitativ	Serum, EDTA-Blut	Real-time PCR	BIO-ING-MOLE-SAA-0051-00.2
Hepatitis-C-Virus, RNA, Viruslast	Serum, EDTA-Blut	Real-time PCR	BIO-ING-MOLE-SAA-0051-00.2
Herpes-Simplex-Virus Typen 1/2, DNA	EDTA-Blut, Liquor, Abstriche, BAL	Real-time PCR	BIO-ING-MOLE-SAA-0032-01.2
Humanes Immundefizienzvirus Typ 1, Env-Gen, Korezeptor-Tropismus	EDTA-Blut	DNA-Sequenzierung, Kapillarelektrophorese	BIO-ING-MOLE-SAA-0027-00.3
Humanes Immundefizienzvirus Typ 1, genotypische Resistenzbestimmung, Integrase	EDTA-Blut	DNA-Sequenzierung, Kapillarelektrophorese	BIO-ING-MOLE-SAA-0023-00.3
Humanes Immundefizienzvirus Typ 1, genotypische Resistenzbestimmung, Reverse Transkriptase und Protease	EDTA-Blut	DNA-Sequenzierung, Kapillarelektrophorese	BIO-ING-MOLE-SAA-0024-00.3
Humanes Immundefizienzvirus Typ 1, RNA, Viruslast	EDTA-Blut	Real-time PCR	BIO-ING-MOLE-SAA-0051-00.2

Influenzaviren Typen A/B, RNA	Abstriche	Real-time PCR	BIO-ING-MOLE-SAA-0034-01.1 BIO-ING-MOLE-SAA-0057-00
JC-Polyomavirus, DNA, Viruslast	EDTA-Blut, Liquor, Urin, BAL	Real-time PCR	BIO-ING-MOLE-SAA-0032-01.2
Noroviren, RNA	Stuhl	Real-time PCR	BIO-ING-MOLE-SAA-0040-01.1
Respiratorische Erreger: Parainfluenzaviren, Metapneumovirus, Enteroviren-, Adenoviren, RNA/DNA	Sputum, bronchoalveoläre Lavage, Nasenrachen-Abstrich	Multiplex-PCR	BIO-ING-MOLE-SAA-0003-00.3
Respiratorische Erreger: Coronaviren, Bocavirus, Rhinoviren, RNA	Sputum, bronchoalveoläre Lavage, Nasenrachen-Abstrich	Multiplex-PCR	BIO-ING-MOLE-SAA-0003-00.3
Respiratorische Erreger: Influenzaviren, Respiratorische Synzytialviren, RNA	Sputum, bronchoalveoläre Lavage, Nasenrachen-Abstrich	Multiplex-PCR	BIO-ING-MOLE-SAA-0003-00.3
SARS-CoV-2 (RNA)	Abstrich, Bal, Bronchialsekret, Sputum	Real-time PCR	BIO-ING-MOLE-SAA-0075-00.1 BIO-ING-MOLE-SAA-0076-00.1 BIO-ING-MOLE-SAA-0077-00
SARS-CoV-2 (RNA)	Abstrich	Real-time PCR	BIO-ING-CPCR-SAA-0001-00
Varicella-Zoster-Virus, DNA	Liquor, Abstriche, EDTA-Blut, BAL	Real-time PCR	BIO-ING-MOLE-SAA-0032-01.2

Untersuchungsgebiet: Transfusionsmedizin

Untersuchungsart:

Agglutinationsteste*

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
AB0-Blutgruppenbestimmung	Serum, EDTA-Blut	Hämagglutinationstest	BIO-ING-IMMU-SAA-0022-05
Antikörper- Titer	Vollblut, EDTA-Blut, Serum	Hämagglutinationstest	BIO-ING-IMMU-SAA-0026-01
Antikörper-Differenzierung	Vollblut, EDTA-Blut, Serum	Hämagglutinationstest	BIO-ING-IMMU-SAA-0026-01
Antikörper-Suchtest	Vollblut, EDTA-Blut, Serum	Hämagglutinationstest	BIO-ING-IMMU-SAA-0025-02
Coombs-Test, direkt	EDTA-Blut	Hämagglutinationstest	BIO-ING-IMMU-SAA-0024-001
Coombs-Test, indirekt (EB)	EDTA-Blut	Hämagglutinationstest	BIO-ING-IMMU-SAA-0025-02
Rhesusformel, inkl. Kell-Antigen	EDTA-Blut	Hämagglutinationstest	BIO-ING-IMMU-SAA-0022-05