

Standort: Bischof-von-Henle Straße 2a, 93051 Regensburg

Hintergrundliste ML

geänderte Parameter  
nicht akkreditierte Parameter  
nicht mehr durchgeführte Parameter

Untersuchungsgebiet: Humangenetik

Untersuchungsart:

Molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)

Indikation und Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version	Gerät
Arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiomyopathie (ARVD; <i>DSC2, DSG2, DSP, JUP, PKP2, DES, RYR2, TGFB3, TMEM43</i> ) [TruSight Cardio-Panel, Illumina]	EDTA-Blut, Chorionzotten, Fruchtwasserzellen	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS), MLPA	RH-MG-SOP-NGS-TruSight-Diagnostik (LDT) - 2	MiSeq ABI310 Thermocycler
Azoospermie (Azoospermiefaktor (AZF)-Deletion)	EDTA-Blut	PCR	RH-MG-SOP-Multiplex-PCR (LDT) - 2	Thermocycler Gelelektrophoresekammer
Behçet, Morbus (HLA-B51)	EDTA-Blut	PCR	RH-MG-SOP-HLA-Diagnostik (LDT) - 2	Thermocycler Gelelektrophoresekammer
BRCA-Diagnostik vor PARP-Inhibitoren-Therapie ( <i>BRCA1, BRCA2</i> ) [TruSight hereditary Cancer-Panel, Illumina]	EDTA-Blut	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS), MLPA	RH-MG-SOP-NGS-TruSight-Diagnostik (LDT) - 2	MiSeq ABI310 Thermocycler
Brugada-Syndrom ( <i>SCN5A, CACNA1C, CACNB2, GPD1L, HCN4, KCND3, KCNE3, SCN1B, SCN3B, TRPM4</i> ) [TruSight Cardio-Panel, Illumina]	EDTA-Blut, Chorionzotten, Fruchtwasserzellen	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS), MLPA	RH-MG-SOP-NGS-TruSight-Diagnostik (LDT) - 2	MiSeq ABI310 Thermocycler
Brust- und Ovarialkarzinom, hereditär (HBOC; <i>BRCA1, BRCA2, CHEK2, PALB2, RAD51C, TP53</i> ) [TruSight hereditary Cancer-Panel, Illumina]	EDTA-Blut	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS), MLPA	RH-MG-SOP-NGS-TruSight-Diagnostik (LDT) - 2	MiSeq ABI310 Thermocycler
Brust- und Ovarialkarzinom, hereditär, erweiterte Diagnostik ( <i>ATM, BARD1, BRIP1, CDH1, PTEN, STK11, RAD51D</i> ) [TruSight hereditary Cancer-Panel, Illumina]	EDTA-Blut	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS), MLPA	RH-MG-SOP-NGS-TruSight-Diagnostik (LDT) - 2	MiSeq ABI310 Thermocycler
Cystische Fibrose (Mukoviszidose und CBAVD; <i>CFTR</i> ) [QiaSeq Targeted DNA Custom Panel]	EDTA-Blut, Chorionzotten, Fruchtwasserzellen	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS), MLPA	RH-MG-SOP-NGS-Qiaseq-Diagnostik (LDT) - 2 RH-MG-SOP-Multiplex-PCR (LDT) - 2	MiSeq ABI310 Thermocycler
Dilatative Kardiomyopathie ( <i>TTN, LMNA, MYBPC3, MYH6, MYH7, TNNT2, ACTC1, ACTN2, ANKRD1, BAG3, DES, DMD, DSG2, EMD, EYA4, FHL1, HFE, LDB3, RBM20, SCN5A, SGCG, TAZ, TCAP, TNNC1, TMPO, TNNI3, TPM1, VCL</i> ) [TruSight Cardio-Panel, Illumina]	EDTA-Blut, Chorionzotten, Fruchtwasserzellen	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS), MLPA	RH-MG-SOP-NGS-TruSight-Diagnostik (LDT) - 2	MiSeq ABI310 Thermocycler
Ehlers-Danlos-Syndrom (vaskulär, klassisch) ( <i>COL3A1, COL5A1, COL5A2</i> ) [TruSight Cardio-Panel, Illumina]	EDTA-Blut, Chorionzotten, Fruchtwasserzellen	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS), MLPA	RH-MG-SOP-NGS-TruSight-Diagnostik (LDT) - 2	MiSeq ABI310 Thermocycler
Familiäre adenomatöse Polyposis coli ( <i>APC, MUTYH</i> ) [TruSight hereditary Cancer-Panel, Illumina]	EDTA-Blut	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS), MLPA	RH-MG-SOP-NGS-TruSight-Diagnostik (LDT) - 2	MiSeq ABI310 Thermocycler
Familiäre Hypercholesterinämie ( <i>LDLR, APOB, LDLRAP1, PCSK9</i> ) [TruSight Cardio-Panel, Illumina]	EDTA-Blut	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS), MLPA	RH-MG-SOP-NGS-TruSight-Diagnostik (LDT) - 2	MiSeq ABI310 Thermocycler
Familiäre juvenile Polyposis ( <i>BMPR1A, SMAD4</i> ) [TruSight hereditary Cancer-Panel, Illumina]	EDTA-Blut	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS), MLPA	RH-MG-SOP-NGS-TruSight-Diagnostik (LDT) - 2	MiSeq ABI310 Thermocycler
Fragiles-X-assoziiertes Tremor-Ataxie-Syndrom [OMIM #300623] ( <i>FXTAS, FMR1</i> )	EDTA-Blut	größenspezifische DNA-Fragmentanalyse in Gelmatrix (ggf. Southern-Blot)	RH-MG-SOP-Fragmentlängenanalyse (LDT) - 2	ABI310 Thermocycler
Fragiles-X-Syndrom [OMIM #300624] ( <i>FMR1</i> )	EDTA-Blut	größenspezifische DNA-Fragmentanalyse in Gelmatrix (ggf. Southern-Blot)	RH-MG-SOP-Fragmentlängenanalyse (LDT) - 2	ABI310 Thermocycler

## Hintergrundliste ML

### Untersuchungsart:

### Molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)

geänderte Parameter  
nicht akkreditierte Parameter  
nicht mehr durchgeführte Parameter

Indikation und Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version	Gerät
Gonadendysgenese	EDTA-Blut	PCR	RH-MG-SOP-Multiplex-PCR (LDT) - 2	Thermocycler Gelelektrophoresekammer
Hereditäres Non-Polypöses Colon-Karzinom (HNPCC/ Lynch-Syndrom, <i>MLH1</i> , <i>PMS2</i> , <i>MSH6</i> , <i>MSH2</i> ) [TruSight hereditary Cancer-Panel, Illumina]	EDTA-Blut	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS), MLPA	RH-MG-SOP-NGS-TruSight-Diagnostik (LDT) - 2	MiSeq ABI310 Thermocycler
Hereditäres Periodisches Fieber (HPF, hereditäre Fiebersyndrome, <i>MEFV</i> , <i>ADA2</i> , <i>ELANE</i> , <i>IL1RN</i> , <i>IL36RN</i> , <i>LPIN2</i> , <i>MVK</i> , <i>NLRCA4</i> , <i>NLRP12</i> , <i>NLRP3</i> , <i>NOD2</i> , <i>PSMB8</i> , <i>PSTPIP1</i> , <i>TNFRSF1A</i> ) [QiaSeq Targeted DNA Custom Panel]	EDTA-Blut	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS)	RH-MG-SOP-NGS-Qiaseq-Diagnostik (LDT) - 2	MiSeq Thermocycler
Hypertrophe Kardiomyopathie ( <i>MYBPC3</i> , <i>MYH7</i> , <i>TNNI3</i> , <i>TNNI2</i> , <i>ACTC1</i> , <i>ACTN2</i> , <i>CSRP3</i> , <i>FXN</i> , <i>GAA</i> , <i>GLA</i> , <i>LAMP2</i> , <i>MYL2</i> , <i>MYL3</i> , <i>PLN</i> , <i>PRKAG2</i> , <i>TCAP</i> , <i>TNNC1</i> , <i>TPM1</i> , <i>TTR</i> ) [TruSight Cardio-Panel, Illumina]	EDTA-Blut, Chorionzotten, Fruchtwasserzellen	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS), MLPA	RH-MG-SOP-NGS-TruSight-Diagnostik (LDT) - 2	MiSeq ABI310 Thermocycler
Katecholaminerge polymorphe ventrikuläre Tachykardie ( <i>RYR2</i> , <i>CALM1</i> , <i>CASQ2</i> , <i>KCNJ2</i> , <i>TRDN</i> ) [TruSight Cardio-Panel, Illumina]	EDTA-Blut, Chorionzotten, Fruchtwasserzellen	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS), MLPA	RH-MG-SOP-NGS-TruSight-Diagnostik (LDT) - 2	MiSeq ABI310 Thermocycler
Kolonkarzinom ( <i>TP53</i> , <i>CHEK2</i> , <i>MUTYH</i> , <i>POLE</i> , <i>POLD1</i> , <i>PTEN</i> , <i>STK11</i> ) [TruSight hereditary Cancer-Panel, Illumina]	EDTA-Blut	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS), MLPA	RH-MG-SOP-NGS-TruSight-Diagnostik (LDT) - 2	MiSeq ABI310 Thermocycler
Kolonkarzinom mit Polyposis ( <i>APC</i> , <i>BMPR1A</i> , <i>MUTYH</i> , <i>SMAD4</i> , <i>GREM1</i> , <i>MSH3</i> , <i>NTHL1</i> , <i>PTEN</i> , <i>POLD1</i> , <i>POLE</i> , <i>STK11</i> ) [TruSight hereditary Cancer-Panel, Illumina]	EDTA-Blut	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS), MLPA	RH-MG-SOP-NGS-TruSight-Diagnostik (LDT) - 2	MiSeq ABI310 Thermocycler
Li-Fraumeni-Syndrom / Li-Fraumeni-Syndrom 2 / TPDS ( <i>TP53</i> , <i>CHEK2</i> , <i>BAP1</i> ) [TruSight hereditary Cancer-Panel, Illumina]	EDTA-Blut	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS), MLPA	RH-MG-SOP-NGS-TruSight-Diagnostik (LDT) - 2	MiSeq ABI310 Thermocycler
Loeys-Dietz-Syndrom ( <i>SMAD3</i> , <i>TGFB2</i> , <i>TGFB3</i> , <i>TGFB1</i> , <i>TGFB2</i> ) [TruSight Cardio-Panel, Illumina]	EDTA-Blut, Chorionzotten, Fruchtwasserzellen	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS), MLPA	RH-MG-SOP-NGS-TruSight-Diagnostik (LDT) - 2	MiSeq ABI310 Thermocycler
Long-QT-Syndrom ( <i>KCNH2</i> , <i>KCNQ1</i> , <i>SCN5A</i> , <i>AKAP9</i> , <i>ANK2</i> , <i>CACNA1C</i> , <i>CAV3</i> , <i>CALM1</i> , <i>KCNE1</i> , <i>KCNE2</i> , <i>KCNJ2</i> , <i>KCNJ5</i> , <i>SCN4B</i> , <i>SNTA1</i> ) [TruSight Cardio-Panel, Illumina]	EDTA-Blut, Chorionzotten, Fruchtwasserzellen	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS), MLPA	RH-MG-SOP-NGS-TruSight-Diagnostik (LDT) - 2	MiSeq ABI310 Thermocycler
Magenkarzinom ( <i>CDH1</i> , <i>BMPR1A</i> , <i>CHEK2</i> , <i>MLH1</i> , <i>MSH2</i> , <i>MSH6</i> , <i>PMS2</i> , <i>SMAD4</i> , <i>STK11</i> , <i>TP53</i> ) [TruSight hereditary Cancer-Panel, Illumina]	EDTA-Blut	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS), MLPA	RH-MG-SOP-NGS-TruSight-Diagnostik (LDT) - 2	MiSeq ABI310 Thermocycler
Magenkarzinom, erweiterte Diagnostik ( <i>CDH1</i> , <i>APC</i> , <i>ATM</i> , <i>BMPR1A</i> , <i>BRCA1</i> , <i>BRCA2</i> , <i>CHEK2</i> , <i>MLH1</i> , <i>MSH2</i> , <i>MSH6</i> , <i>MUTYH</i> , <i>PMS2</i> , <i>PTEN</i> , <i>SMAD4</i> , <i>STK11</i> , <i>TP53</i> ) [TruSight hereditary Cancer-Panel, Illumina]	EDTA-Blut	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS), MLPA	RH-MG-SOP-NGS-TruSight-Diagnostik (LDT) - 2	MiSeq ABI310 Thermocycler
malignes Melanom ( <i>CDKN2A</i> , <i>CDK4</i> , <i>ACD</i> , <i>BAP1</i> , <i>MITF</i> , <i>POT1</i> , <i>TERF2IP</i> , <i>TERT</i> ) [TruSight hereditary Cancer-Panel, Illumina]	EDTA-Blut	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS), MLPA	RH-MG-SOP-NGS-TruSight-Diagnostik (LDT) - 2	MiSeq ABI310 Thermocycler
Marfan-Syndrom ( <i>FBN1</i> , <i>TGFB1</i> , <i>TGFB2</i> ) [TruSight Cardio-Panel, Illumina]	EDTA-Blut, Chorionzotten, Fruchtwasserzellen	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS), MLPA	RH-MG-SOP-NGS-TruSight-Diagnostik (LDT) - 2	MiSeq ABI310 Thermocycler
maternaler Kontaminationsausschluss	EDTA-Blut oder Mundschleim- hautabstrich und Chorion-zotten, Fruchtwasserzellen oder Gewebe	Mikro-Satellitenanalyse (Fragmentanalyse inkl. Short Tandem Repeats)	RH-MG-SOP-Mikrosatellitenanalyse (LDT) - 2	ABI310 Thermocycler
Maturity Onset Diabetes of the Young ( <i>MODY</i> ; <i>HNF4A</i> , <i>GCK</i> , <i>HNF1A</i> , <i>PDX1</i> , <i>HNF1B</i> , <i>NEUROD1</i> , <i>KLF11</i> , <i>CEL</i> , <i>PAX4</i> , <i>INS</i> , <i>BLK</i> , <i>ABCC8</i> , <i>KCNJ11</i> , <i>APPL1</i> ) [QiaSeq Targeted DNA Custom Panel]	EDTA-Blut	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS), MLPA	RH-MG-SOP-NGS-Qiaseq-Diagnostik (LDT) - 2	MiSeq ABI310 Thermocycler
Mittelmeerfieber, hereditär ( <i>MEFV</i> ) [QiaSeq Targeted DNA Custom Panel]	EDTA-Blut	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS)	RH-MG-SOP-NGS-Qiaseq-Diagnostik (LDT) - 2	MiSeq ABI310 Thermocycler
Morbus Wilson ( <i>ATP7B</i> ) [QiaSeq Targeted DNA Custom Panel]	EDTA-Blut	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS), MLPA	RH-MG-SOP-NGS-Qiaseq-Diagnostik (LDT) - 2	MiSeq ABI310 Thermocycler

## Hintergrundliste ML

geänderte Parameter  
nicht akkreditierte Parameter  
nicht mehr durchgeführte Parameter

### Untersuchungsart:

#### Molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)

Indikation und Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version	Gerät
Narkolepsie (Haplotyp DQB1*06:02, HLA-DR15/DQ6)	EDTA-Blut	PCR	RH-MG-SOP-HLA-Diagnostik (LDT) - 2	Thermocycler Gelelektrophoresekammer
Neurofibromatose Typ 1 (NF1) [TruSight hereditary Cancer-Panel, Illumina]	EDTA-Blut	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS), MLPA	RH-MG-SOP-NGS-TruSight-Diagnostik (LDT) - 2	MiSeq ABI310 Thermocycler
NF1, DD Legius-Syndrom (NF1, SPRED1) [TruSight hereditary Cancer-Panel, Illumina]	EDTA-Blut	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS), MLPA	RH-MG-SOP-NGS-TruSight-Diagnostik (LDT) - 2	MiSeq ABI310 Thermocycler
Nierenkarzinom (FH, FLCN, MET, CHEK2, PTEN, SMARCB1, TP53, TSC1, TSC2, VHL) [TruSight hereditary Cancer-Panel, Illumina]	EDTA-Blut	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS), MLPA	RH-MG-SOP-NGS-TruSight-Diagnostik (LDT) - 2	MiSeq ABI310 Thermocycler
Nierenkarzinom, erweiterte Diagnostik (FH, FLCN, MET, BAP1, CHEK2, DICER1, DIS3L2, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, PTEN, SDHB, SDHD, SMARCB1, TP53, TSC1, TSC2, VHL, WT1) [TruSight hereditary Cancer-Panel, Illumina]	EDTA-Blut	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS), MLPA	RH-MG-SOP-NGS-TruSight-Diagnostik (LDT) - 2	MiSeq ABI310 Thermocycler
Non-Compaction Kardiomyopathie (ACTC1, MYH7, PRDM16, TAZ, TPM1, ACTN2, DTNA, MIB1, LDB3, MYBPC3, TNNT2) [TruSight Cardio-Panel, Illumina]	EDTA-Blut, Chorionzotten, Fruchtwasserzellen	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS), MLPA	RH-MG-SOP-NGS-TruSight-Diagnostik (LDT) - 2	MiSeq ABI310 Thermocycler
Noonan-Syndrom (Stufe I: PTPN11, Stufe II: BRAF, KRAS, RAF1, RIT1, SOS1) [QiaSeq Targeted DNA Custom Panel]	EDTA-Blut, Chorionzotten, Fruchtwasserzellen	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS), MLPA	RH-MG-SOP-NGS-Qiaseq-Diagnostik (LDT) - 2	MiSeq ABI310 Thermocycler
Ovarialkarzinom (BRCA1, BRCA2, BRIP1, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, RAD51C, RAD51D, STK11) [TruSight hereditary Cancer-Panel, Illumina]	EDTA-Blut	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS), MLPA	RH-MG-SOP-NGS-TruSight-Diagnostik (LDT) - 2	MiSeq ABI310 Thermocycler
Ovarialkarzinom - ohne BRCA1 / BRCA2 (BRIP1, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, RAD51C, RAD51D, STK11) [TruSight hereditary Cancer-Panel, Illumina]	EDTA-Blut	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS), MLPA	RH-MG-SOP-NGS-TruSight-Diagnostik (LDT) - 2	MiSeq ABI310 Thermocycler
Pankreaskarzinom, PARP-Inhibitoren-Therapie (BRCA1, BRCA2) [TruSight hereditary Cancer-Panel, Illumina]	EDTA-Blut	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS), MLPA	RH-MG-SOP-NGS-TruSight-Diagnostik (LDT) - 2	MiSeq ABI310 Thermocycler
Pankreaskarzinom (BRCA1, BRCA2, CDKN2A, PALB2, STK11, TP53) [TruSight hereditary Cancer-Panel, Illumina]	EDTA-Blut	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS), MLPA	RH-MG-SOP-NGS-TruSight-Diagnostik (LDT) - 2	MiSeq ABI310 Thermocycler
Pankreaskarzinom, erweiterte Diagnostik (BRCA1, BRCA2, CDKN2A, PALB2, STK11, TP53, APC, ATM, CDC73, CHEK2, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, PTEN) [TruSight hereditary Cancer-Panel, Illumina]	EDTA-Blut	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS), MLPA	RH-MG-SOP-NGS-TruSight-Diagnostik (LDT) - 2	MiSeq ABI310 Thermocycler
Pankreatitis, hereditär (PRSS1, SPINK1/PS1, CFTR, CPA1, CTRC) [QiaSeq Targeted DNA Custom Panel]	EDTA-Blut	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS), MLPA	RH-MG-SOP-NGS-Qiaseq-Diagnostik (LDT) - 2	MiSeq ABI310 Thermocycler
Paragangliom-Phäochromozytom-Syndrom (RET, SDHAF2, SDHA, SDHB, SDHC, SDHD, VHL, MAX, MEN1, NF1, TMEM127) [TruSight hereditary Cancer-Panel, Illumina]	EDTA-Blut	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS), MLPA	RH-MG-SOP-NGS-TruSight-Diagnostik (LDT) - 2	MiSeq ABI310 Thermocycler

## Hintergrundliste ML

### Untersuchungsart:

### Molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)

geänderte Parameter  
nicht akkreditierte Parameter  
nicht mehr durchgeführte Parameter

Indikation und Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version	Gerät
Prämature Ovarialinsuffizienz [OMIM #311360] (POF/FXPOI, FMR1)	EDTA-Blut	größenspezifische DNA-Fragmentanalyse in Gelmatrix (ggf. Southern-Blot)	RH-MG-SOP-Fragmentlängenanalyse (LDT) - 2	ABI310 Thermocycler
Prostatakarzinom, PARP-Inhibitoren-Therapie (BRCA2, BRCA1) [TruSight hereditary Cancer-Panel, Illumina]	EDTA-Blut	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS), MLPA	RH-MG-SOP-NGS-TruSight-Diagnostik (LDT) - 2	MiSeq ABI310 Thermocycler
Prostatakarzinom (BRCA2, ATM, BRCA1) [TruSight hereditary Cancer-Panel, Illumina]	EDTA-Blut	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS), MLPA	RH-MG-SOP-NGS-TruSight-Diagnostik (LDT) - 2	MiSeq ABI310 Thermocycler
Prostatakarzinom, erweiterte Diagnostik (BRCA2, ATM, BRCA1, CDH1, CHEK2, FANCA, HOXB13, PALB2) [TruSight hereditary Cancer-Panel, Illumina]	EDTA-Blut	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS), MLPA	RH-MG-SOP-NGS-TruSight-Diagnostik (LDT) - 2	MiSeq ABI310 Thermocycler
Protein C-Defizienz (PROC) [QiaSeq Targeted DNA Custom Panel]	EDTA-Blut	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS), MLPA	RH-MG-SOP-NGS-Qiaseq-Diagnostik (LDT) - 2	MiSeq ABI310 Thermocycler
Protein S-Defizienz (PROS1) [QiaSeq Targeted DNA Custom Panel]	EDTA-Blut	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS), MLPA	RH-MG-SOP-NGS-Qiaseq-Diagnostik (LDT) - 2	MiSeq ABI310 Thermocycler
Restriktive Kardiomyopathie (TNNI3, ACTC1, BAG3, CRYAB, DES, MYH7, MYBPC3, MYL2, MYL3, MYPN, TNNT2, TPM1, TTR) [TruSight Cardio-Panel, Illumina]	EDTA-Blut, Chorionzotten, Fruchtwasserzellen	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS), MLPA	RH-MG-SOP-NGS-TruSight-Diagnostik (LDT) - 2	MiSeq ABI310 Thermocycler
Short-QT-Syndrom (KCNH2, KCNJ2, KCNQ1, CACNA1C, CACNA2D1, CACNB2) [TruSight Cardio-Panel, Illumina]	EDTA-Blut, Chorionzotten, Fruchtwasserzellen	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS), MLPA	RH-MG-SOP-NGS-TruSight-Diagnostik (LDT) - 2	MiSeq ABI310 Thermocycler
SHOX-Defizienz (SHOX) [QiaSeq Targeted DNA Custom Panel]	EDTA-Blut, Chorionzotten, Fruchtwasserzellen	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS), MLPA	RH-MG-SOP-NGS-Qiaseq-Diagnostik (LDT) - 2	MiSeq ABI310 Thermocycler
Sichelzellanämie (HbS-Mutation in HBB)	EDTA-Blut, Chorionzotten, Fruchtwasserzellen	DNA Sequenzierung (Kapillarelektrophoretische Auftrennung)	RH-MG-SOP-Sanger-Sequenzierung (LDT) - 2	Thermocycler ABI3100
Sotos-Syndrom (NSD1, PTEN, PTC1, GPC3) [TruSight hereditary Cancer-Panel, Illumina]	EDTA-Blut, Chorionzotten, Fruchtwasserzellen	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS), MLPA	RH-MG-SOP-NGS-TruSight-Diagnostik (LDT) - 2	MiSeq ABI310 Thermocycler
Thalassämie-alpha (HBA1, HBA2)	EDTA-Blut, Chorionzotten, Fruchtwasserzellen	DNA Sequenzierung (Kapillarelektrophoretische Auftrennung), MLPA	RH-MG-SOP-Sanger-Sequenzierung (LDT) - 2 RH-MG-SOP-Multiplex-PCR (LDT) - 2	Thermocycler ABI310, ABI3100
Thalassämie-beta (HBB)	EDTA-Blut, Chorionzotten, Fruchtwasserzellen	DNA Sequenzierung (Kapillarelektrophoretische Auftrennung), MLPA	RH-MG-SOP-Sanger-Sequenzierung (LDT) - 2	Thermocycler ABI310, ABI3100
Thorakales Aortenaneurysma (ACTA2, COL3A1, FBN1, MYH11, MYLK, SMAD3, TGFB2, TGFB1, TGFB2) [TruSight Cardio-Panel, Illumina]	EDTA-Blut, Chorionzotten, Fruchtwasserzellen	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS), MLPA	RH-MG-SOP-NGS-TruSight-Diagnostik (LDT) - 2	MiSeq ABI310 Thermocycler
Tuberöse Sklerose (TSC1, TSC2) [TruSight hereditary Cancer-Panel, Illumina]	EDTA-Blut, Chorionzotten, Fruchtwasserzellen	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS), MLPA	RH-MG-SOP-NGS-TruSight-Diagnostik (LDT) - 2	MiSeq ABI310 Thermocycler
Tumordiagnostik (individuell) [TruSight hereditary Cancer-Panel, Illumina]	EDTA-Blut	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS), MLPA	RH-MG-SOP-NGS-TruSight-Diagnostik (LDT) - 2	MiSeq ABI310 Thermocycler

## Hintergrundliste ML

Untersuchungsart:

Molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)

geänderte Parameter  
nicht akkreditierte Parameter  
nicht mehr durchgeführte Parameter

Indikation und Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version	Gerät
APC	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P043)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 2	ABI310, Thermocycler
ATM	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P041, P042, ggf. P190)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 2	ABI310, Thermocycler
ATP7B	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P098)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 2	ABI310, Thermocycler
BAG3	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P196)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 2	ABI310, Thermocycler
BMPR1A	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P158)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 2	ABI310, Thermocycler
BRAF	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P298, ggf. P370)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 2	ABI310, Thermocycler
BRCA1	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P002, ggf. P087)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 2	ABI310, Thermocycler
BRCA2	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P045, ggf. P077)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 2	ABI310, Thermocycler
BRIP1	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P240)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 2	ABI310, Thermocycler
CAV3	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P048)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 2	ABI310, Thermocycler
CDH1	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P083)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 2	ABI310, Thermocycler
CDK4	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P419)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 2	ABI310, Thermocycler
CDKN2A	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P419)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 2	ABI310, Thermocycler
CEL	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P357)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 2	ABI310, Thermocycler
CFTR	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P091)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 2	ABI310, Thermocycler
CHEK2	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P190, ggf. P045/P056)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 2	ABI310, Thermocycler
COL3A1	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P155)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 2	ABI310, Thermocycler
COL5A1	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P331, P332)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 2	ABI310, Thermocycler
CTRC	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P242)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 2	ABI310, Thermocycler
DiGeorge-Syndrom (Mikrodeletion 22q11.2, CATCH22)	EDTA-Blut, Chorionzotten, Fruchtwasserzellen, Abortgewebe	MLPA (MRC Holland P250)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 2	ABI310, Thermocycler
DSC2	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P168)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 2	ABI310, Thermocycler
DSG2	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P168)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 2	ABI310, Thermocycler
DSP	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P168)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 2	ABI310, Thermocycler
EPCAM	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P003, ggf. P072)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 2	ABI310, Thermocycler
FBN1	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P065, P066)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 2	ABI310, Thermocycler
FH	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P198)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 2	ABI310, Thermocycler
FLCN	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P256)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 2	ABI310, Thermocycler
GCK	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P241)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 2	ABI310, Thermocycler
GLA	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P159)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 2	ABI310, Thermocycler
GPC3	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P154)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 2	ABI310, Thermocycler
GPC4	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P154)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 2	ABI310, Thermocycler
GREM1	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P378)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 2	ABI310, Thermocycler
HBA1	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P140)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 2	ABI310, Thermocycler
HBA2	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P140)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 2	ABI310, Thermocycler
HBB	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P102)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 2	ABI310, Thermocycler
HNF1A	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P241)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 2	ABI310, Thermocycler
HNF1B	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P241, ggf. P357)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 2	ABI310, Thermocycler
HNF4A	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P241)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 2	ABI310, Thermocycler
INS	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P357)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 2	ABI310, Thermocycler
JUP	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P168)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 2	ABI310, Thermocycler
KCNE1	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P114)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 2	ABI310, Thermocycler
KCNE2	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P114)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 2	ABI310, Thermocycler
KCNH2	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P114)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 2	ABI310, Thermocycler
KCNJ2	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P114)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 2	ABI310, Thermocycler
KCNQ1	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P114)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 2	ABI310, Thermocycler

## Hintergrundliste ML

Untersuchungsart:

Molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)

geänderte Parameter  
nicht akkreditierte Parameter  
nicht mehr durchgeführte Parameter

Indikation und Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version	Gerät
KLF11	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P357)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 2	ABI310, Thermocycler
KRAS	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P298)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 2	ABI310, Thermocycler
LDLR	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P062)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 2	ABI310, Thermocycler
LMNA	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P048)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 2	ABI310, Thermocycler
MEN1	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P244)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 2	ABI310, Thermocycler
MET	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P308)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 2	ABI310, Thermocycler
MLH1	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P003, ggf. P248)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 2	ABI310, Thermocycler
MSH2	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P003, ggf. P248)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 2	ABI310, Thermocycler
MSH6	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P072)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 2	ABI310, Thermocycler
MUTYH	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P043, ggf. P378/P072)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 2	ABI310, Thermocycler
MYBPC3	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P100)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 2	ABI310, Thermocycler
MYH7	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P418)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 2	ABI310, Thermocycler
NEUROD1	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P357)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 2	ABI310, Thermocycler
NF1	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P081, P082)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 2	ABI310, Thermocycler
NSD1	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P026)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 2	ABI310, Thermocycler
PALB2	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P260)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 2	ABI310, Thermocycler
PAX4	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P357)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 2	ABI310, Thermocycler
PDX1	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P357)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 2	ABI310, Thermocycler
PKP2	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P168)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 2	ABI310, Thermocycler
PMS2	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P008)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 2	ABI310, Thermocycler
POLD1	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P492)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 2	ABI310, Thermocycler
POLE	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P492)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 2	ABI310, Thermocycler
PROC	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P265)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 2	ABI310, Thermocycler
PROS1	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P112)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 2	ABI310, Thermocycler
PRSS1	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P242)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 2	ABI310, Thermocycler
PTEN	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P158)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 2	ABI310, Thermocycler
RAD51C	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P260)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 2	ABI310, Thermocycler
RAD51D	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P260)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 2	ABI310, Thermocycler
RYR2	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P168)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 2	ABI310, Thermocycler
SCN5A	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P108)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 2	ABI310, Thermocycler
SHOX	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P018)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 2	ABI310, Thermocycler
SMAD4	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P158)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 2	ABI310, Thermocycler
SPINK1	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P242)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 2	ABI310, Thermocycler
STK11	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P101)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 2	ABI310, Thermocycler
TGFB3	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P168)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 2	ABI310, Thermocycler
TGFBR2	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P065)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 2	ABI310, Thermocycler
TNNT2	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P196)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 2	ABI310, Thermocycler
TP53	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P056, ggf. P190)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 2	ABI310, Thermocycler
TSC1	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P124)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 2	ABI310, Thermocycler
TSC2	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P046)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 2	ABI310, Thermocycler

## Hintergrundliste ML

### Untersuchungsart:

#### Molekularbiologische Untersuchungen (Hybridisierungsverfahren)

geänderte Parameter  
nicht akkreditierte Parameter  
nicht mehr durchgeführte Parameter

Indikation und Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version	Gerät
Fragiles-X-assoziiertes Tremor-Ataxie-Syndrom [OMIM #300623] (FXTAS, <i>FMR1</i> )	EDTA-Blut	Southern-Blot	RH-MG-SOP-Southern Blot, Technik 7a (LDT) - 2	Thermocycler Gelelektrophoresekammer
Fragiles-X-Syndrom [OMIM #300624] ( <i>FMR1</i> )	EDTA-Blut	Southern-Blot	RH-MG-SOP-Southern Blot, Technik 7a (LDT) - 2	Thermocycler Gelelektrophoresekammer
Prämature Ovarialinsuffizienz [OMIM #311360] (POF/FXPOI, <i>FMR1</i> )	EDTA-Blut	Southern-Blot	RH-MG-SOP-Southern Blot, Technik 7a (LDT) - 2	Thermocycler Gelelektrophoresekammer

### Untersuchungsart:

#### Chromosomenanalyse

Indikation und Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version	Gerät
Karyotypisierung von Amnionzellen (konstitutionelle Chromosomenanalyse)	Fruchtwasser	Chromosomenanalyse aus Fruchtwasserzellen - Trypsinierungsmethode	RH-ZG-SOP-Chromosomenbänderungsanalyse GTG (LDT)- 1	Hellfeld-Mikroskop-Systeme
Karyotypisierung von Blutlymphozyten (konstitutionelle Chromosomenanalyse)	Heparin-Blut (auch Nabelschnurblut prä- und postnatal)	Chromosomenanalyse aus kultiviertem Gewebe (primäre Kulturen)	RH-ZG-SOP-Chromosomenbänderungsanalyse GTG (LDT)- 1	Hellfeld-Mikroskop-Systeme
Karyotypisierung von Chorionzotten (konstitutionelle Chromosomenanalyse)	Chorionzotten	Chromosomenanalyse aus Chorionzotten / Plazentagewebe - Direktpräparation - Zellkultur	RH-ZG-SOP-Chromosomenbänderungsanalyse GTG (LDT)- 1	Hellfeld-Mikroskop-Systeme
Karyotypisierung von Gewebe (Aborte / Hautfibroblasten) (konstitutionelle Chromosomenanalyse)	Abortgewebe / Gewebe	Chromosomenanalyse aus kultiviertem Gewebe (primäre Kulturen)	RH-ZG-SOP-Chromosomenbänderungsanalyse GTG (LDT)- 1	Hellfeld-Mikroskop-Systeme
FISH-Schnelltest (numerische Anomalien der Chromosomen 13, 18, 21, X, Y)	unkultivierte Zellen aus Fruchtwasser, Blut, Mundschleimhaut	Interphase-Untersuchungen durch Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung (FISH)	RH-ZG-SOP-FISH an unkultivierten Zellen (LDT)- 1	Fluoreszenz-Mikroskop-System