

## Liste der akkreditierten Verfahren genetikum - Genetische Beratung & Diagnostik

<sup>1</sup>aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten, Nabelschnurblut, Gewebeprobe<sup>3</sup> und Mundschleimhautabstrich. Ausnahmen: spätmanifeste Erkrankungen werden entsprechend GenDG nicht pränatal untersucht

<sup>3</sup>Die Proben werden vom Labor ohne vorherige histologische Beurteilung bearbeitet und analysiert

| Analyt (Messgröße)  | Untersuchungsgebiet                    | Untersuchungsart  | Untersuchungsmaterial (Matrix) | Untersuchungstechnik   | Anweisung/Version                 |
|---|--|---|--------------------------------|--|-----------------------------------|
| AR<br>spinobulbäre Muskelatrophie<br>(Typ Kennedy)                        | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | PCR, Fragmentlängenanalyse, Sanger-Sequenzierung                     | AA_MOL_212/V03                    |
| ATP7A<br>Menkes-Syndrom   | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA                                      | AA_MOL_311/V01                    |
| ATP7B<br>Morbus Wilson  | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA                                      | AA_MOL_312/V01                    |
| AZF-a<br>Azoospermiefaktor  | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | PCR, Fragmentlängenanalyse   | AA_MOL_217/V01                    |
| BRCA1<br>Brust- und Eierstockkrebs  | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA                                      | AA_MOL_315/V01                    |
| BRCA2<br>Brust- und Eierstockkrebs  | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA                                      | AA_MOL_316/V01                    |
| CACNA1S<br>Hyper-/Hypokaliämische periodische Paralyse, (HypoPP, HyperPP) | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | PCR, Sanger-Sequenzierung  | AA_MOL_320/V01                    |
| CDKL5<br>Rett-like-Syndrom  | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA                                      | AA_MOL_325/V01                    |
| CFTR<br>Cystische Fibrose   | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | PCR, OLA (oligonucleotid ligation assay), Sanger-Sequenzierung, MLPA | AA_MOL_216/V02,<br>AA_MOL_328/V01 |
| CLCN1<br>Myotonia congenita (Typ Thomsen/Typ Becker)                      | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA                                      | AA_MOL_331/V01                    |
| CNBP<br>Myotone Dystrophie Typ 2 (DM2/PROMM)                              | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | PCR, Fragmentlängenanalyse   | AA_MOL_232/V01                    |
| COL1A1<br>Osteogenesis imperfecta   | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA                                      | AA_MOL_333/V01                    |
| COL1A2<br>Osteogenesis imperfecta   | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA                                      | AA_MOL_334/V01                    |
| CYP21A2<br>Adrenogenitales Syndrom (AGS)                                  | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA                                      | AA_MOL_337/V02                    |
| DHCR7<br>Smith-Lemli-Opitz-Syndrom (SLOS)                                 | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | PCR, Sanger-Sequenzierung  | AA_MOL_339/V01                    |

| Analyst (Messgröße)   | Untersuchungsgebiet                    | Untersuchungsart  | Untersuchungsmaterial (Matrix) | Untersuchungstechnik   | Anweisung/Version                 |
|---|--|---|--------------------------------|--|-----------------------------------|
| DMD<br>Duchennesche/Beckersche Muskeldystrophie (DMD, BMD)                        | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA                                      | AA_MOL_214/V01,<br>AA_MOL_340/V01 |
| DMPK<br>Myotone Dystrophie (DM1)  | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | PCR, Fragmentlängenanalyse   | AA_MOL_208/V04                    |
| FBN1<br>Marfan-Syndrom  | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA                                      | AA_MOL_359/V01                    |
| FGFR2<br>Kraniosynostosen   | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | PCR, Sanger-Sequenzierung  | AA_MOL_365/V01                    |
| FGFR3<br>Achondroplasie, Hypochondroplasie, Thanatophore Dysplasie (ACH, HCH, TD) | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | PCR, Sanger-Sequenzierung  | AA_MOL_366/V01                    |
| FMR1<br>fra(X)-Syndrom  | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | PCR, Fragmentlängenanalyse   | AA_MOL_207/V03,<br>AA_MOL_370/V01 |
| GAA<br>Glykogenose Typ II (Pompe)   | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | PCR, Sanger-Sequenzierung  | AA_MOL_376/V02                    |
| GCK<br>MODY Typ 2   | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA                                      | AA_MOL_378/V01                    |
| GDAP1<br>Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, Typ 4A (CMT4A)                            | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA                                      | AA_MOL_379/V01                    |
| GJB1<br>Cx32, Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, X-chromosomal dominant (CMTX)        | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA                                      | AA_MOL_381/V01                    |
| GJB2<br>Schwerhörigkeit (Cx26)  | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | PCR, Sanger-Sequenzierung  | AA_MOL_382/V01                    |
| GLA<br>Morbus Fabry   | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA                                      | AA_MOL_385/V01                    |
| GNE<br>Nonaka-Myopathie   | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | PCR, Sanger-Sequenzierung  | AA_MOL_570/V01                    |
| HFE<br>Hämochromatose (H63D, C282Y)   | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | mutationspezifische PCR, Fragmentlängenanalyse, Sanger-Sequenzierung | AA_MOL_390/V02                    |
| HNF1A<br>MODY Typ 3   | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA                                      | AA_MOL_391/V02                    |
| HNF1B<br>MODY Typ 5   | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA                                      | AA_MOL_392/V01                    |
| HNF4A<br>MODY Typ 1   | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA                                      | AA_MOL_393/V01                    |

| Analyst (Messgröße)   | Untersuchungsgebiet                    | Untersuchungsart  | Untersuchungsmaterial (Matrix) | Untersuchungstechnik                   | Anweisung/Version   |
|---|--|---|--------------------------------|--|---|
| HTT<br>Chorea Huntington  | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | PCR, Fragmentlängenanalyse             | AA_MOL_209/V02  |
| KCNJ2<br>Andersen-Tawil-Syndrom   | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | PCR, Sanger-Sequenzierung              | AA_MOL_402/V02  |
| KRAS<br>Noonan-Syndrom  | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | PCR, Sanger-Sequenzierung              | AA_MOL_409/V01  |
| MECP2<br>Rett-Syndrom   | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA        | AA_MOL_414/V01  |
| MEFV<br>Mittelmeerfieber, familiär (FMF)  | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | PCR, Sanger-Sequenzierung              | AA_MOL_416/V02  |
| MEN1<br>Multiple endokrine Neoplasie Typ 1  | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA        | AA_MOL_528/V01  |
| MFN2<br>Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, axonal, Typ 2 (CMT2A)  | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA        | AA_MOL_420/V01  |
| MPZ<br>Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, Typ 1B (CMT1B)  | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA        | AA_MOL_422/V01  |
| NF1<br>Neurofibromatose Typ 1   | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA        | AA_MOL_428/V01  |
| NF2<br>Neurofibromatose Typ 2   | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA        | AA_MOL_429/V01  |
| NIPBL<br>Cornelia-de-Lange Syndrom  | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA        | AA_MOL_431/V01  |
| NSD1<br>Sotos-Syndrom   | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA        | AA_MOL_436/V01  |
| PAFAH1B1<br>Lissencephalie (LIS1)   | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA        | AA_MOL_411/V01  |
| Parodontitisdiagnostik  | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | bakterielle DNA                | PCR, reverse Hybridisierung            | AA_MOL_019/V07,<br>AA_MOL_021/V07,<br>AA_MOL_022/V05,<br>AA_MOL_024/V05 |
| PMP22<br>Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, demyelinisierend, Typ 1A (CMT1A), Hereditäre Neuropathie mit Druckläsion (HNPP) | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA        | AA_MOL_211/V02,<br>AA_MOL_443/V01                                       |
| Prader-Willi-Syndrom  | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | MS-MLPA                                | AA_MOL_210/V02  |
| pränataler PCR-Schnelltest  | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Fluoreszenz-PCR, Fragmentlängenanalyse | AA_MOL_036/V08  |

| Analyt (Messgröße)   | Untersuchungsgebiet                    | Untersuchungsart  | Untersuchungsmaterial (Matrix) | Untersuchungstechnik             | Anweisung/Version |
|--|--|---|--------------------------------|----------------------------------|-------------------|
| PTPN11<br>Noonan-Syndrom (NS1), LEOPARD-Syndrom (LPRD1)              | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | PCR, Sanger-Sequenzierung        | AA_MOL_452/V01    |
| PYGM<br>Glykogenose Typ V (McArdle)                                  | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | PCR, Sanger-Sequenzierung        | AA_MOL_453/V02    |
| RAF1<br>Noonan-Syndrom (NS5), LEOPARD-Syndrom (LPRD2)                | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | PCR, Sanger-Sequenzierung        | AA_MOL_456/V01    |
| RET<br>Multiple endokrine Neoplasie Typ 2                            | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA  | AA_MOL_529/V01    |
| RYR1<br>Maligne Hyperthermie   | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | PCR, Sanger-Sequenzierung        | AA_MOL_459/V01    |
| SCN1A<br>Dravet-Syndrom  | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA  | AA_MOL_460/V01    |
| SCN4A<br>Potassium-aggravated Myotonia (PAM), Paramyotonia congenita | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | PCR, Sanger-Sequenzierung        | AA_MOL_461/V01    |
| SERPINA1<br>Alpha-1-Antitrypsin-Mangel                               | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | PCR, Sanger-Sequenzierung        | AA_MOL_463/V01    |
| SHOX<br>SHOX-Defizienz   | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA  | AA_MOL_466/V01    |
| SLC26A4<br>Pendred-Syndrom   | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | PCR, Sanger-Sequenzierung        | AA_MOL_467/V01    |
| SLC2A1<br>Glukose-Transporter-Defizienz (GLUT1)                      | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | PCR, Sanger-Sequenzierung        | AA_MOL_386/V01    |
| SLC9A6<br>Angelman-like-Syndrom                                      | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | PCR, Sanger-Sequenzierung        | AA_MOL_468/V01    |
| SMN1<br>Spinale Muskelatrophie (SMA)                                 | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | PCR, Fragmentlängenanalyse, MLPA | AA_MOL_213/V01    |
| SOS1<br>Noonan-Syndrom (NS4)   | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | PCR, Sanger-Sequenzierung        | AA_MOL_469/V01    |
| SPRED1<br>Legius-Syndrom   | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA  | AA_MOL_473/V01    |
| SRCAP<br>Floating-Harbor-Syndrom                                     | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | PCR, Sanger-Sequenzierung        | AA_MOL_475/V01    |
| TGFBR1<br>Loeys-Dietz-Syndrom (LDS1)                                 | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA  | AA_MOL_478/V01    |

| Analyt (Messgröße)   | Untersuchungsgebiet                    | Untersuchungsart  | Untersuchungsmaterial (Matrix) | Untersuchungstechnik  | Anweisung/Version                                    |
|--|--|---|--------------------------------|---|--|
| TGFB2<br>Loeys-Dietz-Syndrom (LDS2)  | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA                                       | AA_MOL_479/V01                                       |
| TRPV4<br>Spinale Muskelatrophie, distale   | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | PCR, Fragmentlängenanalyse, MLPA                                      | AA_MOL_483/V01                                       |
| TSC1<br>Tuberöse Sklerose  | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA                                       | AA_MOL_484/V01                                       |
| TSC2<br>Tuberöse Sklerose  | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA                                       | AA_MOL_485/V01                                       |
| UBE3A<br>Angelman-Syndrom  | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | MS-MLPA, Sanger-Sequenzierung   | AA_MOL_210/V02,<br>AA_MOL_487/V01                    |
| UGT1A1<br>Morbus Meulengracht (Gilbert-Syndrom), Crigler-Najjar-Syndrom  | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | PCR, Sanger-Sequenzierung   | AA_MOL_488/V01                                       |
| STR-Markeranalyse  | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | PCR, Fragmentlängenanalyse  | AA_MOL_038/V07                                       |
| Subtelomeranalyse  | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | MLPA  | AA_MOL_041/V06                                       |
| Mikrodeletions- und Mikroduplikationssyndrome  | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | MLPA  | AA_MOL_041/V06                                       |
| Markerchromosomen-Abklärung  | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | MLPA  | AA_MOL_041/V06                                       |
| AUG-010: Augenfehlbildungen (Mikrophthalmie/Anophthalmie/Nanophthalmie/Kryptophthalmus/Kolobom)<br>Panel-Gene: ABCB6, ACTB, ACTG1, ALDH1A3, ATOH7, BCOR, BMP4, C12orf57, CHD7, COL4A1, COX7B, ERCC2, ERCC5, ERCC6, FOXE3, FOXL2, FRAS1, FREM1, FREM2, GDF3, GDF6, GJA1, GRIP1, HCCS, HMGB3, HMX1, MAB21L2, MFRP, MITF, NAA10, NDP, OCRL, OTX2, PAX2, PAX6, PORCN, PQBP1, PRSS56, PXDN, RAB18, RAB3GAP1, RAB3GAP2, RARB, RAX, RBP4, SALL2, SHH, SIX3, SIX6, SLC38A8, SMCHD1, SMOC1, SOX2, STRA6, TBC1D20, TENM3, TFAP2A, TMEM98, VAX1, VPS13B, VSX2, YAP1 | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04,<br>AA_MOL_224/V02,<br>AA_MOL_226/V03 |
| AUG-020: Möbius-Syndrom/Okulofaziale Parese<br>Panel-Gene: HOXB1, HOXA1, KIF21A, PLXND1, REV3L, SEMA3A, TUBB3  | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04,<br>AA_MOL_224/V02,<br>AA_MOL_226/V03 |
| AUG-021: chronisch progressive externe Ophthalmoplegie (CPEO)/Ptosis<br>Panel-Gene: CHRNE, DGUOK, DNA2, DNM2, MGME1, MTRFR, MYF5, MYH2, OPA1, POLG, POLG2, RNASEH1, ROBO3, RRM2B, SLC19A3, SLC25A4, SLC52A2, SLC52A3, SPG7, TK2, TOP3A, TWNK, TYMP   | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04,<br>AA_MOL_224/V02,<br>AA_MOL_226/V03 |
| AUG-022: kongenitale Fibrose der äußeren Augenmuskeln (CFEOM)<br>Panel-Gene: COL25A1, KIF21A, PHOX2A, TUBB3  | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04,<br>AA_MOL_224/V02,<br>AA_MOL_226/V03 |
| AUG-023: Nystagmus<br>Panel-Gene: FRMD7, GPR143  | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04,<br>AA_MOL_224/V02,<br>AA_MOL_226/V03 |

| Analyt (Messgröße)   | Untersuchungsgebiet                    | Untersuchungsart  | Untersuchungsmaterial (Matrix) | Untersuchungstechnik  | Anweisung/Version                              |
|--|--|---|--------------------------------|---|--|
| AUG-024: Okulomotorische Apraxie<br>Panel-Gene: APTX, LAMA1, PIK3R5, SETX  | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04, AA_MOL_224/V02, AA_MOL_226/V03 |
| AUG-025: Duane Syndrom<br>Panel-Gene: CHN1, HOXA1, MAFB, SALL4   | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04, AA_MOL_224/V02, AA_MOL_226/V03 |
| AUG-030: Optikusatrophie (Basisdiagnostik: 3 häufigste LHON-Veränderungen)<br>Panel-Gene: ACO2, AFG3L2, ANTXR1, ATP1A3, AUH, C19orf12, CISD2, DNAJC19, DNM1L, FA2H, FDXR, ISCA2, MFN2, MTPAP, MTRFR, NARS2, NBAS, NR2F1, OPA1, OPA3, PDSS1, POLG, PRPS1, RTN4IP1, SLC19A2, SLC25A46, SLC52A2, SNX10, SPG7, SSBP1, TIMM8A, TMEM126A, TSMF, UCHL1, WFS1, YME1L1  | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04, AA_MOL_224/V02, AA_MOL_226/V03 |
| AUG-040: Leber'sche kongenitale Amaurose<br>Panel-Gene: AIPL1, ALMS1, CABP4, CEP290, CRB1, CRX, GDF6, GUCY2D, IFT140, IMPDH1, IQCB1, KCNJ13, LCA5, LRAT, MERTK, NMNAT1, OTX2, PRPH2, RD3, RDH12, RDH5, RPE65, RPGRIP1, SPATA7, TULP1   | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04, AA_MOL_224/V02, AA_MOL_226/V03 |
| AUG-050: Septo-optische Dysplasie<br>Panel-Gene: ARNT2, CDON, COL4A1, FGFR1, GLI2, GPR161, HESX1, LHX4, OTX2, PAX6, SIX6, SOX2, WNT3   | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) |                                | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04, AA_MOL_224/V02, AA_MOL_226/V03 |
| AUG-060: Katarakt (grauer Star)<br>Panel-Gene: ABHD12, ADAMTSL4, AGK, BCOR, BFPSP1, BFSP2, CHMP4B, CLPB, COL11A1, COL18A1, COL2A1, COL4A1, CRYAA, CRYAB, CRYBA1, CRYBA2, CRYBA4, CRYBB1, CRYBB2, CRYBB3, CRYGB, CRYGC, CRYGD, CRYGS, CTDTP1, CYP27A1, CYP51A1, DNMBP, EPG5, EPHA2, ERCC1, ERCC2, ERCC5, ERCC6, ERCC8, EYA1, FAM126A, FAR1, FOXC1, FOXE3, FTL, FYCO1, FZD4, GALK1, GALT, GCNT2, GEMIN4, GJA1, GJA3, GJA8, GNPAT, HMX1, HSF4, JAM3, LEMD2, LIM2, LONP1, LSS, MAF, MIP, MIR184, MYH9, NDP, NF2, NHS, OCRL, OPA3, P3H2, PAX6, PEX7, PITX3, PXDN, RAB18, RAB3GAP1, RAB3GAP2, RECL4, SC5D, SIL1, SIPA1L3, SLC16A12, SLC33A1, TBC1D20, TDRD7, TFAP2A, UNC45B, VIM, VSX2, WFS1, WRN, XYLT2 | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04, AA_MOL_224/V02, AA_MOL_226/V03 |
| AUG-061: Linsenluxation<br>Panel-Gene: ADAMTSL10, ADAMTSL17, ADAMTSL4, ASPH, CBS, COL11A1, COL18A1, FBN1, LTBP2, P3H2, SUOX  | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04, AA_MOL_224/V02, AA_MOL_226/V03 |
| AUG-070: Glaukom (grüner Star)<br>Panel-Gene: ASB10, B3GLCT, CYP1B1, FOXC1, FOXE3, LMX1B, LTBP2, MYOC, NTF4, OPTN, PAX6, PITX2, PXDN, SBF2, SIX6, TBK1, TEK, WDR36   | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04, AA_MOL_224/V02, AA_MOL_226/V03 |
| AUG-080: Hornhautdystrophie<br>Panel-Gene: AGBL1, CHST6, COL17A1, COL8A2, CYP4V2, DCN, GSN, KRT12, KRT3, OVOL2, PAX6, PIKFYVE, PRDM5, SLC4A11, TACSTD2, TCF4, TGFBI, UBIAD1, VSX1, ZEB1, ZNF469  | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04, AA_MOL_224/V02, AA_MOL_226/V03 |
| AUG-081: Vorderkammerfehlbildungen<br>Panel-Gene: ASPH, B3GLCT, COL4A1, CPAMD8, CYP1B1, EYA1, FOXC1, FOXE3, HMX1, PAX6, PITX2, PITX3, PXDN, SLC38A8, TENM3   | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04, AA_MOL_224/V02, AA_MOL_226/V03 |
| AUG-090: Familiäre exsudative (Vitreo)Retinopathie (FEVR)<br>Panel-Gene: ATOH7, BEST1, CAPN5, COL11A1, COL18A1, COL2A1, CTNNB1, FZD4, KCNJ13, KIF11, LRP5, NDP, NR2E3, P3H2, TSPAN12, VCAN, ZNF408   | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04, AA_MOL_224/V02, AA_MOL_226/V03 |

| Analyt (Messgröße)   | Untersuchungsgebiet                    | Untersuchungsart  | Untersuchungsmaterial (Matrix) | Untersuchungstechnik  | Anweisung/Version                              |
|--|--|---|--------------------------------|---|--|
| AUG-091: Netzhautdystrophie<br>Panel-Gene: ABCA4, ABHD12, ADAM9, ADIPOR1, AGBL5, AHI1, AIPL1, ALMS1, ARHGEF18, ARL2BP, ARL3, ARL6, ATF6, BBIP1, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, BEST1, CA4, CABP4, CACNA1F, CACNA2D4, CAPNS, CC2D2A, CDH23, CDHR1, CEP164, CEP290, CEP78, CERKL, CFAP410, CFAP418, CHM, CIB2, CLN3, CLRN1, CNGA1, CNGA3, CNGB1, CNGB3, CNM4, COL18A1, COL2A1, CRB1, CRX, CTNNA1, CWC27, CYP4V2, DHDDS, DHX38, DRAM2, EFEMP1, EMC1, EYS, FAM161A, FLVCR1, FSCN2, FZD4, GNAT1, GNAT2, GNPTG, GPR179, GRK1, GRM6, GUCA1A, GUCA1B, GUCY2D, HGSNAT, HK1, IDH3A, IDH3B, IFT140, IFT172, IFT27, IMPDH1, IMPG1, IMPG2, INVS, IQCB1, KCNJ13, KCNV2, KIAA1549, KIF11, KIZ, KLHL7, LAMA1, LCA5, LRAT, LRIT3, LRP5, LZTFL1, MAK, MERTK, MFRP, MFSD8, MKKS, MKS1, MVK, MYO7A, NDP, NEK2, NNMAT1, NPHP1, NPHP3, NPHP4, NR2E3, NRL, NYX, OAT, OFD1, OTX2, P3H2, PANK2, PCARE, PCDH15, PCYT1A, PDE6A, PDE6B, PDE6C, PDE6G, PDE6H, PDZD7, PEX1, PEX6, PHYH, PITPNM3, PLA2G5, PLK4, PNPLA6, POC1B, POMGNT1, PRCD, PROM1, PRPF3, PRPF4, PRPF6, PRPF8, PRPH2, RAB28, RAX2, RBP3, RBP4, RCBTB1, RD3, RDH11, RDH12, RDH5, REEP6, RGR, RHO, RIMS1, RLBP1, ROM1, RP1, RP1L1, RP2, RP9, RPE65, RPGR, RRGRI1, RS1, SAG, SCAPER, SDCCAG8, SEMA4A, SLC24A1, SLC7A14, SNRNP200, SPATA7, TMEM67, TOPORS, TRIM32, TRNT1, TRPM1, TSPAN12, TTC21B, TTC8, TLL5, TUB, TUBGCP4, TUBGCP6, TULP1, USH1C, USH1G, USH2A, VCAN, VPS13B, WDR19, ZNF408, ZNF513 | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04, AA_MOL_224/V02, AA_MOL_226/V03 |
| AUG-092: Retinitis Pigmentosa<br>Panel-Gene: ABCA4, ABHD12, AGBL5, AHI1, AIPL1, ARHGEF18, ARL2BP, ARL3, ARL6, BBS1, BBS10, BBS2, BEST1, C1QTNF5, CA4, CACNA1F, CDHR1, CEP290, CERKL, CFAP418, CHM, CLN3, CLRN1, CNGA1, CNGB1, CRB1, CRX, CWC27, CYP4V2, DHDDS, DHX38, EYS, FAM161A, FLVCR1, FSCN2, GUCA1B, GUCY2D, HGSNAT, HK1, IDH3A, IDH3B, IFT140, IFT172, IMPDH1, IMPG1, IMPG2, KIAA1549, KIZ, KLHL7, LRAT, MAK, MERTK, MFRP, NEK2, NNMAT1, NR2E3, NRL, OFD1, PCARE, PDE6A, PDE6B, PDE6C, POMGNT1, PRCD, PROM1, PRPF3, PRPF4, PRPF6, PRPF8, PRPH2, RAB28, RAX2, RBP3, RBP4, RCBTB1, RDH11, RDH12, RDH5, REEP6, RGR, RHO, RIMS1, RLBP1, ROM1, RP1, RP1L1, RP2, RP9, RPE65, RPGR, RRGRI1, SAG, SEMA4A, SLC7A14, SNRNP200, SPATA7, TOPORS, TRNT1, TTC8, TUB, TULP1, USH1C, USH2A, WDR19, ZNF408, ZNF513   | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04, AA_MOL_224/V02, AA_MOL_226/V03 |
| AUG-093: Zapfen-Stäbchen-Dystrophie<br>Panel-Gene: ABCA4, ADAM9, AIPL1, BEST1, CABP4, CACNA1F, CACNA2D4, CDHR1, CEP250, CEP78, CERKL, CFAP410, CFAP418, CNGA3, CNGB3, CNM4, CRB1, CRX, DRAM2, GNAT2, GUCA1A, GUCY2D, KCNV2, PCYT1A, PDE6C, PDE6H, PITPNM3, POC1B, PROM1, PRPH2, RAB28, RAX2, RDH5, RGS9BP, RIMS1, RPGR, RRGRI1, SEMA4A, TLL5   | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04, AA_MOL_224/V02, AA_MOL_226/V03 |
| AUG-094: Usher-Syndrom<br>Panel-Gene: CDH23, CIB2, MYO7A, PCDH15, USH1C, USH1G   | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04, AA_MOL_224/V02, AA_MOL_226/V03 |
| AUG-095: Bardet-Biedl-Syndrom<br>Panel-Gene: ALMS1, ARL6, BBIP1, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, C8orf37, CEP290, IFT172, IFT27, LZTFL1, MKKS, MKS1, SDCCAG8, TRIM32, TTC8, WDPCP  | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04, AA_MOL_224/V02, AA_MOL_226/V03 |
| AUG-096: Stickler-Syndrom<br>Panel-Gene: COL11A1, COL11A2, COL2A1, COL9A1, COL9A2, COL9A3  | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04, AA_MOL_224/V02, AA_MOL_226/V03 |
| AUG-097: Makuladegeneration<br>Panel-Gene: ABCA4, BEST1, CDH3, CFH, CNGB3, CTNNA1, DRAM2, ELOVL4, IMPG1, IMPG2, MFSD8, PROM1, PRPH2, RAX2, RP1L1, RPGR, TIMP3  | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04, AA_MOL_224/V02, AA_MOL_226/V03 |
| AUG-098: Morbus Stargardt<br>Panel-Gene: ABCA4, ELOVL4, PROM1  | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04, AA_MOL_224/V02, AA_MOL_226/V03 |

| Analyt (Messgröße)  | Untersuchungsgebiet                    | Untersuchungsart  | Untersuchungsmaterial (Matrix) | Untersuchungstechnik  | Anweisung/Version                              |
|---|--|---|--------------------------------|---|--|
| AUG-100: okulärer/okulokutaner Albinismus<br>Panel-Gene: AP3B1, AP3D1, BLOC1S3, BLOC1S5, BLOC1S6, CACNA1F, CDHR1, DCT, DTNBP1, EDN3, EDNRB, EPG5, GPR143, HPS1, HPS3, HPS4, HPS5, HPS6, LRMDA, LYST, MITF, OCA2, PAX3, SLC24A5, SLC38A8, SLC45A2, SOX10, TYR, TYRP1                           | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04, AA_MOL_224/V02, AA_MOL_226/V03 |
| AUG-110: Myopie<br>Panel-Gene: ARR3, COL11A1, COL11A2, COL18A1, COL2A1, COL9A1, COL9A2, COL9A3, CPSF1, LRP2, LRPAP1, NYX, P3H2, P4HA2, PRIMPOL, SCO2, SLC39A5, VCAN, ZNF644   | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04, AA_MOL_224/V02, AA_MOL_226/V03 |
| AUG-120: Achromatopsie<br>Panel-Gene: ATF6, CNGA3, CNGB3, CNNM4, GNAT2, GUCA1A, GUCY2D, KCNV2, PDE6C, PDE6H   | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04, AA_MOL_224/V02, AA_MOL_226/V03 |
| AUG-130: kongenitale stationäre Nachtblindheit<br>Panel-Gene: CABP4, CACNA1F, CACNA2D4, CYP4V2, GNAT1, GNB3, GPR179, GRK1, GRM6, GUCY2D, LRIT3, NYX, PDE6B, RBP4, RDHS, RHO, RLBP1, RPE65, SAG, SLC24A1, TRPM1  | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04, AA_MOL_224/V02, AA_MOL_226/V03 |
| BIN-010: Arthrogyposis<br>Panel-Gene: ACTA1, ADCY6, ADGRG6, CHRNG, CHST14, CNTNAP1, DNM2, DOK7, ECEL1, ERBB3, ERGIC1, FBN2, FKBP10, GLDN, GLE1, LGI4, MYBPC1, MYH3, MYH8, NEB, NEK9, PIEZO2, PIP5K1C, PLOD2, PPP3CA, SCYL2, SLC35A3, SMPD4, SYNE1, TNNI2, TNNT3, TOR1A, TPM2, VIPAS39, VPS33B | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04, AA_MOL_224/V02, AA_MOL_226/V03 |
| BIN-020: Ehlers-Danlos-Syndrom (vaskulärer Typ)<br>Panel-Gene: COL3A1   | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04, AA_MOL_224/V02, AA_MOL_226/V03 |
| BIN-021: Ehlers-Danlos-Syndrom (weitere)<br>Panel-Gene: ADAMTS2, AEBP1, B3GALT6, B4GALT7, C1R, C1S, CHST14, COL12A1, COL11A1, COL11A2, COL3A1, COL5A1, COL5A2, DSE, FKBP14, PLOD1, PRDM5, SLC39A13, ZNF469  | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04, AA_MOL_224/V02, AA_MOL_226/V03 |
| BIN-030: Marfan-Syndrom<br>Panel-Gene: FBN1, TGFB1, TGFB2   | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04, AA_MOL_224/V02, AA_MOL_226/V03 |
| BIN-031: Marfan-ähnliche Erkrankungen<br>Panel-Gene: ADAMTSL4, FBN1, FBN2, SKI, SMAD2, SMAD3, TGFB2, TGFB3, TGFB1, TGFB2  | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04, AA_MOL_224/V02, AA_MOL_226/V03 |
| BIN-040: Thorakale Aortenaneurysmen und Aortendissektion<br>Panel-Gene: ACTA2, BGN, COL3A1, COL5A1, EFEMP2, ELN, FBN1, FBN2, FKBP14, FLNA, LOX, LTBP3, MAT2A, MFAP5, MYH11, MYLK, NOTCH1, PRKG1, SKI, SLC2A10, SMAD2, SMAD3, SMAD4, TGFB2, TGFB3, TGFB1, TGFB2                                | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04, AA_MOL_224/V02, AA_MOL_226/V03 |
| BIN-050: Stickler-Syndrom<br>Panel-Gene: COL11A1, COL11A2, COL2A1, COL9A1, COL9A2, COL9A3   | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04, AA_MOL_224/V02, AA_MOL_226/V03 |
| BIN-060: Cutis laxa<br>Panel-Gene: ALDH18A1, ATP6V0A2, ATP6V1A, ATP6V1E1, ATP7A, EFEMP2, ELN, FBLN5, GORAB, LTBP1, LTBP4, PTDSS1, PYCR1, RIN2, SLC2A10  | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04, AA_MOL_224/V02, AA_MOL_226/V03 |



| Analyt (Messgröße)   | Untersuchungsgebiet                           | Untersuchungsart   | Untersuchungsmaterial (Matrix)    | Untersuchungstechnik   | Anweisung/Version   |
|--|---|--|-----------------------------------|--|---|
| <p>CAS-020: Carrier Screening</p> <p>Panel-Gene: AAAS, ABCA12, ABCA4, ABCB11, ABCC8, ABCD1, ACAD9, ACADL, ACADM, ACADS, ACADSB, ACADVL, ACAT1, ACE, ACOX1, ACSF3, ADA, ADAMTS13, ADGRG1, ADGRV1, AGA, AGL, AGPS, AGT, AGTR1, AGXT, AHI1, AIRE, AKR1D1, ALDH3A2, ALDH5A1, ALDH7A1, ALDOB, ALG1, ALG6, ALMS1, ALPL, ALS2, AMACR, AMH, AMHR2, AMPD1, AMT, ANTXR2, APTX, AQP2, AR, ARG1, ARSA, ARSB, ARSL, ASL, ASNS, ASPA, ASS1, ATIC, ATM, ATP6V0A2, ATP6V1B1, ATP7A, ATP7B, ATP8B1, ATR, ATRX, AUH, AVPR2, B4GALT1, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BCHE, BCKDHA, BCKDHB, BCS1L, BLM, BRIP1, BSND, BTD, BTK, CA2, CAPN3, CASR, CBS, CD3D, CD3E, CD40LG, CD96, CDH23, CEP290, CERKL, CFP, CFTR, CHRNA1, CHRND, CHRNE, CHRNG, CIITA, CLDN1, CLDN19, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CLRN1, CNGB3, COL11A2, COL17A1, COL1A2, COL27A1, COL2A1, COL4A3, COL4A4, COL7A1, COQ2, COQ8A, CPS1, CPT1A, CPT2, CRB1, CRTAP, CSTB, CTNS, CTSC, CTSB, CTSK, CYBA, CYBB, CYP11A1, CYP11B1, CYP11B2, CYP17A1, CYP19A1, CYP1B1, CYP27A1, CYP27B1, D2HGDH, DBT, DCLRE1C, DCX, DDB2, DDC, DGUOK, DHCR24, DHCR7, DHDDS, DKC1, DLD, DLL3, DMD, DMP1, DNAH5, DNAI1, DNAI2, DNAJC19, DNMT3B, DOK7, DOLK, DPAGT1, DPM1, DPYD, DSP, DUOX2, DUOX2A, DYSF, EDA, EDN3, EDNRB, EFEMP2, EGR2, EIF2AK3, EIF2B5, ELP1, EMD, EPB42, ERBB3, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, ERCC6, ERCC8, ESCO2, ETFA, ETFB, ETFDH, ETHE1, EVC2, EXOSC3, EYS, F11, F2, F5, F8, F9, FAH, HYCC1, FAM161A, FANCA, FANCB, FANCC, FANCG, FBLN5, FBP1, FGA, FGB, FGD4, FGR2, FGG, FH, FKR1, FKTN, FLNA, FMR1, FOLR1, FOXN1, FOXP3, FRAS1, FREM2, FUCA1, G6PC1, G6PC3, GAA, GALT, GALE, GALK1, GALNS, GALT, GAMT, GATA1, GATM, GBA1, GBE1, GCDH, GCH1, GCK, GCSH, GDF5, GFM1, GJA1, GJB1, GJB2, GJC2, GLA, GLB1, GLDC, GLE1, GNE, GNPTAB, GNS, GP1BA, GP9, GRHRP, GSS, GTF2H5, GUCY2D, GUSB, GYS2, HADH, HADHA, HADHB, HAMP, HAX1, HBB, HESX1, HEXA, HEXB, HFE, HGD, HIBCH, HIV, HLCS, HMGCL, HMGCS2, HOGA1, HPD, HPR1, HPS1, HPS3, HPS4, HSD17B10, HSD17B3, HSD17B4, HSD3B2, HSD3B7, HSPG2, HYAL1, HYL1, IDS, IDUA, IGBP1, IGF1, IGHMBP2, IGSF1, IL2RG, IL7R, INPPE5, INS, INSR, INVS, IQCB1, ITGA6, ITGB4, IVD, IYD, JAK3,</p> | <p>Humangenetik (Molekulare Humangenetik)</p> | <p>molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)</p> | <p>genomische DNA<sup>1</sup></p> | <p>Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1</p> | <p>AA_MOL_221/V04,<br/>AA_MOL_224/V02,<br/>AA_MOL_226/V03</p> |
| <p>Fortsetzung CAS-020-Panel:</p> <p>KCNJ1, KCNJ11, KCNQ1, KCNQ2, KCTD7, KRT18, KRT8, L1CAM, LAMA2, LAMA3, LAMB2, LAMB3, LAMC2, LARGE1, LBR, LCA5, LHCGR, LHX3, LIFR, LIPA, LMBRD1, LMNA, LOXHD1, LPL, LRP2, LRPPRC, LYST, MAN2B1, MAPK10, MAT1A, MCCC1, MCCC2, MCEE, MCOLN1, MECP2, MED12, MED17, MEFV, MESP2, MFSD8, MGAT2, MKS1, MLC1, MLYCD, MMLA, MMAB, MMACHC, MMADHC, MOCS1, MOCS2, MOGS, MPI, MPL, MPV17, MPZ, MRPS16, MRPS22, MTM1, MTR, MTRR, MTPP, MMUT, MUTYH, MVK, MYO15A, MYO5A, MYO7A, NAGA, NAGS, NBN, NDP, NDRG1, NDUFAF5, NDUFS6, NEU1, NEUROG3, NHLRC1, NPC1, NPC2, NPHP1, NPHP3, NPHP4, NPHS1, NPHS2, NROB1, NR2E3, NTRK1, NUP62, OAT, OCRL, OFD1, OPA3, OSTM1, OTC, P3H1, PAH, PAX6, PAX8, PC, PCBD1, PCCA, PCCB, PCDH15, PDHB, PDHX, PDP1, PDSS1, PDSS2, PEX1, PEX10, PEX2, PEX6, PEX7, PFKM, PHGDH, PHKB, PKHD1, PKLR, PLA2G6, PLCE1, PLEC, PLEKHG5, PLG, PLOD1, PLP1, PMM2, PMP22, PNPO, POLG, POMGN1, POMT1, POMT2, POR, POU1F1, PPT1, PQBP1, PREPL, PRKAG2, PRKAR1A, PROC, PROP1, PRPS1, PRX, PSAP, PSAT1, PTH1R, PTNRC, PTS, PUS1, PYGL, PYGM, QDPR, RAB23, RAB27A, RAB3GAP1, RAB3GAP2, RAG1, RAG2, RAPS1, RARS2, RDH12, RELN, REN, RLBP1, RMRP, RPE65, RRGRI1, RS1, RTEL1, SACS, SAMHD1, SBD5, SC5D, SCNN1A, SCNN1B, SCNN1G, SCO2, SEPS2, SERPINA1, SFTPA1, SFTPB, SGCA, SGCB, SGCD, SGCG, SGSH, SH2D1A, SIL1, SLC12A1, SLC12A3, SLC12A6, SLC16A1, SLC16A2, SLC17A5, SLC22A5, SLC25A13, SLC25A15, SLC25A20, SLC25A22, SLC26A2, SLC26A3, SLC26A4, SLC2A1, SLC34A2, SLC35A1, SLC35A3, SLC35C1, SLC35D1, SLC37A4, SLC39A4, SLC3A1, SLC45A2, SLC4A1, SLC4A11, SLC5A5, SLC6A8, SLC7A7, SLC7A9, SMARCA1, SMPD1, SNAP29, SP110, SPR, SRD5A2, ST3GALS, STAR, STRA6, SUCLG1, SUMF1, SUOX, TAT, TAFAZZIN, TBCE, TCIRG1, TECPR2, TFR2, TG, TGM1, TH, TIMM8A, TK2, TMEM216, TMEM67, TNFRSF11B, TNNT1, TPO, TPP1, TREX1, TRHR, TRIM32, TRIM37, TRMU, TSFM, TSHB, TSHR, TSPYL1, SKIC3, TTPA, TWNK, TYMP, TYR, TYRP1, UBA1, UBR1, UGT1A1, UQCRB, UQCRCQ, UROS, USH1C, USH1G, USH2A, VDR, VLDLR, VPS13A, VPS13B, VPS33B, VPS45, VPS53, VRK1, VSX2, WAS, WNT10A, WNT3, WNT7A, WRN, WT1, XPA, XPC, ZIC3, ZMPSTE24, ZNF469</p>              |   |  |                                   |  |   |

| Analyt (Messgröße)   | Untersuchungsgebiet                    | Untersuchungsart  | Untersuchungsmaterial (Matrix) | Untersuchungstechnik  | Anweisung/Version                                    |
|--|--|---|--------------------------------|---|--|
| EPI-010: Epileptische Enzephalopathien (♂)<br>Panel-Gene: SCN1A, SCN2A, KCNQ2, STXBP1, GABRG2, KCNT1, CDKL5  | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04,<br>AA_MOL_224/V02,<br>AA_MOL_226/V03 |
| EPI-020: Epileptische Enzephalopathien (♀)<br>Panel-Gene: SCN1A, SCN2A, CDKL5, PCDH19, KCNQ2, MECP2, STXBP1  | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04,<br>AA_MOL_224/V02,<br>AA_MOL_226/V03 |
| EPI-030: Benigne Neugeborenenkrämpfe<br>Panel-Gene: KCNQ2, KCNQ3, PRRT2, SCN2A, SCN8A  | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04,<br>AA_MOL_224/V02,<br>AA_MOL_226/V03 |
| EPI-040: Generalisierte und fokale Epilepsien<br>Panel-Gene: SCN1A, SCN2A, SLC2A1, GRIN2A, KCNQ2, GABRG2, PRRT2  | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04,<br>AA_MOL_224/V02,<br>AA_MOL_226/V03 |
| EPI-050: Nächtliche Frontallappenepilepsie<br>Panel-Gene: CHRNA4, CHRNB2, CHRNA2, KCNT1, DEPDC5  | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04,<br>AA_MOL_224/V02,<br>AA_MOL_226/V03 |
| EPI-060: Epilepsie und X-gekoppelte Mentale Retardierung<br>Panel-Gene: CDKL5, MECP2, PCDH19, ARX, ATRX, SLC9A6, PGK1  | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04,<br>AA_MOL_224/V02,<br>AA_MOL_226/V03 |
| EPI-070: Neuronale Ceroid-Lipofusinosen und neurodegenerative Erkrankungen (NCL)<br>Panel-Gene: ARSA, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CSTB, CTSD, CTSF, DNAJC5, EPM2A, GRN, KCTD7, MFSD8, NHLRC1, PPT1, PRICKLE1, PRICKLE2, SCARB2, TPP1 | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04,<br>AA_MOL_224/V02,<br>AA_MOL_226/V03 |
| EPI-080: Leukodystrophie und Leukenzephalopathie<br>Panel-Gene: ARSA, EIF2B1, EIF2B2, EIF2B3, EIF2B4, EIF2B5, GALC, GJC2, PLP1, TREX1, TUBB4A, PEX1, PEX10   | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04,<br>AA_MOL_224/V02,<br>AA_MOL_226/V03 |
| EPI-090: Syndromale Epilepsie (ohne schwere Enzephalopathie)<br>Panel-Gene: UBE3A, MECP2, FOXG1, ZEB2, ARX, CDKL5, GRIN2A, MEF2C, SCN8A  | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04,<br>AA_MOL_224/V02,<br>AA_MOL_226/V03 |
| EPI-100: Epilepsien, Epilepsien mit besonderer Therapierelevanz<br>Panel-Gene: ALDH7A1, GRIN2A, FOLR1, KCNA2, KCNQ2, PNPO, PRRT2, SCN1A, SCN2A, SLC2A1   | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04,<br>AA_MOL_224/V02,<br>AA_MOL_226/V03 |

| Analyt (Messgröße)   | Untersuchungsgebiet                    | Untersuchungsart  | Untersuchungsmaterial (Matrix) | Untersuchungstechnik  | Anweisung/Version                              |
|--|--|---|--------------------------------|---|--|
| <p>EWS-001: Allgemeine Entwicklungsstörungen</p> <p>Panel-Gene: AAAS, AARS1, AASS, ABCC8, ABCC9, ABCD1, ABHD5, ACADM, ACAT1, ACO2, ACOX1, ACP5, ACSL4, ACTB, ACTG1, ACY1, ADAMTSL2, ADAR, ADARB1, ADAT3, ADNP, ADSL, AFF2, AGA, AGPAT2, AGTR2, AHDC1, AHI1, AIFM1, AIMP1, AKT1, AKT3, ALDH18A1, ALDH3A2, ALDH4A1, ALDH5A1, ALDH7A1, ALDOA, ALDOB, ALG1, ALG11, ALG12, ALG13, ALG2, ALG3, ALG6, ALG9, ALKBH8, ALMS1, AMER1, AMPD2, AMT, ANK3, ANKLE2, ANKRD11, ANKRD17, AP1S2, AP2M1, AP3B1, AP4B1, AP4E1, AP4M1, AP4S1, ARFGF2, ARG1, ARHGEF6, ARHGEF9, ARID1A, ARID1B, ARID2, ARL6, ARSA, ARSL, ARX, ASH1L, ASL, ASNS, ASPA, ASPM, ASS1, ASXL1, ASXL3, ATIC, ATP6AP2, ATP6VOA2, ATP7A, ATR, ATRX, AUH, AUTS2, B3GALT6, B4GALT1, B4GALT7, BCAP31, BCKDHA, BCKDHB, BCL11A, BCOR, BCS1L, BICRA, BIN1, BLM, BMP2, BMP4, BPTF, BRAF, BRAT1, BRPF1, BRWD3, BSND, BTD, BUB1B, C12orf4, C12orf57, C2CD3, CA2, CA8, CACNA1B, CACNA1C, CACNA1D, CACNG2, CAD, CAMK2A, CAMK2B, CAMK2G, CASK, CBL, CBS, CC2D1A, CC2D2A, CCBE1, CCDC115, CCDC22, CCND2, CD96, CDC6, CDH15, CDK13, CDK5RAP2, CDK6, CDKL5, CDKN1C, CDT1, CELF2, CENPE, CENPJ, CEP135, CEP152, CEP290, CEP41, CEP63, CERT1, CHAMP1, CHAT, CHD2, CHD3, CHD4, CHD7, CHD8, CHKB, CHMP1A, CHRNA4, CHST14, CIC, CIT, CLCN4, CLCNKB, CLIC2, CLN3, CLN5, CLN8, CLP1, CLTC, CNKSR2, CNOT3, CNTNAP2, COASY, COG1, COG4, COG5, COG7, COG8, COL2A1, COL4A1, COQ2, COQ8A, COQ9, COX15, CPLANE1, CPS1, CRADD, CRBN, CREBBP, CRLF1, CRPPA, CSNK2A1, CSTB, CTCF, CTD1P1, CTNNB1, CTSA, CTSOD, CUL3, CUL4B, CYBR3, CYFIP2, CYP27A1, D2HGDH, DAG1, DARS2, DBT, DCX, DDC, DDOST, DDR2, DDX11, DDX3X, DEAF1, DHCR24, DHCR7, DHPS, DHX30, DIS3L2, DKC1, DLD, DLG3, DLG4, DLL1, DLL3, DMD, DNAJC12, DNAJC19, DNM1, DNMT3A, DNMT3B, DOCK3, DOCK7, DOCK8, DPAGT1, DPF2, DPM1, DPM3, DPP6, DPYD, DVL1, DVL3, DYM, DYNC1H1, DYNC1I2, DYRK1A, EBF3, EBP, EDC3, EED, EEF1A2, EFNB1, EFTUD2, EHMT1, EIF2AK3, EIF2S3, EIF3F, ELP2, EMG1, EP300, EPB41L1, ERCC1, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC6, ERCC8, ESCO2, ETHE1, EVC, EVC2, EXOC7, EXOC8, EXOSC3, EXT1, EXT2, EYA1,</p> | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04, AA_MOL_224/V02, AA_MOL_226/V03 |
| <p>Fortsetzung 1 EWS-001-Panel:</p> <p>EZH2, HYCC1, FAM20C, FAM50A, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCL, FASTKD2, FBN1, FBXO11, FBXO31, FGD1, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FH, FKR, FKTN, FLNA, FLNB, FMN2, FMR1, FOLR1, FOXG1, FOXP1, FOXP2, FOXRED1, FRAS1, FREM2, FRMPD4, FTSJ1, FUCA1, G6PC3, GABBR2, GABRA1, GABRB3, GABRG2, GALT, GALE, GALT, GAMT, GATAD2B, GATM, GBA1, GCH1, GCSH, GDI1, GEMIN4, GFAP, GHR, GJC2, GK, GLB1, GLDC, GLI2, GLI3, GNAI1, GNAO1, GNAS, GNB1, GNE, GNPAT, GNPTAB, GNS, GORAB, GPAA1, GPC3, GPC6, GPI, GPSM2, GPT2, GRIA2, GRIA3, GRIA4, GRIK2, GRIN1, GRIN2A, GRIN2B, GRIN2D, GRIP1, GRM1, GRM7, GSS, GTF2H5, GUSB, H1-4, HADH, HCCS, HCFC1, HCN1, HDAC4, HDAC8, HECW2, HEPACAM, HERC2, HES7, HESX1, HGSNAT, HIVEP2, HK1, HLCS, HNMT, HNRNP2, HNRNP4, HNP, HNPDL, HPRT1, HRAS, HS6ST2, HSD17B10, HSD17B4, HSPD1, HSPG2, HUWE1, IDS, IDUA, IER3IP1, IFT140, IGBP1, IGF1, IGF1R, IGF2, IKBKG, IL1RAPL1, IMPA1, INSR, INTS1, INTS8, IQSEC2, IRF2BPL, ITCH, ITGA7, ITPR1, IVD, JAG1, JAM3, KANSL1, KARS1, KAT5, KAT6A, KAT6B, KCNA2, KCNB1, KCNC3, KCNJ1, KCNJ10, KCNQ2, KCNQ3, KCNQ5, KCNT1, KCTD7, KDM3B, KDM4B, KDM5B, KDM5C, KDM6A, KDM6B, KIF11, KIF14, KIF1A, KIF22, KIF2A, KIF7, KIFBP, KMT2A, KMT2D, KMT5B, KNL1, KPTN, KRAS, L1CAM, L2HGDH, LAMA2, LAMP2, LARP7, LAS1L, LBR, LFNG, LHX3, LHX4, LIG4, LINGO1, LINS1, LMAN2L, LMBRD2, LMNA, LNP, LRP2, LRPPRC, LYST, MADD, MAF, MAGEL2, MAGT1, MAN1B1, MAN2B1, MANBA, MAOA, MAP2K1, MAP2K2, MAPK10, MAPK8IP3, MAT1A, MBD5, MBOAT7, MBTPS2, MCCC1, MCOLN1, MCPH1, MECP2, MED12, MED12L, MED13, MED13L, MED17, MED23, MEF2C, MESP2, METTL23, METTL5, MFSD2A, MFSD8, MGAT2, MID1, MLC1, MLYCD, MMLA, MMB, MMACHC, MMADHC, MMUT, MOCS1, MOGS, MPDU1, MPV17, MSL3, MSX2, MTHFR, MTM1, MTOR, MTR, MTRFR, MVK, MYCN, MYH3, MYO5A, MYT1L, NAA10, NAA15, NACC1, NAGA, NAGLU, NAGS, NALCN, NARS1, NBEA, NBN, NCPAD2, NDE1, NDP, NDST1, NDUFA1, NDUFAF2, NDUFAF4, NDUFS1, NDUFS3, NDUFS4, NDUFS6, NDUFS7, NDUFS8, NDUFV1, NEDD4L,</p>  |  |   |                                |   |  |

| Analyt (Messgröße)  | Untersuchungsgebiet                    | Untersuchungsart  | Untersuchungsmaterial (Matrix) | Untersuchungstechnik  | Anweisung/Version                              |
|---|--|---|--------------------------------|---|--|
| Fortsetzung 2 EWS-001-Panel:<br>NEK1, NEU1, NEXMIF, NF1, NFASC, NFIX, NGLY1, NHS, NIPBL, NKAP, NKX2-1, NKX2-5, NLGN3, NLGN4X, NODAL, NONO, NOTCH1, NOVA2, NPC1, NPC2, NPHP1, NPHP4, NR2F1, NR4A2, NRAS, NRXN1, NSD1, NSDHL, NSUN2, NTNG2, NTRK1, NUBPL, NUP62, NUS1, NXF5, OCLN, OCRL, OFD1, OPA3, OPHN1, ORC1, ORC4, ORC6, OTC, OTX2, PACS1, PAFAH1B1, PAH, PAK3, PANK2, PAX3, PAX6, PC, PCDH19, PCNT, PDE4D, PDHA1, PDHX, PDP1, PDSS1, PEPD, PEX1, PEX10, PEX13, PEX19, PEX2, PEX26, PEX3, PEX5, PEX7, PGAP1, PGAP2, PGAP3, PGK1, PHC1, PHF21A, PHF6, PHF8, PHGDH, PHIP, PIGA, PIGC, PIGG, PIGK, PIGL, PIGN, PIGO, PIGT, PIGU, PIGV, PIGY, PIK3CA, PIK3R2, PLA2G6, PLAA, PLK4, PLP1, PMM2, PNKP, PNPO, POGZ, POLA1, POLG, POLR2A, POLR3A, POLR3B, POMGNT1, POMT1, POMT2, PORCN, POU1F1, PPM1D, PPP1CB, PPP2CA, PPP2R1A, PPP2R5D, PPT1, PQBP1, PRKAR1A, PROP1, PRPS1, PRSS12, PRUNE1, PSAP, PSAT1, PSPH, PTCH1, PTCHD1, PTEN, PTPN11, PTPN23, PTS, PUF60, PURA, PUS3, PYCR1, PYCR2, QDPR, QRICH1, RAB18, RAB39B, RAB3GAP1, RAB3GAP2, RAC1, RAC3, RAD21, RAF1, RAI1, RALGAPA1, RARS2, RBM10, RBMX, RELN, RERE, RFT1, RIT1, RLIM, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, RNF135, RNU4ATAC, ROGDI, ROR2, RPGRIP1L, RPL10, RPS19, RPS6KA3, RRAS, RRM2B, RSR1, RTTN, RUSC2, SALL1, SAMHD1, SASS6, SATB1, SATB2, SBD5, SCN1A, SCN2A, SCN3A, SCN8A, SCO2, SDHA, SDHAF1, SEC31A, SET, SETBP1, SETD1A, SETD1B, SETD2, SETD5, SGGH, SHANK2, SHANK3, SHH, SHMT2, SHOC2, SHOX, SHROOM4, SIK1, SIL1, SIN3A, SIN3B, SIX3, SKI, SLC12A1, SLC12A6, SLC13A5, SLC16A2, SLC17A5, SLC25A15, SLC25A19, SLC25A22, SLC2A1, SLC35A1, SLC35A2, SLC35C1, SLC39A8, SLC3A1, SLC4A4, SLC5A5, SLC6A1, SLC6A17, SLC6A3, SLC6A8, SLC9A6, SMAD4, SMARCA2, SMARCA4, SMARCB1, SMARCC2, SMARCE1, SMC1A, SMC3, SMOC1, SMPD1, SMPD4, SMS, SNAP29, SNX14, SON, SOS1, SOS2, SOX10, SOX11, SOX2, SOX3, SOX5, SPEN, SPG11, SPOP, SPR, SPTAN1, SPTBN4, SRCAP, SRD5A3, SRPX2, ST3GAL3, ST3GAL5, STAG1, STAMBP, STIL, STRA6, STXBP1, |  |   |                                |   |  |
| Fortsetzung 3 EWS-001-Panel:<br>SUCLA2, SUCLG1, SUFU, SUMF1, SUOX, SURF1, SVBP, SYN1, SYNGAP1, SYP, SYT1, SZT2, TAF1, TAF13, TAF2, TANC2, TAT, TBC1D23, TBC1D24, TBCD, TBCE, TBCK, TBL1XR1, TBR1, TBX1, TCF20, TCF4, TCN2, TECR, TGFBR1, TGFBR2, TGF1, TH, THOC2, THOC6, TIMM8A, TLK2, TMC01, TMEM165, TMEM216, TMEM237, TMEM67, TMLHE, TMTC3, TMX2, TNIK, TOE1, TRAPPC4, TRAPPC6B, TRAPPC9, TREX1, TRIM32, TRIO, TRIP12, TRMT1, TRPS1, TRRAP, TSC1, TSC2, TSEN15, TSEN2, TSEN34, TSEN54, TSM, TSHB, TSHR, TSPAN7, TTC19, TTC8, TT12, TTN, TUBA1A, TUBA8, TUBB, TUBB2A, TUBB2B, TUBB3, TUBB4A, TUBG1, TUBGCP4, TUBGCP6, TUSC3, TWIST1, TWNK, UBE2A, UBE3A, UBR1, UFC1, UPF3B, UQCRO, USP27X, USP9X, VAMP2, VARS1, VIPAS39, VLDLR, VPS13B, VPS33B, VRK1, WAC, WARS2, WASHC4, WDFY3, WDR35, WDR45, WDR62, WNT5A, WWOX, XPA, XRCC4, XYLT1, YWHAG, ZBTB11, ZBTB18, ZC3H14, ZC4H2, ZDHHHC9, ZEB2, ZFYVE26, ZIC2, ZMIZ1, ZMYND11, ZNF142, ZNF292, ZNF335, ZNF41, ZNF674, ZNF711, ZNF81, ZSWIM6  |  |   |                                |   |  |
| EWS-010: Coffin-Siris-Syndrom und CSS-like<br>Panel-Gene: ARID1A, ARID1B, ARID2, SMARCB1, SMARCE1, SMARCA2, SMARCA4   | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04, AA_MOL_224/V02, AA_MOL_226/V03 |
| EWS-020: Kabuki-Syndrom<br>Panel-Gene: KMT2D, KDM6A   | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04, AA_MOL_224/V02, AA_MOL_226/V03 |
| EWS-030: Makrozephalie<br>Panel-Gene: NSD1, PTEN, BRWD3, DNMT3A, EZH2, GPC3, L1CAM  | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04, AA_MOL_224/V02, AA_MOL_226/V03 |
| EWS-040: Mikrozephalie<br>Panel-Gene: ASPM, MCPH1, CENPJ, STIL, CDK5RAP2  | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04, AA_MOL_224/V02, AA_MOL_226/V03 |

| Analyt (Messgröße)  | Untersuchungsgebiet                    | Untersuchungsart  | Untersuchungsmaterial (Matrix) | Untersuchungstechnik  | Anweisung/Version                                    |
|---|--|---|--------------------------------|---|--|
| EWS-050: Cornelia-de-Lange-Syndrom und CdLS-like<br>Panel-Gene: NIPBL, HDAC8, RAD21, SMC3, SMC1A, ANKRD11   | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04,<br>AA_MOL_224/V02,<br>AA_MOL_226/V03 |
| EWS-060: Noonan-Syndrom<br>Panel-Gene: Stufe 1: PTPN11, Stufe 2: SOS1, RAF1, RIT1, BRAF, KRAS, Stufe3: CBL, HRAS, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, MAPK1, MRAS, NF1, NRAS, PPP1CB, RAS2, SHOC2, SOS2, SPRED1, SPRED2                                      | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04,<br>AA_MOL_224/V02,<br>AA_MOL_226/V03 |
| EWS-070: Progerie-Syndrom<br>Panel-Gene: AGPAT2, B4GALT7, BSLC2, ERCC6, ERCC8, LMNA, GORAB, NF2, POLD1, WRN   | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04,<br>AA_MOL_224/V02,<br>AA_MOL_226/V03 |
| EWS-080: unspezifische geistige Behinderung<br>Panel-Gene: ATRX, CUL4B, GRIN2B, DYRK1A, SYNGAP1, TCF4   | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04,<br>AA_MOL_224/V02,<br>AA_MOL_226/V03 |
| EWS-090: X-chromosomale Mentale Retardierung (XLMR)<br>Panel-Gene: ARX, CDKL5, ATRX, SMC1A, CASK, MED12   | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04,<br>AA_MOL_224/V02,<br>AA_MOL_226/V03 |
| EWS-100: Heterotaxie-Syndrome<br>Panel-Gene: ACVR2B, CITED2, CRELD1, DNAI1, GDF1, LEFTY2, NODAL, NKX2-5, NPHP4, PKD1L1, ZIC3  | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04,<br>AA_MOL_224/V02,<br>AA_MOL_226/V03 |
| EWS-110: RASopathie<br>Panel-Gene: CBL, HRAS, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, NRAS, NF1, SHOC2, SOS2, SPRED1   | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04,<br>AA_MOL_224/V02,<br>AA_MOL_226/V03 |
| FBS-010: Periodische Fiebersyndrome - häufigste genetische Ursachen<br>Panel-Gene: ELANE, IL1RN, IL36RN, LPIN2, MEFV, MVK, NLR4, NLRP3, NLRP12, NOD2, NTRK1, OTULIN, POMP, PLCG2, PSMB8, PSTPIP1, RIPK1, SLC29A3, STING1, TNFRSF1A, TRNT1, WDR1 | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04,<br>AA_MOL_224/V02,<br>AA_MOL_226/V03 |
| FES-010: Kallmann-Syndrom / Hypogonadotroper Hypogonadismus<br>Panel-Gene: ANOS1, CHD7, FGF17, FGF8, FGFR1, FSHB, GNRH1, GNRHR, HS6ST1, IL17RD, KISS1, KISS1R, LHB, NSMF, PROKR2, PROKR2, SEMA3A, SOX10, TAC3, TACR3, WDR11                     | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04,<br>AA_MOL_224/V02,<br>AA_MOL_226/V03 |
| FES-020: Adrenogenitales Syndrom<br>Panel-Gene: HSD3B2, CYP17A1, CYP11B1, CYP19A1, POR  | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04,<br>AA_MOL_224/V02,<br>AA_MOL_226/V03 |
| FES-060: Azoospermie / Oligozoospermie<br>Panel-Gene: CFTR, TEX11, ADGRG2   | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04,<br>AA_MOL_224/V02,<br>AA_MOL_226/V03 |
| HRN-010: Holoprosenzephalie (HPE)<br>Panel-Gene: DLL1, FGF8, FGFR1, GLI2, PTCH1, SHH, SIX3, TGIF1, ZIC2, CDON   | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04,<br>AA_MOL_224/V02,<br>AA_MOL_226/V03 |
| HRN-020: Migrationsstörungen - Basisdiagnostik<br>Panel-Gene: TUBA1A, TUBA8, TUBB, TUBB2A, TUBB2B, TUBB3, TUBG1, PAFAH1B1, DCX, ARX, KIF2A, KIF5C, CTNNA2   | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04,<br>AA_MOL_224/V02,<br>AA_MOL_226/V03 |
| HRN-021: Lissenzephalie<br>Panel-Gene: DCX, KATNB1, LAMB1, PAFAH1B1, RELN, NDE1, ARX, TUBA1A, TMTC3   | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04,<br>AA_MOL_224/V02,<br>AA_MOL_226/V03 |

| Analyst (Messgröße)   | Untersuchungsgebiet                    | Untersuchungsart  | Untersuchungsmaterial (Matrix) | Untersuchungstechnik  | Anweisung/Version                              |
|---|--|---|--------------------------------|---|--|
| HRN-022: Polymikrogyrie<br>Panel-Gene: AKT3, CCND2, ADGRG1, PIK3CA, PIK3R2, TUBA8, RTTN, TUBB2B   | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04, AA_MOL_224/V02, AA_MOL_226/V03 |
| HRN-023: Periventrikuläre noduläre Heterotopie<br>Panel-Gene: ARF1, FLNA, MAP1B, NEDD4L, ARFGF2, ERMARD   | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04, AA_MOL_224/V02, AA_MOL_226/V03 |
| HRN-030: Hydrozephalus<br>Panel-Gene: L1CAM, MPDZ, ZIC3, HDAC6, CCDC88C, FLVCR2, WDR81  | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04, AA_MOL_224/V02, AA_MOL_226/V03 |
| HRN-040: Megalenzephalie<br>Panel-Gene: AKT3, CCND2, MTOR, PIK3CA, PIK3R2, TBC1D7, RNASET2, STRADA  | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04, AA_MOL_224/V02, AA_MOL_226/V03 |
| HRN-050: Pontozebelläre Hypoplasie<br>Panel-Gene: AMPD2, CASK, CHMP1A, EXOSC9, VRK1, TSEN34, TOE1, TSEN15, CLP1, EXOSC8, EXOSC3, RARS2, VPS53, TBC1D23, TSEN54, TSEN2, COASY, SEPSECS | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04, AA_MOL_224/V02, AA_MOL_226/V03 |
| HRN-060: Aicardi-Goutieres Syndrom<br>Panel-Gene: ADAR, OCLN, TREX1, SAMHD1, RNASEH2A, IFIH1, RNASEH2C, RNASEH2B, CTC1  | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04, AA_MOL_224/V02, AA_MOL_226/V03 |
| HRN-070: Coffin-Siris-Syndrom<br>Panel-Gene: SMARCA2, SMARCA4, SMARCB1, SMARCE1, ARID1A, ARID2, ARID1B  | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04, AA_MOL_224/V02, AA_MOL_226/V03 |
| HRN-080: Kabuki-Syndrom<br>Panel-Gene: KMT2D, KDM6A   | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04, AA_MOL_224/V02, AA_MOL_226/V03 |
| HRN-090: Cornelia-de-Lange-Syndrom<br>Panel-Gene: SMC3, RAD21, SMC1A, HDAC8, ANKRD11, NIPBL   | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04, AA_MOL_224/V02, AA_MOL_226/V03 |
| HRN-100: Mikrozephalie<br>Panel-Gene: MCPH1, STIL, CENPJ, CDK5RAP2, ASPM  | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04, AA_MOL_224/V02, AA_MOL_226/V03 |
| HRN-110: Makrozephalie<br>Panel-Gene: DNMT3A, EZH2, GPC3, L1CAM, PTEN, NSD1, BRWD3  | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04, AA_MOL_224/V02, AA_MOL_226/V03 |
| HRN-120: Joubert-Syndrom<br>Panel-Gene: NPHP1, AHI1, TMEM67, CEP290, RPRG1P1L, CC2D2A   | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04, AA_MOL_224/V02, AA_MOL_226/V03 |
| HRN-130: Leukodystrophie und Leukenzephalopathie<br>Panel-Gene: ARSA, EIF2B1, EIF2B2, EIF2B3, EIF2B4, EIF2B5, GALC, PEX1, PEX10, PLP1, TREX1, GJC2, TUBB4A                            | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04, AA_MOL_224/V02, AA_MOL_226/V03 |
| HRZ-010: Hypertrophe Kardiomyopathien<br>Panel-Gene: MYH7, MYBPC3, TNNT2, TNNT3, TPM1, MYL2, MYL3, CSRP3, TNNC1, ACTC1, ACTN2, JPH2, MYPN, PRKAG2                                     | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04, AA_MOL_224/V02, AA_MOL_226/V03 |
| HRZ-020: Dilatative Kardiomyopathien<br>Panel-Gene: TTN, LMNA, MYH7, MYBPC3   | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04, AA_MOL_224/V02, AA_MOL_226/V03 |

| Analyt (Messgröße)   | Untersuchungsgebiet                    | Untersuchungsart  | Untersuchungsmaterial (Matrix) | Untersuchungstechnik  | Anweisung/Version                                    |
|--|--|---|--------------------------------|---|--|
| HRZ-030: Noonan-Syndrom / RASopathien<br>Panel-Gene: Stufe 1: PTPN11, Stufe 2: SOS1, RAF1, RIT1, BRAF, KRAS, Stufe3: CBL, HRAS, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, MAPK1, MRAS, NF1, NRAS, PPP1CB, RAS2, SHOC2, SOS2, SPRED1, SPRED2 | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04,<br>AA_MOL_224/V02,<br>AA_MOL_226/V03 |
| HRZ-040: sonstige isolierte kongenitale Herzfehlbildungen<br>Panel-Gene: CITED2, NKX2-5, FLT4, GATA4, GATA6, GDF1, JAG1, NR2F2, TBX20, CRELD1, GATA5, TAB2   | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04,<br>AA_MOL_224/V02,<br>AA_MOL_226/V03 |
| HRZ-041: Atriumseptumsdefekt (ASD)<br>Panel-Gene: ACTC1, CITED2, NKX2-5, GATA4, GATA6, MYH6, TBX20, TLL1, GATA5, ARHGAP31  | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04,<br>AA_MOL_224/V02,<br>AA_MOL_226/V03 |
| HRZ-042: Ventrikelseptumsdefekt (VSD)<br>Panel-Gene: CITED2, NKX2-5, GATA4, GATA6, GDF1, NR2F2, TBX5, GATA5, TAB2, ARHGAP31  | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04,<br>AA_MOL_224/V02,<br>AA_MOL_226/V03 |
| HRZ-043: Fallot-Tetralogie (TOF)<br>Panel-Gene: NKX2-5, GATA4, GATA6, GDF1, JAG1, NR2F2, TBX1, GATA5, ZFPM2, TAB2, ARHGAP31  | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04,<br>AA_MOL_224/V02,<br>AA_MOL_226/V03 |
| HRZ-050: Long-QT-Syndrom<br>Panel-Gene: KCNQ1, KCNH2, SCN5A, KCNE1, KCNE2, ANK2  | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04,<br>AA_MOL_224/V02,<br>AA_MOL_226/V03 |
| HRZ-060: Brugada-Syndrom<br>Panel-Gene: CACNA1C, CACNB2, SCN1B, SCN2B, SCN10A, SCN5A, TRPM4  | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04,<br>AA_MOL_224/V02,<br>AA_MOL_226/V03 |
| HRZ-070: Herzrhythmusstörungen (Basisdiagnostik)<br>Panel-Gene: KCNH2, KCNJ2, KCNQ1, MYBPC3, MYH7, SCN5A, TNNI3, TNNT2   | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04,<br>AA_MOL_224/V02,<br>AA_MOL_226/V03 |
| HRZ-080: arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiomyopathie/Dysplasie (ARVC/ARVD)<br>Panel-Gene: DSC2, DSG2, DSP, JUP, PKP2, TGFB3, TMEM43   | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04,<br>AA_MOL_224/V02,<br>AA_MOL_226/V03 |
| HRZ-090: Vorhofflimmern<br>Panel-Gene: ABCC9, GJA5, KCNA5, KCNE2, KCNJ2, KCNQ1, NPPA, SCN1B, SCN2B, SCN4B, SCN5A, SCN3B  | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04,<br>AA_MOL_224/V02,<br>AA_MOL_226/V03 |
| HRZ-100: katecholaminerge polymorphe ventrikuläre Tachykardie (CPVT)/<br>Kammerflimmern/Short-QT-Syndrom<br>Panel-Gene: CALM1, CALM2, CALM3, CASQ2, KCNH2, KCNJ2, KCNQ1, RYR2, TRDN, TECRL                               | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04,<br>AA_MOL_224/V02,<br>AA_MOL_226/V03 |
| HRZ-110: linksventrikuläre Non-Compaction Kardiomyopathie (LVNC)<br>Panel-Gene: ACTA2, DTNA, MYBPC3, MYH7, TPM1, PRDM16, LDB3, MIB1  | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04,<br>AA_MOL_224/V02,<br>AA_MOL_226/V03 |
| HRZ-200: Aortenerweiterung<br>Panel-Gene: ACTA2, COL3A1, FBN1, SMAD3, MYH11, MYLK, TGFB2, TGFB1, TGFB2   | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04,<br>AA_MOL_224/V02,<br>AA_MOL_226/V03 |

| Analyt (Messgröße)   | Untersuchungsgebiet                    | Untersuchungsart  | Untersuchungsmaterial (Matrix) | Untersuchungstechnik  | Anweisung/Version                              |
|--|--|---|--------------------------------|---|--|
| <p>MTO-010: Mitochondriopathien und Differentialdiagnosen</p> <p>Panel-Gene: AARS2, ABAT, ABCB6, ABCB7, ABHD5, ACAD8, ACAD9, ACADM, ACADS, ACAD5B, ACADVL, ACAT1, ACO2, ACTG2, AFG3L2, AGK, AGL, AGRN, AIFM1, ALAS2, ALDH18A1, ALDH4A1, ALDH6A1, ALG14, ALG2, AMACR, AMT, ANO10, APTX, ATAD3A, ATP1A3, ATP5F1A, ATP5F1D, ATP5F1E, ATP5MK, ATP7B, ATPAF2, AUH, BCAT2, BCKDHA, BCKDHB, BCS1L, BOLA3, BTBD, C19orf12, C1QBP, CA5A, CAR52, CCDC115, CDKL5, CEP89, CHAT, CHCHD10, CHCHD2, CHKB, CHRNA1, CHRN1, CHRND, CHRNE, CISD2, CLPB, CLPP, COA3, COA5, COA6, COA7, COA8, COAS1, COG8, COLQ, COQ2, COQ4, COQ5, COQ6, COQ7, COQ8A, COQ8B, COQ9, COX10, COX14, COX15, COX20, COX41, COX42, COX5A, COX6A1, COX6A2, COX6B1, COX7B, COX8A, CPS1, CPT1A, CPT2, CRAT, CTBP1, CYB5R3, CYC1, CYCS, CYP11B2, CYP24A1, CYP27A1, CYP27B1, D2HGDH, DARS1, DARS2, DBT, DCC, DDHD1, DGUOK, DHTKD1, DIAPH1, DLAT, DLD, DNA2, DNAJC19, DNAJC3, DNM1L, DNM2, DOK7, DPAGT1, EARS2, ECHS1, ECSIT, EIF2AK3, ELAC2, EMC1, EPG5, ETFA, ETFB, ETFDH, ETHE1, EXOSC3, FA2H, FARS2, FASTKD2, FBP1, FBXL4, FDX2, FDXR, FGF12, FH, FLAD1, FOXRED1, GAMT, GARS1, GATM, GBE1, GCDH, GCK, GCSH, GDAP1, GFAP, GFER, GFM1, GFM2, GFPT1, GK, GLDC, GLRX5, GLUD1, GNPAT, GOT2, GTPBP3, HAAO, HADH, HADHA, HADHB, HARS2, HCCS, HIBCH, HLCS, HMGCL, HMGCS2, HOGA1, HSD17B10, HSPA9, HSPD1, HTRA2, IARS1, IARS2, IBA57, IDH2, ISCA1, ISCA2, ISCU, ITPA, IVD, KARS1, KIF21A, KIF5A, KYNL, L2HGDH, LAMP2, LARS1, LARS2, LIAS, LIPT1, LIPT2, LMBRD1, LONP1, LRP4, LRPPRC, LYRM4, LYRM7, MAOA, MARS2, MCAT, MCCC1, MCCC2, MCEE, MDH2, MECP, MFF, MFN2, MGME1, MICOS13, MICU1, MIPEP, MLYCD, MMAA, MMBM, MMADHC, MMUT, MPC1, MPV17, MRPL12, MRPL3, MRPL44, MRPS16, MRPS2, MRPS22, MRPS23, MRPS25, MRPS34, MRPS7, <u>MSTO1</u></p> <p>Fortsetzung MTO-010 Panel:</p> <p>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, MTFMT, MTM1, MTO1, MTPAP, MTRFR, MUSK, NADK2, NAGS, NARS2, NAXD, NAXE, NBAS, NDUFA1, NDUFA10, NDUFA11, NDUFA12, NDUFA13, NDUFA2, NDUFA4, NDUFA6, NDUFA8, NDUFA9, NDUFAF1, NDUFAF2, NDUFAF3, NDUFAF4, NDUFAF5, NDUFAF6, NDUFAF7, NDUFAF8, NDUFB10, NDUFB11, NDUFB3, NDUFB8, NDUFB9, NDUFS1, NDUFS2, NDUFS3, NDUFS4, NDUFS6, NDUFS7, NDUFS8, NDUFV1, NDUFV2, NFS1, NFU1, NNMAT1, NNT, NR2F1, NSUN3, NUBPL, OAT, OGDH, OPA1, OPA3, OTC, OXCT1, PANK2, PARS2, PC, PCCA, PCCB, PDHA1, PDHB, PDHX, PDK3, PDP1, PDSS1, PDSS2, PET100, PHYH, PINK1, PISD, PITRM1, PLA2G6, PMPCA, PMPCB, PNPLA2, PNPLA4, PNPLA8, PNPT1, POLG, POLG2, POLRMT, POP1, PPA2, PPCS, PPOX, PREPL, PRKN, PTC3, PTRH2, PUS1, PYCR1, PYCR2, PYGM, QRSL1, RAPS, RARS2, REEP1, RMND1, RNASEH1, ROBO3, RRM2B, RTN4IP1, SACS, SAMHD1, SARS2, SBDS, SCO1, SCO2, SDHA, SDHAF1, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SECISBP2, SEPSECS, SERAC1, SFXN4, SLC19A2, SLC19A3, SLC22A5, SLC25A1, SLC25A10, SLC25A11, SLC25A12, SLC25A13, SLC25A15, SLC25A19, SLC25A20, SLC25A22, SLC25A26, SLC25A3, SLC25A32, SLC25A38, SLC25A4, SLC25A42, SLC25A46, SLC33A1, SLC39A8, SLC52A2, SLC52A3, SLC6A8, SPART, SPAST, SPATA5, SPG7, SSBP1, STAT2, STXB1, SUCLA2, SUCLG1, SUGCT, SURF1, TACO1, TAFAZZIN, TALDO1, TANGO2, TARS2, TFAM, TFG, THG1L, TIMM50, TIMM8A, TIMMDC1, TK2, TMEM126A, TMEM126B, TMEM70, TOMM70, TOP3A, TPK1, TRAK1, TRAP1, TRIT1, TRMT10C, TRMT5, TRMU, TRNT1, TSFM, TTC19, TUBB3, TUFM, TWNK, TXN2, TYMP, UQCC2, UQCC3, UQCRB, UQCR2, UQCRFS1, UQCRQ, VARS2, VPS13C, WARS2, WFS1, <u>WWOX</u>, <u>XPMP3</u>, <u>YRCC4</u>, <u>YARS2</u>, <u>YME1L1</u></p> | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04, AA_MOL_224/V02, AA_MOL_226/V03 |
| <p>MYO-010: Gliedergürtelmuskeldystrophien (LGMD)</p> <p>Panel-Gene: CAPN3, DYSF, FKRP, ANO5, GAA, SGCA, SGCB, SGCD, SGCG, LMNA, CAV3</p>  | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04, AA_MOL_224/V02, AA_MOL_226/V03 |
| <p>MYO-020: Myotonien und Periodische Paralyse</p> <p>Panel-Gene: CLCN1, SCN4A, CACNA1S, KCNJ2</p>   | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04, AA_MOL_224/V02, AA_MOL_226/V03 |



| Analyst (Messgröße)  | Untersuchungsgebiet                    | Untersuchungsart  | Untersuchungsmaterial (Matrix) | Untersuchungstechnik  | Anweisung/Version                              |
|--|--|---|--------------------------------|---|--|
| MYO-030: Spinale Muskelatrophien<br>Panel-Gene: TRPV4, UBA1, BICD2, IGHMBP2, ASAH1, ATP7A  | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04, AA_MOL_224/V02, AA_MOL_226/V03 |
| MYO-040: Distale Myopathien<br>Panel-Gene: DYSF, GNE, BICD2, FHL1, CAPN3, FLNC, MATR3  | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04, AA_MOL_224/V02, AA_MOL_226/V03 |
| MYO-050: Strukturmyopathien<br>Panel-Gene: ACTA1, TPM2, TPM3, BIN1, CFL2, DNM2, MTMR14, MTM1, SELENON, RYR1  | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04, AA_MOL_224/V02, AA_MOL_226/V03 |
| MYO-060: Myasthenien<br>Panel-Gene: RAPS, CHRNA1, CHRNB1, CHRND, CHRNE, CHAT, DOK7, MUSK, AGRN, COLQ, GFPT1, DPAGT1, SCN4A   | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04, AA_MOL_224/V02, AA_MOL_226/V03 |
| MYO-070: Myofibrilläre Myopathien<br>Panel-Gene: LDB3, MYOT, FLNC, BAG3, CRYAB, DES, DNAJB6, FHL1  | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04, AA_MOL_224/V02, AA_MOL_226/V03 |
| MYO-080: Metabolische Myopathien<br>Panel-Gene: G6PC, SLC37A4, GAA, AGL, GBE1, PYGM, PFKM, ACADVL, CPT2, ETFDH, PNPLA2   | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04, AA_MOL_224/V02, AA_MOL_226/V03 |
| MYO-090: Kongenitale Myopathien<br>Panel-Gene: LAMA2, SELENON, COL6A1, COL6A2, COL6A3  | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04, AA_MOL_224/V02, AA_MOL_226/V03 |
| MYO-100: Kardiomyopathien (hypertroph)<br>Panel-Gene: MYH7, MYBPC3, TNNT2, TNNT3, TPM1, MYL2, MYL3, CSRP3, TNNC1, ACTC1, ACTN2, JPH2   | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04, AA_MOL_224/V02, AA_MOL_226/V03 |
| MYO-110: Kardiomyopathien (dilatativ)<br>Panel-Gene: TTN, LMNA, MYH7, MYBPC3   | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04, AA_MOL_224/V02, AA_MOL_226/V03 |
| MYO-120: Rhabdomyolyse<br>Panel-Gene: ACADS, ACADM, ACADVL, ALDOA, ANO5, CAV3, CPT2, ENO3, ETFA, ETFB, ETFDH, LPIN1, PFKM, SLC22A5, SLC25A20   | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04, AA_MOL_224/V02, AA_MOL_226/V03 |
| NEU-010: Amyotrophe Lateralsklerose (familiär, fALS)<br>Panel-Gene: SOD1, FUS, TARDBP, VAPB, ANG, FIG4, CHMP2B, MATR3, OPTN, UBQLN2, PPN1, VCP, SQSTM1, TBK1, CHCHD10, HNRNPA1, TUBA4A | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04, AA_MOL_224/V02, AA_MOL_226/V03 |
| NEU-020: Amyotrophe Lateralsklerose (juvenil)<br>Panel-Gene: ALS2, SETX, SPG11, SIGMAR1  | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04, AA_MOL_224/V02, AA_MOL_226/V03 |
| NEU-030: Ataxie (episodisch)<br>Panel-Gene: CACNA1A, CACNB4, KCNA1, SLC1A3, SLC2A1   | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04, AA_MOL_224/V02, AA_MOL_226/V03 |
| NEU-050: Ataxie (spinocerebellär, autosomal-dominant)<br>Panel-Gene: AFG3L2, CACNA1A, CACNB4, DNMT1, KCNA1, PDYN, SLC1A3, VAMP1  | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04, AA_MOL_224/V02, AA_MOL_226/V03 |
| NEU-060: Ataxie (spinocerebelläre, autosomal-rezessiv)<br>Panel-Gene: AFG3L2, GBA2, GRID2, KIF1C, MARS2, MTPAP, POLG, SETX, SPG7   | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04, AA_MOL_224/V02, AA_MOL_226/V03 |

| Analyst (Messgröße)   | Untersuchungsgebiet                    | Untersuchungsart  | Untersuchungsmaterial (Matrix) | Untersuchungstechnik  | Anweisung/Version                                    |
|---|--|---|--------------------------------|---|--|
| NEU-070: Familiäre hemiplegische Migräne (FHM)<br>Panel-Gene: ATP1A2, ATP1A3, CACNA1A, PRRT2, SCN1A, SLC2A1   | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04,<br>AA_MOL_224/V02,<br>AA_MOL_226/V03 |
| NEU-080: Neuronale Ceroid-Lipofuszinosen und neurodegenerative Erkrankungen (NCL)<br>Panel-Gene: ARSA, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CSTB, CTSD, CTSF, DNAJC5, EPM2A, GRN, KCTD7, MFSD8, NHLRC1, PPT1, PRICKLE1, PRICKLE2, SCARB2, TPP1 | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04,<br>AA_MOL_224/V02,<br>AA_MOL_226/V03 |
| NEU-090: Leukodystrophie und Leukenzephalopathie<br>Panel-Gene: ARSA, EIF2B1, EIF2B2, EIF2B3, EIF2B4, EIF2B5, GALC, GJC2, PLP1, TREX1, TUBB4A, PEX1, PEX10  | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04,<br>AA_MOL_224/V02,<br>AA_MOL_226/V03 |
| NEU-100: Neuropathie Basisdiagnostik (Typ 1 und Typ 2)<br>Panel-Gene: PMP22, GJB1, MPZ, MFN2  | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04,<br>AA_MOL_224/V02,<br>AA_MOL_226/V03 |
| NEU-110: Neuropathie (primär demyelinisierend, Typ 1)<br>Panel-Gene: PMP22, GJB1, MPZ, EGR2, NEFL, LITAF, GDAP1, SH3TC2, NDRG1, PRX, CTDP1, SBF2  | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04,<br>AA_MOL_224/V02,<br>AA_MOL_226/V03 |
| NEU-120: Neuropathie (primär axonal, Typ 2)<br>Panel-Gene: MFN2, MPZ, GJB1, RAB7A, KIF1B, GARS1, NEFL, HSPB1, HSPB8, LMNA   | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04,<br>AA_MOL_224/V02,<br>AA_MOL_226/V03 |
| NEU-130: Neuropathie (hereditäre autonome, HSN)<br>Panel-Gene: ATL1, NTRK1, SPTLC1, SPTLC2, ELP1, DNMT1, DNMT2, RETREG1, SCN9A  | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04,<br>AA_MOL_224/V02,<br>AA_MOL_226/V03 |
| NEU-140: Neuropathie (hereditäre distale motorische, HMN)<br>Panel-Gene: BSCL2, PLEKHG5, GARS1, HSPB8, IGHMBP2, DCTN1, SETX   | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04,<br>AA_MOL_224/V02,<br>AA_MOL_226/V03 |
| NEU-150: Hereditäre spastische Paraplegie (HSP, SPG)<br>Panel-Gene: ATL1, CYP7B1, KIF5A, L1CAM, REEP1, SPAST, SPG7, SPG11   | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04,<br>AA_MOL_224/V02,<br>AA_MOL_226/V03 |
| NEU-160: Parkinson, ED 50a<br>Panel-Gene: LRRK2, PRKN, PINK1, SNCA, UCHL1, VPS35, PARK7, ATP13A2, FBXO7, SLC6A3, GBA  | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04,<br>AA_MOL_224/V02,<br>AA_MOL_226/V03 |
| NEU-170: Dystonien<br>Panel-Gene: ATP1A3, ATP13A2, GCH1, PNKD, PRRT2, SLC2A1, SGCE, TAF1, TH, THAP1, TOR1A  | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04,<br>AA_MOL_224/V02,<br>AA_MOL_226/V03 |
| OHR-020: Usher-Syndrom - ausgewählte Gene<br>Panel-Gene: ADGRV1, ARSG, CDH23, CIB2, CLRN1, HARS1, MYO7A, PCDH15, PDZD7, USH1C, USH1G, USH2A, WHRN   | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04,<br>AA_MOL_224/V02,<br>AA_MOL_226/V03 |

| Analyt (Messgröße)  | Untersuchungsgebiet                    | Untersuchungsart  | Untersuchungsmaterial (Matrix) | Untersuchungstechnik  | Anweisung/Version                              |
|---|--|---|--------------------------------|---|--|
| OHR-030: isolierte Hörstörung<br>Panel-Gene: ABHD12, ACTG1, ADCY1, ADGRV1, AIFM1, ARSG, ATP2B2, ATP6V1B1, BCS1L, BSND, CABP2, CACNA1D, CCDC50, CDC14A, CDH23, CEACAM16, CEMIP, CEP250, CEP78, CIB2, CISD2, CLDN14, CLIC5, CLPP, CLRN1, COCH, COL11A1, COL11A2, COL4A3, COL4A4, COL4A5, COL4A6, COL9A2, CRYM, DCDC2, DIABLO, DIAPH1, DIAPH3, DMXL2, DNMT1, DSPP, EDN3, EDNRB, ELMOD3, EPS8, EPS8L2, ERAL1, ESPN, ESRP1, ESRRB, EYA1, EYA4, FGF3, FOXI1, GATA3, GIPC3, GJB2, GJB3, GJB6, GRAP, GRHL2, GRXCR1, GRXCR2, GSDME, HARS1, HARS2, HGF, HOMER2, HOXA2, HSD17B4, ILDR1, KARS1, KCNE1, KCNJ10, KCNQ1, KCNQ4, KITLG, LARS2, LHFPL5, LMX1A, LOXHD1, LRP5, LRTOMT, MAP1B, MARVELD2, MIR96, MITF, MPZL2, MSRB3, MT-RNR1, MT-TS1, MYH14, MYH9, MYO15A, MYO1A, MYO3A, MYO6, MYO7A, NLRP3, OSBPL2, OTOA, OTOF, OTOG, OTOGL, P2RX2, PAX3, PCDH15, PDZD7, PEX1, PEX11B, PEX13, PEX26, PEX6, PEX7, PHYH, PJKV, PLS1, PNPT1, POLR1C, POLR1D, POU3F4, POU4F3, PPIP5K2, PRPS1, PTPRQ, RDX, S1PR2, SERPINB6, SIX1, SIX5, SLC12A2, SLC17A8, SLC26A4, SLC26A5, SLC52A2, SLC7A8, SLITRK6, SMPX, SNAI2, STRC, SYNE4, TBC1D24, TCOF1, TECTA, TIMM8A, TJP2, TMC1, TMEM132E, TMIE, TMPPRSS3, TNC, TPRN, TRIOBP, TRRAP, TSPEAR, USH1C, USH1G, USH2A, WBP2, WFS1, WHRN | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04, AA_MOL_224/V02, AA_MOL_226/V03 |
| OHR-040: syndromale Hörstörung<br>Panel-Gene: ABHD12, ACTG1, ADGRV1, AIFM1, ARSG, ATP6V1B1, BCS1L, BSND, CACNA1D, CD151, CDH23, CEP250, CEP78, CIB2, CISD2, CLPP, CLRN1, COL9A2, COL9A3, COL11A1, COL11A2, COL2A1, COL4A3, COL4A4, COL4A5, COL9A1, DMXL2, DNMT1, DSPP, EDN3, EDNRB, ERAL1, ESPN, EYA1, EYA4, FGF3, FITM2, GATA3, GPSM2, GRHL2, HARS1, HARS2, HSD17B4, KARS1, KCNE1, KCNJ10, KCNQ1, KITLG, LARS2, LRP5, MAP1B, MITF, MYH14, MYH9, MYO6, MYO7A, NLRP3, PAX3, PCDH15, PDZD7, PEX1, PEX11B, PEX13, PEX26, PEX6, PEX7, PHYH, PNPT1, PRPS1, SIX1, SIX5, SLC12A2, SLC26A4, SLC52A2, SLITRK6, SNAI2, SOX10, STRC, TBC1D24, TIMM8A, TJP2, TRRAP, TSPEAR, TUBB4B, TWNK, USH1C, USH1G, USH2A, WFS1, WHRN, POLR1C, POLR1D, TCOF1, PAX2, OPA1, ALMS1   | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04, AA_MOL_224/V02, AA_MOL_226/V03 |
| OHR-050: adulte Hörstörung<br>Panel-Gene: ABHD12, AIFM1, CEACAM16, COCH, COL4A3, COL4A4, COL4A5, COL4A6, DMXL2, DNMT1, EYA4, LMX1A, MIR96, MYH14, MYH9, MYO3A, NLRP3, OSBPL2, P2RX2, PLS1, PNPT1, POU4F3, PRPS1, PTPRQ, SERPINB6, SIX1, SLC17A8, SLC52A2, SLC7A8, SMPX, TBC1D24, TMC1, TNC, TRRAP, TWNK   | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04, AA_MOL_224/V02, AA_MOL_226/V03 |
| OHR-060: auditorische Neuropathie<br>Panel-Gene: ABHD12, AIFM1, DIAPH3, OTOF, PHYH, PJKV, PNPT1, SLITRK6  | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04, AA_MOL_224/V02, AA_MOL_226/V03 |
| PRÄ-010: Noonan Stufe 1a<br>Panel-Gene: PTPN11  | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04, AA_MOL_224/V02, AA_MOL_226/V03 |
| PRÄ-020: Noonan Stufe 1b<br>Panel-Gene: SOS1, RAF1, RIT1, BRAF, KRAS  | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04, AA_MOL_224/V02, AA_MOL_226/V03 |
| PRÄ-030: Noonan Plus<br>Panel-Gene: LZTR1, MAPK1, MRAS, NRAS, PPP1CB, RRAS2, SHOC2, SOS2, SPRED2, CBL, HRAS, MAP2K1, MAP2K2, NF1, SPRED1, CDC42, DHCR7, FGD1, GUSB, ACTB, ACTG1, HDAC8, KDM6A, KMT2D, NIPBL, RAD21, SMC1A, SMC3   | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04, AA_MOL_224/V02, AA_MOL_226/V03 |

| Analyst (Messgröße)   | Untersuchungsgebiet                    | Untersuchungsart  | Untersuchungsmaterial (Matrix) | Untersuchungstechnik  | Anweisung/Version                              |
|---|--|---|--------------------------------|---|--|
| PVP-010: Prävention-Panel<br>Panel-Gene: ACTA2, ACTC1, APC, APOB, ATP7B, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, CACNA1S, COL3A1, DSC2, DSG2, DSP, FBN1, FH, GLA, HFE, KCNH2, KCNQ1, LDLR, LMNA, MEN1, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, MYBPC3, MYH11, MYH7, MYL2, MYL3, NF1, NF2, PCSK9, PKP2, PMS2, PRKAG2, PTEN, RB1, RET, RYR1, RYR2, SCN5A, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SMAD3, SMAD4, STK11, TGFB1, TGFB2, TMEM43, TNNI3, TNNT2, TP53, TPM1, TSC1, TSC2, VHL | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04, AA_MOL_224/V02, AA_MOL_226/V03 |
| RAS-010: Noonan Stufe 1a<br>Panel-Gene: PTPN11  | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04, AA_MOL_224/V02, AA_MOL_226/V03 |
| RAS-020: Noonan Stufe 1b<br>Panel-Gene: SOS1, RAF1, RIT1, KRAS, BRAF  | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04, AA_MOL_224/V02, AA_MOL_226/V03 |
| RAS-030: RASopathien<br>Panel-Gene: CBL, HRAS, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, MAPK1, MRAS, NF1, NRAS, PPP1CB, RAS2, SHOC2, SOS2, SPRED1, SPRED2   | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04, AA_MOL_224/V02, AA_MOL_226/V03 |
| REN-010: Polyzystische Nierenerkrankungen (ADPKD)<br>Panel-Gene: DNAJB11, GANAB, HNF1B, PKD1, PKD2  | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04, AA_MOL_224/V02, AA_MOL_226/V03 |
| REN-020: Polyzystische Nierenerkrankungen (ARPKD)<br>Panel-Gene: ANKS6, BBS10, CEP83, DZIP1L, INVS, MAPKB1, NPHP1, NPHP3, NPHP4, PKHD1, TMEM67, XPNPEP3, ZNF423   | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04, AA_MOL_224/V02, AA_MOL_226/V03 |
| REN-030: Congenitale Fehlbildungen der Nieren und ableitenden Harnwege (CAKUT)<br>Panel-Gene: ACE, AGT, AGTR1, CHRM3, DSTYK, EYA1, FGF20, FRAS1, FREM2, GFRA1, GREB1L, GRIP1, HPSE2, ITGA8, JAG1, LRIG2, NRIP1, PAX2, PBX1, REN, RET, ROBO2, SALL1, SALL4, SOX17, TBX18, ZIC3   | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04, AA_MOL_224/V02, AA_MOL_226/V03 |
| REN-040: Alport-Syndrom<br>Panel-Gene: COL4A3, COL4A4, COL4A5, MYH9   | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04, AA_MOL_224/V02, AA_MOL_226/V03 |
| REN-050: Nephrotisches Syndrom (FSGS)<br>Panel-Gene: ARHGDI, AVIL, COQ8B, DGKE, EMP2, KANK2, KIRREL1, LAMB2, MAGI2, NOS1AP, NPHS1, NPHS2, NUP107, NUP133, NUP160, NUP205, NUP85, NUP93, PLCE1, PTPRO, SGPL1, TBC1D8B, WT1   | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04, AA_MOL_224/V02, AA_MOL_226/V03 |
| REN-051: Fokale segmentale Glomerulosklerose<br>Panel-Gene: ACTN4, ANLN, APOL1, CD2AP, CRB2, INF2, LMX1B, MYO1E, PAX2, TRPC6  | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04, AA_MOL_224/V02, AA_MOL_226/V03 |
| REN-052: Galloway-Mowat-Syndrom<br>Panel-Gene: GON7, LAGE3, NUP107, NUP133, OSGEP, TP53RK, TPRKB, WDR4, WDR73, YRDC   | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04, AA_MOL_224/V02, AA_MOL_226/V03 |
| SKN-010: Kongenitale Ichthyosen<br>Panel-Gene: ABCA12, ALOX12B, ALOXE3, CYP4F22, NIPAL4, PNPLA1, SLC27A4, TGM1, CERS3, LIPN   | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04, AA_MOL_224/V02, AA_MOL_226/V03 |
| SKN-020: Epidermolysis bullosa simplex<br>Panel-Gene: DST, KRT14, KRT5, TGM5, KLHL24  | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04, AA_MOL_224/V02, AA_MOL_226/V03 |

| Analyt (Messgröße)   | Untersuchungsgebiet                    | Untersuchungsart  | Untersuchungsmaterial (Matrix) | Untersuchungstechnik  | Anweisung/Version                                    |
|--|--|---|--------------------------------|---|--|
| SKN-030: Epidermolysis bullosa simplex mit Muskeldystrophie<br>Panel-Gene: PLEC  | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04,<br>AA_MOL_224/V02,<br>AA_MOL_226/V03 |
| SKN-040: Epidermolysis bullosa junctionalis<br>Panel-Gene: COL17A1, ITGB4, LAMA3, LAMB3, LAMC2   | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04,<br>AA_MOL_224/V02,<br>AA_MOL_226/V03 |
| SKN-050: Epidermolysis bullosa dystrophica<br>Panel-Gene: COL17A1, MMP1  | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04,<br>AA_MOL_224/V02,<br>AA_MOL_226/V03 |
| SKN-060: Ektodermale Dysplasie<br>Panel-Gene: TSPEAR, CDH3, EDAR, EDA, GJB6, HOXC13, KRT85, MSX1, PRKD1, WNT10A, EDARADD, NLRP1, MPLKIP, PORCN, KRT74  | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04,<br>AA_MOL_224/V02,<br>AA_MOL_226/V03 |
| SKN-070: Progerie und progeroide Syndrom<br>Panel-Gene: BLM, ERCC8, LMNA, PYCR1, ALDH18A1, RECQL4, WRN, BANF1, ANAPC1  | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04,<br>AA_MOL_224/V02,<br>AA_MOL_226/V03 |
| SLT-010: Kleinwuchs<br>Panel-Gene: ALPL, BMP2, COL2A1, COL10A1, COMP, FGFR3, GH1, GHR, IHH, NPR2, PTH1R, RMRP, SHOX  | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04,<br>AA_MOL_224/V02,<br>AA_MOL_226/V03 |
| SLT-020: Großwuchs<br>Panel-Gene: CDKN1C, DDNMT3A, EZH2, GPC3, NFIX, MED12, NSD1, SUZ12  | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04,<br>AA_MOL_224/V02,<br>AA_MOL_226/V03 |
| SLT-030: Skelettdysplasien<br>Panel-Gene: COL1A1, COL1A2, COL2A1, COL9A1, COL9A2, FGFR3, SLC26A2, SOX9, TRAPPC2  | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04,<br>AA_MOL_224/V02,<br>AA_MOL_226/V03 |
| SLT-040: Kraniosynostose<br>Panel-Gene: ALX1, ALX3, ALX4, BMP4, EFN1, ESCO2, FGFR1, FGFR2, FGFR3, RAB23, RUNX2, SKI, WDR35   | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04,<br>AA_MOL_224/V02,<br>AA_MOL_226/V03 |
| SLT-050: Arthrogryposis<br>Panel-Gene: ACTA1, ADCY6, ADGRG6, CHRNG, CHST14, CNTNAP1, DNM2, DOK7, ECEL1, ERBB3, ERGIC1, FBN2, FKBP10, GLDN, GLE1, LGI4, MYBPC1, MYH3, MYH8, NEB, NEK9, PIEZO2, PIP5K1C, PLOD2, PPP3CA, SCYL2, SLC35A3, SMPD4, SYNE1, TNNI2, TNNI3, TOR1A, TPM2, VIPAS39, VPS33B | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04,<br>AA_MOL_224/V02,<br>AA_MOL_226/V03 |
| SLT-060: Osteogenesis imperfecta<br>Panel-Gene: COL1A1, COL1A2, IFITM5, SERPINF1, CRTAP, P3H1, PPIB, SERPINH1, FKBP10, SP7, BMP1, WNT1, TMEM38B  | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04,<br>AA_MOL_224/V02,<br>AA_MOL_226/V03 |
| SLT-070: Osteopetrose<br>Panel-Gene: CA2, CLCN7, CTSK, LRP5, TCIRG1, TNFRSF11A, TNFSF11, SNX10, OSTM1, PLEKHM1   | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04,<br>AA_MOL_224/V02,<br>AA_MOL_226/V03 |
| SWS-010: Glykogenspeicher-erkrankungen<br>Panel-Gene: G6PC, SLC37A4, GAA, AGL, GBE1, PFKM, PHKA1, PHKA2, PYGM  | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04,<br>AA_MOL_224/V02,<br>AA_MOL_226/V03 |
| SWS-020: Fettsäureoxidations-störungen<br>Panel-Gene: ABHD5, ACADM, ACADS, ACADVL, CPT1A, CPT2, ETFA, ETFB, ETFDH, HADH, HADHA, HADHB, PNPLA2, SLC22A5, SLC25A20   | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04,<br>AA_MOL_224/V02,<br>AA_MOL_226/V03 |

| Analyt (Messgröße)  | Untersuchungsgebiet                    | Untersuchungsart  | Untersuchungsmaterial (Matrix) | Untersuchungstechnik  | Anweisung/Version                                    |
|---|--|---|--------------------------------|---|--|
| SWS-030: MODY-Diabetes<br>Panel-Gene: HNF4A, GCK, HNF1A, PDX1, HNF1B, NEUROD1, KLF11, CEL, PAX4, INS, BLK, ABCC8, KCNJ11, APPL1, RFX6, ZFP57, AKT2  | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04,<br>AA_MOL_224/V02,<br>AA_MOL_226/V03 |
| SWS-040: Familiäre Hypercholesterinämie<br>Panel-Gene: LDLR, APOB, PCSK9, LDLRAP1, ABCG5, ABCG8, APOE   | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04,<br>AA_MOL_224/V02,<br>AA_MOL_226/V03 |
| SWS-050: Adipositas<br>Panel-Gene: ABCC8, ADCY3, ADRB2, ADRB3, AFF4, AGRP, ALMS1, ARL6, BBIP1, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, BDNF, CARTPT, CEL, CEP19, CEP290, CUL4B, DYRK1B, EIF2AK3, ENPP1, FOXP3, GCK, GHRL, GLIS3, GNAS, HNF1A, HNF1B, HNF4A, IFT27, INS, KCNJ11, LEP, LEPR, LZTFL1, MAGEL2, MC3R, MC4R, MKKS, MKS1, NEUROD1, NEUROG3, NROB2, NTRK2, PCSK1, PDX1, PHF6, PHIP, POMC, PPARG, PPARGC1B, PTF1A, RFX6, SDC3, SDCCAG8, SH2B1, SIM1, TRIM32, TRIP12, TTC8, TUB, UCP1, UCP3, VPS13B, WDPCCP | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04,<br>AA_MOL_224/V02,<br>AA_MOL_226/V03 |
| SWS-060: Hereditäre Porphyrien<br>Panel-Gene: ABCC2, ALAD, ALAS2, CDIN1, CPOX, FECH, GATA1, HFE, HMBS, PPOX, SLC19A2, UROD, UROS  | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04,<br>AA_MOL_224/V02,<br>AA_MOL_226/V03 |
| SWS-070: Hyperkalzämie<br>Panel-Gene: AIRE, AP2S1, ATP7B, CASR, CYP24A1, GATA3, GCM2, GNA11, HADHB, MEN1, PTH, SLC12A1, SLC17A5, SLC34A1, SOX3, STX16, TBCE, TBX2, NKX2-1, CDC73, CHD7, FAM111A   | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04,<br>AA_MOL_224/V02,<br>AA_MOL_226/V03 |
| SWS-080: Hypoparathyreoidismus<br>Panel-Gene: AIRE, AP2S1, CASR, CYP24A1, GATA3, GCM2, GNA11, HADHB, PTH, SOX3, STX16, TBCE, FAM111A  | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04,<br>AA_MOL_224/V02,<br>AA_MOL_226/V03 |
| SWS-090: Hyperparathyreoidismus<br>Panel-Gene: AIRE, AP2S1, CASR, CDKN1B, GCM2, GNA11, MEN1, PTH, RET, CDC73  | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04,<br>AA_MOL_224/V02,<br>AA_MOL_226/V03 |
| SWS-100: Hypothyroidismus<br>Panel-Gene: NKX2-5, IGSF1, IRS4, PAX8, TBL1X, THRA, THRB, NKX2-1, TSHB, TSHR, DUOX2  | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04,<br>AA_MOL_224/V02,<br>AA_MOL_226/V03 |
| SWS-110: klassisches Adrenogenitales Syndrom<br>Panel-Gene: CYP11B1, CYP11B2, CYP17A1, CYP19A1, HSD3B2, POR, STAR   | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04,<br>AA_MOL_224/V02,<br>AA_MOL_226/V03 |

| Analyt (Messgröße)   | Untersuchungsgebiet                    | Untersuchungsart  | Untersuchungsmaterial (Matrix) | Untersuchungstechnik  | Anweisung/Version                                    |
|--|--|---|--------------------------------|---|--|
| TMR-010: Brust- und Eierstockkrebs<br>Panel-Gene: BRCA1, BRCA2   | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04,<br>AA_MOL_224/V02,<br>AA_MOL_226/V03 |
| TMR-020: Brust- und Eierstockkrebs<br>Panel-Gene: BRCA1, BRCA2, CHEK2, PALB2, RAD51C   | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04,<br>AA_MOL_224/V02,<br>AA_MOL_226/V03 |
| TMR-030: Brust- und Eierstockkrebs<br>Panel-Gene: ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, PALB2, PTEN, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53 | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04,<br>AA_MOL_224/V02,<br>AA_MOL_226/V03 |
| TMR-040: Fanconi-Anämie<br>Panel-Gene: FANCA, FANCC, FANCG, BRCA2, FANCD2, FANCE, FANCB  | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04,<br>AA_MOL_224/V02,<br>AA_MOL_226/V03 |
| TMR-050: Hereditäres nicht-polypöses Kolonkarzinom (HNPCC)<br>Panel-Gene: MLH1, MSH2, MSH6, PMS2   | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04,<br>AA_MOL_224/V02,<br>AA_MOL_226/V03 |
| TMR-051: Hereditäres nicht-polypöses Kolonkarzinom (HNPCC)<br>Panel-Gene: MLH1, PMS2   | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04,<br>AA_MOL_224/V02,<br>AA_MOL_226/V03 |
| TMR-052: Hereditäres nicht-polypöses Kolonkarzinom (HNPCC)<br>Panel-Gene: MSH2, MSH6   | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04,<br>AA_MOL_224/V02,<br>AA_MOL_226/V03 |
| TMR-060: Paragangliom-Phäochromozytom-Syndrom<br>Panel-Gene: MAX, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, TMEM127, NF1, VHL, RET                 | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04,<br>AA_MOL_224/V02,<br>AA_MOL_226/V03 |

| Analyst (Messgröße)   | Untersuchungsgebiet                    | Untersuchungsart  | Untersuchungsmaterial (Matrix) | Untersuchungstechnik  | Anweisung/Version                                    |
|---|--|---|--------------------------------|---|--|
| TMR-070: Hereditäre adenomatöse Polyposis<br>Panel-Gene: APC, MUTYH, NTHL1, MSH3, POLD1, POLE, BMPR1A, SMAD4, STK11, PTEN, RNF43, GREM1                     | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04,<br>AA_MOL_224/V02,<br>AA_MOL_226/V03 |
| TMR-080: Schilddrüsenkarzinom<br>Panel-Gene: APC, PTEN, RET, SDHB, SDHC, SDHD, STK11, TP53  | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04,<br>AA_MOL_224/V02,<br>AA_MOL_226/V03 |
| TMR-090: Pankreaskarzinom<br>Panel-Gene: BRCA1, BRCA2, CDKN2A, MLH1, MSH2, PALB2, STK11, CHEK2, TP53, PMS2, MSH6, EPCAM, MEN1, ATM, VHL, SPINK1, PRSS1, APC | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04,<br>AA_MOL_224/V02,<br>AA_MOL_226/V03 |
| TMR-100: Magenkarzinom<br>Panel-Gene: BMPR1A, CDH1, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, SMAD4, STK11, TP53, APC, PALB2   | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04,<br>AA_MOL_224/V02,<br>AA_MOL_226/V03 |
| TMR-110: Prostatakarzinom<br>Panel-Gene: BRCA1, BRCA2, CHEK2, HOXB13, PALB2, ATM  | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04,<br>AA_MOL_224/V02,<br>AA_MOL_226/V03 |
| TMR-120: Nierenkarzinom<br>Panel-Gene: BAP1, FH, FLCN, MET, PTEN, SDHA, SDHB, SDHC, SDHD, TP53, TSC1, TSC2, VHL, WT1  | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04,<br>AA_MOL_224/V02,<br>AA_MOL_226/V03 |
| TMR-130: Tumor des zentralen Nervensystems<br>Panel-Gene: APC, PTCH1, SUFU, TP53, TSC1, TSC2, CDKN2A, LZTR1, NF1, NF2, POT1, SMARCA4, SMARCB1               | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04,<br>AA_MOL_224/V02,<br>AA_MOL_226/V03 |
| TMR-140: Melanom<br>Panel-Gene: ACD, BAP1, BRCA2, CDK4, CDKN2A, MC1R, MITF, POT1, TERF2IP, TERT   | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04,<br>AA_MOL_224/V02,<br>AA_MOL_226/V03 |
| TMR-150: Endometriumkarzinom<br>Panel-Gene: MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, PTEN  | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04,<br>AA_MOL_224/V02,<br>AA_MOL_226/V03 |



| Analyt (Messgröße)   | Untersuchungsgebiet                    | Untersuchungsart  | Untersuchungsmaterial (Matrix) | Untersuchungstechnik  | Anweisung/Version                              |
|--|--|---|--------------------------------|---|--|
| ZIL-010: Bardet-Biedl-Syndrom<br>Panel-Gene: BBS1, BBS2, ARL6, BBS4, BBS5, MKKS, BBS7, TTC8, BBS9, BBS10, TRIM32, BBS12, MKS1, CEP290, WPCP, SDCCAG8, LZTF11, BBIP1, IFT27, IFT172, CFAP418, IFT74   | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04, AA_MOL_224/V02, AA_MOL_226/V03 |
| ZIL-020: Joubert-Syndrom<br>Panel-Gene: INPP5E, TMEM216, AHI1, NPHP1, CEP290, TMEM67, RPGRIP1L, ARL13B, CC2D2A, OFD1, KIF7, TCTN1, TMEM237, CEP41, TMEM138, CPLANE1, TCTN3, ZNF423, TMEM231, CSPP1, PDE6D, KIAA0586, TCTN2, CEP104, KATNIP, B9D1, MKS1, TMEM107, ARMC9, CEP120, SUFU, PIBF1, B9D2, ARL3, FAM149B1, TOGARAM1, KIAA0753, TMEM218, IFT74  | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04, AA_MOL_224/V02, AA_MOL_226/V03 |
| ZIL-030: Kurzrippen-Polydaktylie-Syndrom (SRTD)<br>Panel-Gene: IFT80, DYNC2H1, TTC21B, WDR19, NEK1, WDR35, DYNC2I1, IFT140, IFT172, DYNC2I2, CEP120, KIAA0586, DYNC2L1, IFT52, DYNLT2B, IFT43, IFT81, INTU, KIAA0753   | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04, AA_MOL_224/V02, AA_MOL_226/V03 |
| ZIL-040: Meckel-Gruber-Syndrom<br>Panel-Gene: MKS1, TMEM216, TMEM67, CEP290, RPGRIP1L, CC2D2A, NPHP3, TCTN2, B9D1, B9D2, TMEM231, KIF14, TMEM107, TXNDC15  | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04, AA_MOL_224/V02, AA_MOL_226/V03 |
| ZIL-050: Nephronophthise<br>Panel-Gene: NPHP1, INVS, NPHP3, NPHP4, GLIS2, NEK8, TMEM67, TTC21B, WDR19, ZNF423, CEP164, ANKS6, CEP83, CCDC2, MAPKBP1  | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04, AA_MOL_224/V02, AA_MOL_226/V03 |
| ZIL-060: Orofaziodigitales Syndrom (OFD)<br>Panel-Gene: OFD1, TCTN3, DDX59, CPLANE1, C2CD3, KIAA0753, TMEM107, INTU, IFT57   | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04, AA_MOL_224/V02, AA_MOL_226/V03 |
| ZIL-070: Primäre ziliäre Dyskinesie/CILD<br>Panel-Gene: DNAI1, DNAAF3, DNAH5, HYDIN, NME8, DNAH11, DNAI2, DNAAF2, RSPH4A, RSPH9, DNAAF1, CCDC39, CCDC40, DNAL1, CCDC103, DNAAF5, DNAAF11, ODAD1, DRC1, ZMYND10, ODAD2, RSPH1, DNAAF4, CFAP298, CCDC65, SPAG1, CCNO, RSPH3, GAS8, DNAJB13, ODAD4, DNAAF6, CFAP300, LRRC56, DNAH9, GAS2L2, MCIDAS, FOXJ1, NEK10, TTC12, STK36, TP73, NME5  | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04, AA_MOL_224/V02, AA_MOL_226/V03 |
| ZIL-080: Senior-Loken-Syndrom<br>Panel-Gene: NPHP1, NPHP4, IQCB1, CEP290, SDCCAG8, WDR19, TRAF3IP1   | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04, AA_MOL_224/V02, AA_MOL_226/V03 |
| genetikum-Panel (kundenspezifisches Panel)<br>ABRAXAS1, ACD, ACTA2, ACTC1, ADGRG2, AIP, AKT1, AKT2, AKT3, ALK, APC, APOB, AR, ARID1A, ARID1B, ARID2, ATM, ATP7B, ATR, AXIN2, BAP1, BARD1, BLM, BMP15, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, BRIP1, BTG4, C11orf80, CACNA1S, CASR, CCND2, CDC73, CDH1, CDK4, CDKN1B, CDKN2A, CDKN2B, CEBPA, CFTR, CHEK2, COL3A1, CPA1, CTRC, CYP11B1, CYP17A1, CYP19A1, DDB2, DIAPH2, DICER1, DIS3L2, DMRT1, DPF2, DSC2, DSG2, DSP, EGF, EPCAM, EPHB4, ERCC1, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, ERCC6, ERCC8, EXT1, EXT2, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, FBN1, FGFR1, FH, FIGLA, FLCN, FOXL2, FSHR, GALNT12, GATA2, GLA, GNA11, GNAQ, GNAS, GPC3, GREM1, HDAC8, HFE, HFM1, HOXB13, HRAS, HSD3B2, KCNH2, KCNJ2, KCNQ1, KDM6A, KHDC3L, KIF1B, KIT, KLHL10, KMT2D, KRAS, LDLR, LMNA, LZTR1, M1AP, MAX, MC1R, MCM9, MEI1, MEN1, MET, MITF, MLH1, MLH3, MRE11, MSH2, MSH3, MSH4, MSH6, MTOR, MUTYH, MYBPC3, MYH11, MYH7, MYL2, MYL3, NBN, NF1, NF2, NIPBL, | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04, AA_MOL_224/V02, AA_MOL_226/V03 |

| Analyt (Messgröße)   | Untersuchungsgebiet                    | Untersuchungsart  | Untersuchungsmaterial (Matrix) | Untersuchungstechnik  | Anweisung/Version                              |
|--|--|---|--------------------------------|---|--|
| Fortsetzung genetikum-Panel:<br>NLRP2, NLRP5, NLRP7, NOBOX, NR5A1, NRAS, NSD1, NTHL1, PADI6, PALB2, PANX1, PATL2, PBRM1, PCSK9, PDGFRA, PHOX2B, PIK3CA, PIK3R2, PKP2, PMS1, PMS2, POF1B, POLD1, POLE, POR, POT1, POU6F2, PRKAG2, PRKAR1A, PRSS1, PTCH1, PTCH2, PTEN, PTPN11, RAD21, RAD50, RAD51, RAD51B, RAD51C, RAD51D, RASA1, RASA2, RB1, REC114, RECQL4, REST, RET, RHBDF2, RINT1, RNF43, RUNX1, RYR1, RYR2, SCN4A, SCN5A, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SEC23B, SHOC1, SLC35A2, SLX4, SMAD3, SMAD4, SMARCA4, SMARCB1, SMARCC2, SMARCD1, SMARCE1, SMC1A, SMC3, SOX11, SOX4, SPINK1, SPRED1, STAG3, STAR, STK11, SUFU, SYCE1, SYCP2, TERC, TERF2IP, TERT, TEX11, TEX14, TEX15, TGFBR1, TGFBR2, TLE6, TMEM127, TMEM43, TNNT3, TNNT2, TP53, TPM1, TRIP13, TSC1, TSC2, TUBB8, VHL, WEE2, WRN, WT1, XPA, XPC, XRCC2, XRCC3, ZP1, ZP2, ZP3 |  |   |                                |   |  |
| Whole Exome Sequenzierung (WES)  | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) | genomische DNA <sup>1</sup>    | Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP 63182a31, GSVar3.1 | AA_MOL_221/V04, AA_MOL_224/V02, AA_MOL_226/V03 |
| fra(X)-Syndrom   | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | Molekularbiologische Untersuchung (Hybridisierungsverfahren)  | genomische DNA <sup>1</sup>    | Southern-Blot-Analyse   | AA_MOL_207/V03,                                |
| Myotone Dystrophie   | Humangenetik (Molekulare Humangenetik) | Molekularbiologische Untersuchung (Hybridisierungsverfahren)  | genomische DNA <sup>1</sup>    | Southern-Blot-Analyse   | AA_MOL_208/V04                                 |
| angeborener Chromosomensatz  | Humangenetik (Zytogenetik)             | Chromosomenanalyse  | genomische DNA <sup>1</sup>    | Molekulare Karyotypisierung   | AA_MOL_044/V09, AA_MOL_045/V08                 |