Liste der akkreditierten Verfahren

genetikum - Genetische Beratung & Diagnostik

[1]aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten, Nabelschnurblut, Gewebeproben[a] und Mundschleimhautabstrich. Ausnahmen: spätmanifestierte Erkrankungen werden entsprechend GenDG nicht pränatal untersucht

[a]Die Proben werden vom Labor ohne vorherige histologische Beurteilung bearbeitet und analysiert

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsgebiet	Untersuchungsart	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
AR spinobulbäre Muskelatrophie (Typ Kennedy)	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	PCR, Fragmentlängenanalyse, Sanger-Sequenzierung	AA_MOL_212/V03
ATP7A Menkes-Syndrom	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA	AA_MOL_311/V01
ATP7B Morbus Wilson	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA	AA_MOL_312/V01
AZFa-c Azoospermiefaktor	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	PCR, Fragmentlängenanalyse	AA_MOL_217/V01
BRCA1 Brust- und Eierstockkrebs	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA	AA_MOL_315/V01
BRCA2 Brust- und Eierstockkrebs	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA	AA_MOL_316/V01
CACNA1S Hyper-/Hypokaliämische periodische Paralyse, (HypoPP, HyperPP)	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	PCR, Sanger-Sequenzierung	AA_MOL_320/V01
CDKL5 Rett-like-Syndrom	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA	AA_MOL_325/V01
CFTR Cystische Fibrose	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	PCR, Elucigene CF-EU2v1 Kit, Sanger Sequenzierung, MLPA	AA_MOL_216/V02, AA_MOL_328/V01
CLCN1 Myotonia congenita (Typ Thomsen/Typ Becker)	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA	AA_MOL_331/V02
CNBP Myotone Dystrophie Typ 2 (DM2/PROMM)	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	PCR, Fragmentlängenanalyse	AA_MOL_232/V01
COL1A1 Osteogenesis imperfecta	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA	AA_MOL_333/V01
COL1A2 Osteogenesis imperfecta	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA	AA_MOL_334/V01
CYP21A2 Adrenogenitales Syndrom (AGS)	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA	AA_MOL_337/V02
DHCR7 Smith-Lemli-Opitz-Syndrom (SLOS)	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA	AA_MOL_339/V02

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsgebiet	Untersuchungsart	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
DMD Duchennesche/Beckersche Muskeldystrophie (DMD, BMD)	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA	AA_MOL_214/V01, AA_MOL_340/V01
DMPK Myotone Dystrophie (DM1)	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	PCR, Fragmentlängenanalyse	AA_MOL_208/V05
FBN1 Marfan-Syndrom	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA	AA_MOL_359/V01
FGFR2 Kraniosynostosen	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA	AA_MOL_365/V02
FGFR3 Achondroplasie, Hypochondroplasie, Thanatophore Dysplasie (ACH, HCH, TD)	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA	AA_MOL_366/V02
FMR1 fra(X)-Syndrom	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	PCR, Fragmentlängenanalyse	AA_MOL_207/V04
GAA Glykogenose Typ II (Pompe)	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	PCR, Sanger-Sequenzierung	AA_MOL_376/V02
GCK MODY Typ 2	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA	AA_MOL_378/V01
GDAP1 Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, Typ 4A (CMT4A)	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA	AA_MOL_379/V02
GJB1 Cx32, Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, X-chromosomal dominant (CMTX)	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA	AA_MOL_381/V01
GJB2 Schwerhörigkeit (Cx26)	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA	AA_MOL_382/V02
GLA Morbus Fabry	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA	AA_MOL_385/V01
GNE Nonaka-Myopathie	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	PCR, Sanger-Sequenzierung	AA_MOL_570/V01
HFE Hämochromatose (H63D, C282Y)	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA	AA_MOL_390/V03
HNF1A MODY Typ 3	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA	AA_MOL_391/V02
HNF1B MODY Typ 5	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA	AA_MOL_392/V01
HNF4A MODY Typ 1	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA	AA_MOL_393/V01

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsgebiet	Untersuchungsart	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
HTT Chorea Huntington	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	PCR, Fragmentlängenanalyse	AA_MOL_209/V02
KCNJ2 Andersen-Tawil-Syndrom	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA	AA_MOL_402/V03
KRAS Noonan-Syndrom	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	PCR, Sanger-Sequenzierung	AA_MOL_409/V01
MECP2 Rett-Syndrom	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA	AA_MOL_414/V01
MEFV Mittelmeerfieber, familiär (FMF)	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	PCR, Sanger-Sequenzierung	AA_MOL_416/V02
MEN1 Multiple endokrine Neoplasie Typ 1	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA	AA_MOL_528/V01
MFN2 Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, axonal, Typ 2 (CMT2A)	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA	AA_MOL_420/V01
MPZ Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, Typ 1B (CMT1B)	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA	AA_MOL_422/V02
NF1 Neurofibromatose Typ 1	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA	AA_MOL_428/V01
NF2 Neurofibromatose Typ 2	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA	AA_MOL_429/V01
NIPBL Cornelia-de-Lange Syndrom	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA	AA_MOL_431/V01
NSD1 Sotos-Syndrom	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA	AA_MOL_436/V02
PAFAH1B1 Lissencephalie (LIS1)	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA	AA_MOL_411/V01
PMP22 Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, demyelinisierend, Typ 1A (CMT1A), Hereditäre Neuropathie mit Druckläsion (HNPP)	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA	AA_MOL_211/V02, AA_MOL_443/V01
Prader-Willi-Syndrom	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	MS-MLPA	AA_MOL_210/V02
pränataler PCR-Schnelltest	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Fluoreszenz-PCR, Fragmentlängenanalyse	AA_MOL_036/V12
PTPN11 Noonan-Syndrom (NS1), LEOPARD-Syndrom (LPRD1)	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	PCR, Sanger-Sequenzierung	AA_MOL_452/V01
PYGM Glykogenose Typ V (McArdle)	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	PCR, Sanger-Sequenzierung	AA_MOL_453/V02

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsgebiet	Untersuchungsart	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
RAF1 Noonan-Syndrom (NS5), LEOPARD-Syndrom (LPRD2)	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	PCR, Sanger-Sequenzierung	AA_MOL_456/V01
RET Multiple endokrine Neoplasie Typ 2	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA	AA_MOL_529/V01
RYR1 Maligne Hyperthermie	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	PCR, Sanger-Sequenzierung	AA_MOL_459/V01
SCN1A Dravet-Syndrom	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA	AA_MOL_460/V01
SCN4A Potassium-aggravated Myotonia (PAM), Paramyotonia congenita	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	PCR, Sanger-Sequenzierung	AA_MOL_461/V01
SERPINA1 Alpha-1-Antitrypsin-Mangel	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	Blut, DNA; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA	AA_MOL_463/V02
SHOX SHOX-Defizienz	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA	AA_MOL_466/V01
SLC26A4 Pendred-Syndrom	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	PCR, Sanger-Sequenzierung	AA_MOL_467/V01
SLC2A1 Glukose-Transporter-Defizienz (GLUT1)	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	PCR, Sanger-Sequenzierung	AA_MOL_386/V01
SLC9A6 Angelman-like-Syndrom	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	PCR, Sanger-Sequenzierung	AA_MOL_468/V01
SMN1 Spinale Muskelatrophie (SMA)	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	PCR, Fragmentlängenanalyse, MLPA	AA_MOL_213/V01
SOS1 Noonan-Syndrom (NS4)	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	PCR, Sanger-Sequenzierung	AA_MOL_469/V01
SPRED1 Legius-Syndrom	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA	AA_MOL_473/V02
SRCAP Floating-Harbor-Syndrom	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	PCR, Sanger-Sequenzierung	AA_MOL_475/V01
TGFBR1 Loeys-Dietz-Syndrom (LDS1)	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA	AA_MOL_478/V01
TGFBR2 Loeys-Dietz-Syndrom (LDS2)	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA	AA_MOL_479/V01
TRPV4 Spinale Muskelatrophie, distale	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	PCR, Fragmentlängenanalyse, MLPA	AA_MOL_483/V01

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsgebiet	Untersuchungsart	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
TSC1 Tuberöse Sklerose	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA	AA_MOL_484/V01
TSC2 Tuberöse Sklerose	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA	AA_MOL_485/V01
UBE3A Angelman-Syndrom	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	MS-MLPA, Sanger-Sequenzierung	AA_MOL_210/V02, AA_MOL_487/V01
UGT1A1 Morbus Meulengracht (Gilbert-Syndrom), Crigler-Najjar-Syndrom	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	PCR, Sanger-Sequenzierung, Fragmentlängenanalyse	AA_MOL_488/V03
STR-Markeranalyse	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	PCR, Fragmentlängenanalyse	AA_MOL_038/V09
Subtelomeranalyse	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	MLPA	AA_MOL_041/V07
Mikrodeletions- und Mikroduplikationssyndrome	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	MLPA	AA_MOL_041/V07
Markerchromosomen-Abklärung	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	MLPA	AA_MOL_041/V07
AUG-010: Augenfehlbildungen (Mikrophthalmie/Anophthalmie/Nanophthalmie/Kryptophthalmus/Kolobom) 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[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05 megSAP, ngsCAT
AUG-020: Möbius-Syndrom/Okulofaziale Parese Panel-Gene: HOXB1, HOXA1, KIF21A, PLXND1, REV3L, SEMA3A, TUBB3	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
AUG-021: chronisch progressive externe Ophthalmoplegie (CPEO)/Ptosis Panel-Gene: MTRFR, BRPF1, CHRNE, DGUOK, DNA2, DNM2, FOXL2, MGME1, MYF5, MYH2, OPA1, POLG, POLG2, RNASEH1, ROBO3, RRM2B, SLC19A3, SLC25A4, SLC52A2, SLC52A3, SPG7, TK2, TOP3A, TWNK, TYMP, MT-TL1, MT-TI, MT-TN, MT-TK, MT-TL2	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
AUG-022: kongenitale Fibrose der äußeren Augenmuskeln (CFEOM) Panel-Gene: COL25A1, KIF21A, PHOX2A, TUBB3	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
AUG-023: Nystagmus Panel-Gene: CACNA1F, FRMD7, GPR143, PAX6	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
AUG-024: Okulomotorische Apraxie Panel-Gene: APTX, LAMA1, PIK3R5, SETX	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsgebiet	Untersuchungsart	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
AUG-025: Duane Syndrom Panel-Gene: CHN1, HOXA1, MAFB, SALL4	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
AUG-030: Optikusatrophie (Basisdiagnostik: 3 häufigste LHON-Veränderungen) Gene: ACO2, AFG3L2, ANTXR1, ATP1A3, AUH, MTRFR, C19orf12, CISD2, DNAJC19, DNAJC30, DNM1L, FA2H, FDXR, ISCA2, MIEF1, MFN2, MT-ND1, MT-ND3, MT-ND4, MT-ND4L, MT-ND5, MT-ND6, MTPAP, NARS2, NBAS, NDUFS2, NR2F1, OPA1, OPA3, PDSS1, POLG, PRPS1, RTN4IP1, SLC19A2, SLC25A46, SLC52A2, SNX10, SPG7, SSBP1, TIMM8A, TMEM126A, TSFM, UCHL1, WFS1, YME1L1	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05 megSAP, ngsCAT
AUG-040: Leber'sche kongenitale Amaurose 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[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05 megSAP, ngsCAT
AUG-050: Septo-optische Dysplasie Panel-Gene: ARNT2, CDON, COL4A1, FGFR1, GLI2, GPR161, HESX1, LHX4, OTX2, PAX6, SIX6, SOX2, WNT3	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
AUG-060: Katarakt (grauer Star) Panel-Gene: ABHD12, ADAMTSL4, AGK, BCOR, BFSP1, BFSP2, CHMP4B, CLPB, COL11A1, COL18A1, COL2A1, COL4A1, CRYAA, CRYAB, CRYBA1, CRYBA2, CRYBA4, CRYBB1, CRYBB2, CRYBB3, CRYGB, CRYGC, CRYGD, CRYGS, CTDP1, 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, RECQL4, SC5D, SIL1, SIPA1L3, SLC16A12, SLC33A1, TBC1D20, TDRD7, TFAP2A, UNC45B, VIM, VSX2, WFS1, WRN, XYLT2	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05 megSAP, ngsCAT
AUG-061: Linsenluxation Panel-Gene: ADAMTS10, ADAMTS17, ADAMTSL4, ASPH, CBS, COL11A1, COL18A1, FBN1, LTBP2, P3H2, SUOX	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
AUG-070: Glaukom (grüner Star) 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[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
AUG-080: Hornhautdystrophie 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[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
AUG-081: Vorderkammerfehlbildungen 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[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
AUG-090: Familiäre exsudative (Vitreo)Retinopathie (FEVR) 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[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsgebiet	Untersuchungsart	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
AUG-091: Netzhautdystrophie 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, CAPN5, CC2D2A, CDH23, CDHR1, CEP164, CEP290, CEP78, CERKL, CFAP410, CFAP418, CHM, CIB2, CLN3, CLRN1, CNGA1, CNGA3, CNGB1, CNGB3, CNNM4, COL18A1, COL2A1, CRB1, CRX, CTNNB1, 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, NMNAT1, 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, PRPF31, 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, RPGRIP1, RS1, SAG, SCAPER, SDCCAG8, SEMA4A, SLC24A1, SLC7A14, SNRNP200, SPATA7, TMEM67, TOPORS, TRIM32, TRNT1, TRPM1, TSPAN12, TTC21B, TTC8, TTLL5, TUB, TUBGCP4, TUBGCP6, TULP1, USH1C, USH1G, USH2A, VCAN, VPS13B, WDR19, ZNF408, ZNF513	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05 megSAP, ngsCAT
AUG-092: Retinitis Pigmentosa 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, NMNAT1, NR2E3, NRL, OFD1, PCARE, PDE6A, PDE6B, PDE6G, POMGNT1, PRCD, PROM1, PRPF3, PRPF31, PRPF4, PRPF6, PRPF8, PRPH2, RBP3, RBP4, RCBTB1, RDH11, RDH12, RDH5, REEP6, RGR, RHO, RLBP1, ROM1, RP1, RP1L1, RP2, RP9, RPE65, RPGR, RPGRIP1, SAG, SEMA4A, SLC7A14, SNRNP200, SPATA7, TOPORS, TRNT1, TTC8, TUB, TULP1, USH1C, USH2A, WDR19, ZNF408, ZNF513	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05 megSAP, ngsCAT
AUG-093: Zapfen-Stäbchen-Dystrophie Panel-Gene: ABCA4, ADAM9, AIPL1, BEST1, CABP4, CACNA1F, CACNA2D4, CDHR1, CEP250, CEP78, CERKL, CFAP410, CFAP418, CNGA3, CNGB3, CNNM4, CRB1, CRX, DRAM2, GNAT2, GUCA1A, GUCY2D, KCNV2, PCYT1A, PDE6C, PDE6H, PITPNM3, POC1B, PROM1, PRPH2, RAB28, RAX2, RDH5, RGS9BP, RIMS1, RPGR, RPGRIP1, SEMA4A, TTLL5	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05 megSAP, ngsCAT
AUG-094: Usher-Syndrom Panel-Gene: ADGRV1, ARSG, CDH23, CIB2, CLRN1, HARS1, MT-RNR1, MT-TS1, MYO7A, PCDH15, PDZD7, USH1C, USH1G, USH2A, WHRN	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
AUG-095: Bardet-Biedl-Syndrom Panel-Gene: ALMS1, ARL6, BBIP1, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, CFAP418, CEP290, IFT172, IFT27, IFT74, LZTFL1, MKKS, MKS1, SDCCAG8, TRIM32, TTC8, WDPCP	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05 megSAP, ngsCAT
AUG-096: Stickler-Syndrom Panel-Gene: COL11A1, COL11A2, COL2A1, COL9A1, COL9A2, COL9A3	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsgebiet	Untersuchungsart	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
AUG-097: Makuladegeneration 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[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
AUG-098: Morbus Stargardt Panel-Gene: ABCA4, ELOVL4, PROM1	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
AUG-100: okulärer/okulokutaner Albinismus 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[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
AUG-110: Myopie Panel-Gene: ARR3, CACNA1F, COL11A1, COL11A2, COL18A1, COL2A1, COL9A1, COL9A2, COL9A3, CPSF1, LAMA1, LRP2, LRPAP1, NYX, P3H2, P4HA2, PRIMPOL, RP2, SCO2, SLC39A5, VCAN, ZNF644	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
AUG-120: Achromatopsie Panel-Gene: ATF6, CNGA3, CNGB3, CNNM4, GNAT2, GUCA1A, GUCY2D, KCNV2, PDE6C, PDE6H	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
AUG-130: kongenitale stationäre Nachtblindheit Panel-Gene: CABP4, CACNA1F, CACNA2D4, CYP4V2, GNAT1, GNB3, GPR179, GRK1, GRM6, GUCY2D, LRIT3, NYX, PDE6B, RBP4, RDH5, RHO, RLBP1, RPE65, SAG, SLC24A1, TRPM1	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
BIN-010: Arthrogryposis 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[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05 megSAP, ngsCAT
BIN-020: Ehlers-Danlos-Syndrom (vaskulärer Typ) Panel-Gene: COL3A1	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
BIN-021: Ehlers-Danlos-Syndrom (weitere) Panel-Gene:ADAMTS2, AEBP1, B3GALT6, B4GALT7, C1R, C1S, CHST14, COL12A1, COL1A1, COL1A2, COL5A1, COL5A2, DSE, FKBP14, PLOD1, PRDM5, SLC39A13, TNXA, TNXB, ZNF469	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
BIN-030: Marfan-Syndrom Panel-Gene: FBN1, TGFBR1, TGFBR2	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
BIN-031: Marfan-ähnliche Erkrankungen Panel-Gene: ADAMTS10, ADAMTS17, ADAMTSL4, CBS, FBN1, FBN2, IPO8, LTBP2, SKI, SMAD2, SMAD3, TGFB2, TGFB3, TGFBR1, TGFBR2	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
BIN-040: Thorakale Aortenaneurysmen und Aortendissektion 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, TGFBR1, TGFBR2	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
BIN-050: Stickler-Syndrom Panel-Gene: COL11A1, COL11A2, COL2A1, COL9A1, COL9A2, COL9A3	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsgebiet	Untersuchungsart	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
BIN-060: Cutis laxa Panel-Gene: ABCC6, ALDH18A1, ATP6V0A2, ATP6V1A, ATP6V1E1, ATP7A, EFEMP1, EFEMP2, ELN, EMILIN1, FBLN5, GGCX, GORAB, LTBP1, LTBP4, PTDSS1, PYCR1, RIN2, SLC2A10	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
BLT-010: erweiterte Hämochromatose Gene: HFE, HAMP, HJV, SLC40A1, TFR2	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
BLT-020: Morbus Osler Gene: ACVRL1, ENG, GDF2, SMAD4	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
BLT-030: Hereditäre Thrombophilie (THPH) Gene: F2, MTHFR, HABP2, F5, PROC, PROS1, SERPINC1, F9, SERPIND1, HRG, THBD, F13B	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
BLT-040: Fibrinogenmangel Gene: FGA, FGB, FGG	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
BLT-050: Kugelzellanämie Gene: ANK1, SPTA1, SPTB, SLC4A1, EPB42, EPB41	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
CAS-020: Carrier Screening 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, CTSD, 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, DUOXA2, 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, FGFR2, FGG, FH, FKRP, FKTN, FLNA, FMR1, FOLR1, FOXN1, FOXP3, FRAS1, FREM2, FUCA1, G6PC1, G6PC3, GAA, GALC, 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, GRHPR, GSS, GTF2H5, GUCY2D, GUSB, GYS2, HADH, HADHA, HADHB, HAMP, HAX1, HBB, HESX1, HEXA, HEXB, HFE, HGD, HIBCH, HJV, HLCS, HMGCL, HMGCS2, HOGA1, HPD, HPRT1, HPS1, HPS3, HPS4, HSD17B10, HSD17B3, HSD17B4, HSD3B2, HSD3B7, HSPG2, HYAL1, HYLS1, IDS, IDUA, IGBP1, IGF1, IGHMBP2, IGSF1, IL2RG, IL7R, INPP5E, INS, INSR, INVS, IQCB1, ITGA6, ITGB4, IVD, IYD, JAK3,	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05 megSAP, ngsCAT

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsgebiet	Untersuchungsart	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Fortsetzung CAS-020-Panel: 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, MMAA, MMAB, MMACHC, MMADHC, MOCS1, MOCS2, MOGS, MPI, MPL, MPV17, MPZ, MRPS16, MRPS22, MTM1, MTR, MTRR, MTTP, MMUT, MUTYH, MVK, MYO15A, MYO5A, MYO7A, NAGA, NAGS, NBN, NDP, NDRG1, NDUFAF5, NDUFS6, NEU1, NEUROG3, NHLRC1, NPC1, NPC2, NPHP1, NPHP3, NPHP4, NPHS1, NPHS2, NR0B1, 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, POMGNT1, POMT1, POMT2, POR, POU1F1, PPT1, PQBP1, PREPL, PRKAG2, PRKAR1A, PROC, PROP1, PRPS1, PRX, PSAP, PSAT1, PTH1R, PTPRC, PTS, PUS1, PYGL, PYGM, QDPR, RAB23, RAB27A, RAB3GAP1, RAB3GAP2, RAG1, RAG2, RAPSN, RARS2, RDH12, RELN, REN, RLBP1, RMRP, RPE65, RPGRIP1L, RS1, RTEL1, SACS, SAMHD1, SBDS, SC5D, SCNN1A, SCNN1B, SCNN1G, SCO2, SEPSECS, 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, SMARCAL1, SMPD1, SNAP29, SP110, SPR, SRD5A2, ST3GAL5, 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, UQCRQ, UROS, USH1C, USH1G, USH2A, VDR, VLDLR, VPS13A, VPS13B, VPS33B, VPS45, VPS53, VRK1, VSX2, WAS, WNT10A, WNT3, WNT7A, WRN, WT1, XPA, XPC, ZIC3, ZMPSTE24, ZNF469			genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05 megSAP, ngsCAT
EPI-010: Epileptische Enzephalopathien (♂) Panel-Gene: SCN1A, SCN2A, KCNQ2, STXBP1, GABRG2, KCNT1, CDKL5	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
EPI-020: Epileptische Enzephalopathien (♀) Panel-Gene: SCN1A, SCN2A, CDKL5, PCDH19, KCNQ2, MECP2, STXBP1	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
EPI-030: Benigne Neugeborenenkrämpfe Panel-Gene: KCNQ2, KCNQ3, PRRT2, SCN2A, SCN8A	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
EPI-040: Generalisierte und fokale Epilepsien Panel-Gene: SCN1A, SCN2A, SLC2A1, GRIN2A, KCNQ2, GABRG2, PRRT2	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
EPI-050: Nächtliche Frontallappenepilepsie Panel-Gene: CHRNA4, CHRNB2, CHRNA2, KCNT1, DEPDC5	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
EPI-060: Epilepsie und X-gekoppelte Mentale Retardierung Panel-Gene: CDKL5, MECP2, PCDH19, ARX, ATRX, SLC9A6, PGK1	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsgebiet	Untersuchungsart	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
EPI-070: Neuronale Ceroid-Lipofuszinosen und neurodegenerative Erkrankungen (NCL) 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[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05 megSAP, ngsCAT
EPI-080: Leukodystrophie und Leukenzephalopathie Panel-Gene: ARSA, EIF2B1, EIF2B2, EIF2B3, EIF2B4, EIF2B5, GALC, GJC2, PLP1, TREX1, TUBB4A, PEX1, PEX10	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
EPI-090: Syndromale Epilepsie (ohne schwere Enzephalopathie) Panel-Gene: UBE3A, MECP2, FOXG1, ZEB2, ARX, CDKL5, GRIN2A, MEF2C, SCN8A	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
EPI-100: Epilepsien, Epilepsien mit besonderer Therapierelevanz Panel-Gene: ALDH7A1, GRIN2A, FOLR1, KCNA2, KCNQ2, PNPO, PRRT2, SCN1A, SCN2A, SLC2A1	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
EWS-001: Allgemeine Entwicklungsstörungen 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, AGO1, AGO2, 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, ARFGEF1, ARFGEF2, ARG1, ARHGEF6, ARHGEF9, ARID1A, ARID1B, ARID2, ARL6, ARSA, ARSL, ARX, ASH1L, ASL, ASNS, ASPA, ASPM, ASS1, ASXL1, ASXL3, ATIC, ATP6AP2, ATP6V0A2, 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, FERRY3, C12orf57, C2CD3, CA2, CA8, CACNA1B, CACNA1C, CACNA1D, CACNG2, CAD, CAMK2A, CAMK2B, CAMK2G, CASK, CBL, CBS, CC2D1A, CC2D2A, CCBE1, VMA22, CCDC22, CCND2, CD96, CDC6, CDH15, CDK13, CDK5RAP2, CDK6, CDKL5, CDKN1C, CDT1, CELF2, CENPE, CPAP, CEP135, CEP152, CEP290, CEP41, CEP63, CERT1, CHAMP1, CHAT, CHD2, CHD3, CHD4, CHD5, CHD7, CHD8, CHKB, CHMP1A, CHRNA4, CHST14, CIC, CIT, CLCN3, 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, CTDP1, CTNNB1, CTSA, CTSD, CUL3, CUL4B, CUX1, CYB5R3, CYFIP2, CYP27A1, D2HGDH, DAG1, DARS2, DBT, DCX, DDC, DDOST, DDR2, DDX11, DDX3X, DEAF1, DHCR24, DHCR7, DHPS, DHX9, 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	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05 megSAP, ngsCAT

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsgebiet	Untersuchungsart	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Fortsetzung 1 EWS-001-Panel: ESCO2, ETHE1, EVC, EVC2, EXOC7, EXOC8, EXOSC3, EXT1, EXT2, EZH2, HYCC1, FAM20C, FAM50A, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCL, FASTKD2, FBN1, FBXO11, FBXO31, FGD1, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FH, FKRP, FKTN, FLNA, FLNB, FMN2, FMR1, FOLR1, FOXG1, FOXP1, FOXP2, FOXRED1, FRAS1, FREM2, FRMPD4, FTSJ1, FUCA1, G6PC3, GABBR2, GABRA1, GABRB3, GABRG2, GALC, GALE, GALT, GAMT, GATAD2B, GATM, GBA1, GCH1, GCSH, GDI1, GEMIN4, GFAP, GHR, GJC2, GK, GLB1, GLDC, GLI2, GLI3, GNAI1, GNAO1, GNAS, GNB1, GNB5, GNE, GNPAT, GNPTAB, GNS, GORAB, GPAA1, GPC3, GPC6, GPI, GPSM2, GPT2, GRIA1, GRIA2, GRIA3, GRIA4, GRIK2, GRIN1, GRIN2A, GRIN2B, GRIN2D, GRIP1, GRM1, GRM7, GSS, GTF2H5, GUSB, H1-4, H4C5, HADH, HCCS, HCFC1, HCN1, HDAC4, HDAC8, HECW2, HEPACAM, HERC2, HES7, HESX1, HGSNAT, HIVEP2, HK1, HLCS, HNMT, HNRNPH2, HNRNPU, HPD, HPDL, 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, KCNT2, KCTD7, KDM3B, KDM4B, KDM5B, KDM5C, KDM6A, KDM6B, KIF11, KIF14, KIF1A, KIF2A, KIF7, KIFBP, KMT2A, KMT2B, KMT2D, KMT5B, KNL1, KPTN, KRAS, L1CAM, L2HGDH, LAMA2, LAMP2, LARP7, LAS1L, LBR, LFNG, LHX3, LHX4, LIG4, LINGO1, LINS1, LMAN2L, LMBRD2, LMNA, LNPK, 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, MMAA, MMAB, 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, NCAPD2, NDE1, NDP, NDST1			genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05 megSAP, ngsCAT

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsgebiet	Untersuchungsart	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Fortsetzung 2 EWS-001-Panel: , NDUFA1, NDUFAF2, NDUFAF4, NDUFS1, NDUFS3, NDUFS4, NDUFS6, NDUFS7, NDUFS8, NDUFV1, NEDD4L, NEK1, NEU1, NEXMIF, NF1, NFASC, NFIX, NGLY1, NHS, NIPBL, NKAP, NKX2-1, NLGN3, NLGN4X, NODAL, NONO, NOVA2, NPC1, NPC2, NPHP1, NPHP4, NR2F1, NR4A2, NRAS, NRXN1, NSD1, NSD2, 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, POU3F2, POU3F3, 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, RFX7, RHEB, RIT1, RLIM, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, RNF135, RNU2-2, RNU4-2, RNU4ATAC, ROGDI, ROR2, RPGRIP1L, RPL10, RPS19, RPS6KA3, RRAS, RRM2B, RSRC1, RTTN, RUSC2, SALL1, SAMHD1, SASS6, SATB1, SATB2, SBDS, SCN1A, SCN2A, SCN3A, SCN8A, SCO2, SDHA, SDHAF1, SEC31A, SET, SETBP1, SETD1A, SETD1B, SETD2, SETD5, SGSH, SHANK2, SHANK3, SHH, SHMT2, SHOC2, SHOX, SHROOM4, SIK1, SIL1, SIN3A, SIN3B, SIX3, SKI, SLC12A1, SLC12A2, 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, SRRM2, ST3GAL3, ST3GAL5, STAG1, STAMBP, STIL, STRA6, STXBP1, SUCLA2, SUCLG1, SUFU, SUMF1, SUOX, SURF1, SVBP, SYN1, SYNGAP1, SYP, SYT1, SZT2,			genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05 megSAP, ngsCAT
Fortsetzung 3 EWS-001-Panel: TAF1, TAF13, TAF2, TAF4, TANC2, TAT, TBC1D23, TBC1D24, TBCD, TBCE, TBCK, TBL1XR1, TBR1, TBX1, TCF20, TCF4, TCN2, TECR, TET3, TGFBR1, TGFBR2, TGIF1, TH, THOC2, THOC6, TIMM8A, TLK2, TMCO1, TMEM165, TMEM216, TMEM237, TMEM67, TMLHE, TMTC3, TMX2, TNIK, TNRC6B, TOE1, TRAPPC4, TRAPPC6B, TRAPPC9, TREX1, TRIM32, TRIO, TRIP12, TRMT1, TRPS1, TRRAP, TSC1, TSC2, TSEN15, TSEN2, TSEN34, TSEN54, TSFM, TSHB, TSHR, TSPAN7, TTC19, TTC8, TTI2, TUBA1A, TUBA8, TUBB, TUBB2A, TUBB2B, TUBB3, TUBB4A, TUBG1, TUBGCP4, TUBGCP6, TUSC3, TWIST1, TWNK, UBE2A, UBE3A, UBR1, UBTF, UFC1, UPF3B, UQCRQ, USP27X, USP7, USP9X, VAMP2, VARS1, VIPAS39, VLDLR, VPS13B, VPS33B, VRK1, WAC, WARS2, WASHC4, WDFY3, WDR26, WDR35, WDR45, WDR62, WNK3, WNT5A, WWOX, XPA, XRCC4, XYLT1, YWHAG, YY1, ZBTB11, ZBTB18, ZC3H14, ZC4H2, ZDHHC9, ZEB2, ZFYVE26, ZIC2, ZMIZ1, ZMYM2, ZMYND11, ZNF142, ZNF292, ZNF335, ZNF41, ZNF462, ZNF674, ZNF711, ZNF81, ZSWIM6			genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05 megSAP, ngsCAT
EWS-010: Coffin-Siris-Syndrom und CSS-like Panel-Gene: ARID1A, ARID1B, ARID2, BICRA, DPF2, PHF6, SMARCA2, SMARCA4, SMARCB1, SMARCC2, SMARCD1, SMARCE1, SOX11, SOX4	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
EWS-020: Kabuki-Syndrom Panel-Gene: KMT2D, KDM6A	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsgebiet	Untersuchungsart	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
EWS-030: Makrozephalie Panel-Gene: NSD1, PTEN, BRWD3, DNMT3A, EZH2, GPC3, L1CAM, MED12, MTOR, NFIX	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
EWS-040: Mikrozephalie Panel-Gene: ASPM, MCPH1, CPAP, CENPJ, STIL, CDK5RAP2, CEP152, DYRK1A, KIF11, WDR62	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
EWS-050: Cornelia-de-Lange-Syndrom und CdLS-like Panel-Gene: NIPBL, HDAC8, SMC3, SMC1A, ANKRD11, RAD21, BRD4, KMT2A	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
EWS-060: Noonan-Syndrom Panel-Gene: BRAF, CBL, HRAS, KRAS, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, MAPK1, MRAS, NF1, NRAS, PPP1CB, PTPN11, RAF1, RASA2, RIT1, RRAS, RRAS2, SHOC2, SOS1, SOS2, SPRED1, SPRED2	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
EWS-070: Progerie-Syndrom Panel-Gene: AGPAT2, ALDH18A1, ANAPC1, B4GALT7, BANF1, BSCL2, CAV1, CAVIN1, ERCC6, ERCC8, GORAB, LMNA, PCYT1A, PIK3R1, POLD1, POLR3A, PYCR1, RECQL4, SLC25A24, WRN	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05 megSAP, ngsCAT
EWS-080: unspezifische geistige Behinderung Panel-Gene: ARX, CDKL5, ATRX, CASK, GRIA3, HUWE1, KDM5C, NEXMIF	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
EWS-090: X-chromosomale Mentale Retardierung (XLMR) Panel-Gene: ARX, CDKL5, ATRX, SMC1A, CASK, MED12	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
EWS-100: Heterotaxie-Syndrome Panel-Gene: ACVR2B, CITED2, CRELD1, DNAI1, GDF1, LEFTY2, NODAL, NKX2-5, NPHP4, PKD1L1, ZIC3	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
EWS-110: RASopathie Panel-Gene: CBL, HRAS, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, MAPK1, MRAS, NF1, NRAS, PPP1CB, RRAS2, SHOC2, SOS2, SPRED1, SPRED2	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
EXT-010: CBT-Thrombophilie Gene: FGA, FGB, FGG, SERPINC1, PROC, PROZ, PROS1, HABP2, SERPIND1, HRG, THBD, PLAT	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
EXT-020: SOGZ-Thrombophilie Gene: F2, F5, FGA, FGB, FGG, HABP2, HRG, PLAT, PROC, PROS1, PROZ, SERPINC1, SERPIND1, THBD	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
EXT-030: SOGZ-Blutungsneigung Gene: F10, F11, F13A1, F13B, F5, F7, FGA, FGB, FGG, VWF	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
EXT-040: SOGZ-Hypercholesterinämie Gene: APOB, APOE, LDLR, LDLRAP1, PCSK9	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
EXT-050: SOGZ-Hypertriglyceridämie Gene: APOA5, APOC2, APOC3, APOE, GPIHBP1, GCKR, GK, GPD1, LIPC, LMF1, LPL, USF1	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsgebiet	Untersuchungsart	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
EXT-060: SOGZ-MODY Gene: ABCC8, APPL1, BLK, GCK, HNF1A, HNF1B, HNF4A, INS, KCNJ11, KCNK16, KLF11, NEUROD1, PAX4, PDX1	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
EXT-070: SOGZ-Adipositas Gene: KSR2, LEP, LEPR, MC3R, MC4R, MRAP2, NTRK2, PCSK1, POMC, SH2B1, SIM1	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
EXT-080: SOGZ-HBOC Gene: ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, PALB2, PTEN, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
EXT-090: SOGZ-AGS Gene: CYP11A1, CYP11B1, CYP11B2, CYP17A1, CYP19A1, GNAS, HSD3B2, POR, STAR	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
EXT-100: SOGZ-POF Gene: BMP15, DIAPH2, ERCC6, FIGLA, FOXL2, GDF9, HFM1, MCM8, MSH5, NOBOX, NR5A1, POF1B	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
EXT-110: SOGZ-weibliche Infertilität Gene: PADI6, PATL2, TLE6, TUBB8, WEE2, ZP1, ZP2, ZP3	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
FBS-010: Periodische Fiebersyndrome - häufigste genetische Ursachen Panel-Gene: ELANE, IL1RN, IL36RN, LPIN2, MEFV, MVK, NLRC4, NLRP3, NLRP12, NOD2, NTRK1, OTULIN, POMP, PLCG2, PSMB8, PSTPIP1, RIPK1, SLC29A3, STING1, TNFRSF1A, TRNT1, WDR1	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
FES-010: Kallmann-Syndrom / Hypogonadotroper Hypogonadismus Panel-Gene: ANOS1, CHD7, DUSP6, FEZF1, FGF17, FGF8, FGFR1, FLRT3, FSHB, GNRH1, GNRHR, HS6ST1, IL17RD, KISS1, KISS1R, LHB, NDNF, NR0B1, NSMF, PROK2, PROKR2, RNF216, SEMA3A, SOX10, SPRY4, TAC3, TACR3, TCF12, WDR11	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
FES-015: hereditäre Pankreatitis und exokrine Pankreasinsuffizienz Panel-Gene: CEL, CFTR, CTRC, DNAJC21, EFL1, EFTUD1, GATA4, GATA6, LPL, PDX1, PRSS1, PTF1A, RFX6, SBDS, SPINK1, SRP54	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
FES-020: Adrenogenitales Syndrom Panel-Gene: HSD3B2, CYP17A1, CYP11B1, CYP19A1, POR	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
FES-030: Primäre Ovarialinsuffizienz Panel-Gene: BMP15, BNC1, CLPP, C14orf39, DIAPH2, FIGLA, FOXL2, FSHR, GDF9, HARS2, HFM1, LHCGR, MCM8, MCM9, MSH4, NOBOX, NR5A1, PSMC3IP, SPIDR, STAG3, SYCE1	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
FES-040: Embryonaler Arrest/Eizellreifstörung Panel-Gene: ASTL, BTG4, CDC20, FBXO43, LHCGR, MEI1, MOS, NLRP2, NLRP5, PABPC1L, PADI6, PANX1, PATL2, REC114, C15orf60, TLE6, TRIP13, TUBB8, WEE2, ZFP36L2, ZP1, ZP2, ZP3	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
FES-050: Rezidivierende Molenschwangerschaft Panel-Gene: KHDC3L, MEI1, NLRP7	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
FES-060: Azoospermie / Oligozoospermie Panel-Gene: ADGRG2, CFTR, MSH4, SHOC1, TEX11, TEX14	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsgebiet	Untersuchungsart	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
FES-070: Männliche Infertilität Panel-Gene: ACTL7A, ACTL9, ADAD2, ADGRG2, GPR64, ARMC2, AURKC, C14orf39, CATSPER1, CATSPER2, CCDC39, CCIN, CDC14A, CFAP251, WDR66, CFAP43, WDR96, CFAP44, WDR52, CFAP47, CXorf22, CXorf30, CHDC2, CFAP54, C12orf55, CFAP58, CCDC147, CFAP61	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
FES-080: Varianten der Geschlechtsentwicklung (DSD) Gene: AKR1C2, AMH, AMHR2, AR, CYB5A, CYP11A1, CYP11B1, CYP17A1, CYP19A1, DHH, DHX37, DMRT1, GATA4, HSD17B3, HSD3B2, LHCGR, MAMLD1, MAP3K1, NR0B1, NR2F2, NR5A1, RSPO1, SOX9, SRD5A2, SRY, STAR, WNT4, WT1, ZFPM2	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
HRN-010: Holoprosenzephalie (HPE) Panel-Gene: DLL1, FGF8, FGFR1, GLI2, PTCH1, SHH, SIX3, TGIF1, ZIC2, CDON	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
HRN-020: Migrationsstörungen - Basisdiagnostik Panel-Gene: TUBA1A, TUBA8, TUBB, TUBB2A, TUBB2B, TUBB3, TUBG1, PAFAH1B1, DCX, ARX, KIF2A, KIF5C, CTNNA2	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
HRN-021: Lissenzephalie Panel-Gene: DCX, KATNB1, LAMB1, PAFAH1B1, RELN, NDE1, ARX, TUBA1A, TMTC3	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
HRN-022: Polymikrogyrie Panel-Gene: AKT3, CCND2, ADGRG1, PIK3CA, PIK3R2, TUBA8, RTTN, TUBB2B	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
HRN-023: Periventrikuläre noduläre Heterotopie Panel-Gene: ARF1, FLNA, MAP1B, NEDD4L, ARFGEF2, ERMARD	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
HRN-030: Hydrozephalus Panel-Gene: L1CAM, MPDZ, ZIC3, HDAC6, CCDC88C, FLVCR2, WDR81	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
HRN-040: Megalenzephalie Panel-Gene: AKT3, CCND2, MTOR, PIK3CA, PIK3R2, TBC1D7, RNASET2, STRADA	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
HRN-050: Pontozerebelläre Hypoplasie 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[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
HRN-060: Aicardi-Goutieres Syndrom Panel-Gene: ADAR, OCLN, TREX1, SAMHD1, RNASEH2A, IFIH1, RNASEH2C, RNASEH2B, CTC1	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
HRN-070: Coffin-Siris-Syndrom Panel-Gene: ARID1A, ARID1B, ARID2, BICRA, DPF2, PHF6, SMARCA2, SMARCA4, SMARCB1, SMARCC2, SMARCD1, SMARCE1, SOX11, SOX4	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
HRN-080: Kabuki-Syndrom Panel-Gene: KMT2D, KDM6A	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
HRN-090: Cornelia-de-Lange-Syndrom Panel-Gene: : : NIPBL, HDAC8, SMC3, SMC1A, ANKRD11, RAD21, BRD4, KMT2A	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
HRN-100: Mikrozephalie Panel-Gene: ASPM, MCPH1, CPAP, CENPJ, STIL, CDK5RAP2, CEP152, DYRK1A, KIF11, WDR62	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsgebiet	Untersuchungsart	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
HRN-110: Makrozephalie Panel-Gene: NSD1, PTEN, BRWD3, DNMT3A, EZH2, GPC3, L1CAM, MED12, MTOR, NFIX	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
HRN-120: Joubert-Syndrom 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[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05 megSAP, ngsCAT
HRN-130: Leukodystrophie und Leukenzephalopathie Panel-Gene: ARSA, EIF2B1, EIF2B2, EIF2B3, EIF2B4, EIF2B5, GALC, PEX1, PEX10, PLP1, TREX1, GJC2, TUBB4A	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
HRZ-010: Hypertrophe Kardiomyopathien Panel-Gene: MYH7, MYBPC3, TNNT2, TNNI3, TPM1, MYL2, MYL3, CSRP3, TNNC1, ACTC1, ACTN2, JPH2, MYPN, PRKAG2	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
HRZ-020: Dilatative Kardiomyopathien Panel-Gene: BAG3, LDB3, LMNA, MYBPC3, MYH7, MYPN, NEXN, PRDM16, TNNT2	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
HRZ-030: Noonan-Syndrom / RASopathien Panel-Gene: BRAF, CBL, HRAS, KRAS, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, MAPK1, MRAS, NF1, NRAS, PPP1CB, PTPN11, RAF1, RASA2, RIT1, RRAS, RRAS2, SHOC2, SOS1, SOS2, SPRED1, SPRED2	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
HRZ-040: sonstige isolierte kongenitale Herzfehlbildungen Panel-Gene: CITED2, NKX2-5, FLT4, GATA4, GATA6, GDF1, JAG1, NR2F2, TBX20, CRELD1, GATA5, TAB2	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
HRZ-041: Atriumseptumsdefekt (ASD) Panel-Gene: ACTC1, CITED2, NKX2-5, GATA4, GATA6, MYH6, TBX20, TLL1, GATA5, ARHGAP31	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
HRZ-042: Ventrikelseptumsdefekt (VSD) Panel-Gene: CITED2, NKX2-5, GATA4, GATA6, GDF1, NR2F2, TBX5, GATA5, TAB2, ARHGAP31	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
HRZ-043: Fallot-Tetralogie (TOF) Panel-Gene: NKX2-5, GATA4, GATA6, GDF1, JAG1, NR2F2, TBX1, GATA5, ZFPM2, TAB2, ARHGAP31	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
HRZ-050: Long-QT-Syndrom Panel-Gene: AKAP9, ANK2, CACNA1C, CALM1, CALM2, CAV3, KCNE1, KCNE2, KCNE3, KCNH2, KCNJ2, KCNJ5, KCNQ1, SCN4B, SCN5A, SNTA1, TRPM4	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
HRZ-060: Brugada-Syndrom Panel-Gene: CACNA1C, CACNA2D1, CACNB2, GPD1L, HCN4, KCND3, KCNE3, KCNH2, KCNJ8, SCN1B, SCN2B, SCN3B, SCN10A, SCN5A, TRPM4	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
HRZ-070: Herzrhythmusstörungen (Basisdiagnostik) Panel-Gene: KCNH2, KCNJ2, KCNQ1, MYBPC3, MYH7, SCN5A, TNNI3, TNNT2	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
HRZ-080: arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiomyopathie/Dysplasie (ARVC/ARVD) Panel-Gene: DSC2, DSG2, DSP, JUP, PKP2, TGFB3, TMEM43	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsgebiet	Untersuchungsart	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
HRZ-090: Vorhofflimmern Panel-Gene: ABCC9, CASQ2, FLNC, GJA5, KCNA5, KCNE2, KCNH2, KCNJ2, KCNQ1, LMNA, MYBPC3, MYH6, MYH7, MYL4, NPPA, PKP2, PLN, SCN1B, SCN2B, SCN3B, SCN4B, SCN5A, TTN	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
HRZ-100: katecholaminerge polymorphe ventrikuläre Tachykardie (CPVT)/ Kammerflimmern/Short-QT-Syndrom Panel-Gene: CALM1, CALM2, CALM3, CASQ2, KCNH2, KCNJ2, KCNQ1, RYR2, TRDN, TECRL	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
HRZ-110: : linksventrikuläre Non-Compaction Kardiomyopathie (LVNC) Panel-Gene: ACTC1, DTNA, MYBPC3, MYH7, TPM1, PRDM16, LDB3, MIB1	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
HRZ-200: Aortenerweiterung Panel-Gene: ACTA2, COL3A1, FBN1, SMAD3, MYH11, MYLK, TGFB2, TGFBR1, TGFBR2	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
MTO-010: Mitochondriopathien und Differentialdiagnosen Panel-Gene: Gene: AARS2, ABAT, ABCB6, ABCB7, ABHD5, ACAD8, ACAD9, ACADM, ACADS, ACADSB, 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, BTD, C19orf12, C1QBP, CA5A, CARS2, CAV3, VMA22, CDKL5, CEP89, CHAT, CHCHD10, CHCHD2, CHKB, CHRNA1, CHRNB1, CHRND, CHRNE, CISD2, CLPB, CLPP, COA3, COA5, COA6, COA7, COA8, COASY, COG8, COLQ, COQ2, COQ4, COQ5, COQ6, COQ7, COQ8A, COQ8B, COQ9, COX10, COX14, COX15, COX20, COX4I1, COX4I2, 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, DNAJC30, DNM1, 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, GAA, 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, KYNU, L2HGDH, LAMP2, LARS1, LARS2, LDHA, LIAS, LIPT1, LIPT2, LMBRD1, LONP1, LRP4, LRPPRC, LYRM4, LYRM7, MAOA, MARS2, MCAT, MCCC1, MCCC2, MCEE, MDH2, MECR, MFF, MFN2, MGME1, MICOS13, MICU1, MIEF1, MIPEP, MLYCD, MMAA, MMAB, MMADHC, MMUT, MPC1, MPV17, MRPL12, MRPL3, MRPL44, MRPS16, MRPS2, MRPS22, MRPS23, MRPS25, MRPS34, MRPS7, MSTO1	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05 megSAP, ngsCAT

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsgebiet	Untersuchungsart	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Fortsetzung MTO-010 Panel: 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, MYF5, MYH2, NADK2, NAGS, NARS2, NAXD, NAXE, NBAS, NDUFA1, NDUFA10, NDUFA11, NDUFA12, NDUFA13, NDUFA2, COXFA4, 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, NMNAT1, 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, PTCD3, PTRH2, PUS1, PYCR1, PYCR2, PYGM, QRSL1, RAPSN, 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, AFG2A, SPG7, SSBP1, STAT2, STXBP1, 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, UQCRC2, UQCRFS1, UQCRQ, VARS2, VPS13C, WARS2, WFS1, WWOX, XPNPEP3, XRCC4, YARS2, YME1L1			genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05 megSAP, ngsCAT

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsgebiet	Untersuchungsart	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
MYO-011:Gesamtpanel Myopathie/ Muskeldystrophien Panel-Gene: ABHD5, ACADM, ACADS, ACADVL, ACTA1, ACTN2, ADGRG6, ADSS1, AGK, AGL, AGRN, ALDOA, ALG14, ALG2, AMPD1, ANO5, ANXA11, APTX, ASAH1, ASCC1, ATP2A1, B3GALNT2, B4GAT1, BAG3, BICD2, BIN1, BSCL2, CACNA1A, CACNA1S, CAPN3, CASQ1, CAV3, CAVIN1, CCDC78, CFL2, CHAT, CHCHD10, CHD8, CHKB, CHRNA1, CHRNB1, CHRND, CHRNE, CHST14, CLCN1, CNTN1, COL12A1, COL13A1, COL4A1, COL4A2, COL6A1, COL6A2, COL6A3, COLQ, COQ8A, COX15, CPT2, CRPPA, CRYAB, DAG1, DES, DGUOK, DMD, DNA2, DNAJB2, DNAJB4, DNAJB6, DNM2, DNMT3B, DOK7, DOLK, DPAGT1, DPM1, DPM2, DPM3, DSE, DYNC1H1, DYSF, ECHS1, EMD, ENO3, ERBB3, ETFA, ETFB, ETFDH, FAM111B, FBXO38, FHL1, FILIP1, FKBP14, FKRP, FKTN, FLAD1, FLNC, G6PC1, GAA, GARS1, GBE1, GDAP1, GFPT1, GLA, GMPPB, GMPR, GNE, GYG1, GYS1, HACD1, HADH, HADHA, HADHB, HEXA, HEXB, HINT1, HMGCR, HNRNPA1, HNRNPA2B1, HNRNPDL, HSPB8, HSPG2, IGHMBP2, INPP5K, ISCU, ITGA7, JPH1, KBTBD13, KCNA1, KCNJ2, KIF21A, KLHL40, KLHL41, KLHL9, KY, LAMA2, LAMB2, LAMP2, LARGE1, LDB3, LDHA, LIMS2, LMNA, LMOD3, LPIN1, LRIF1, LRP4, MAP3K20, MATR3, MEGF10, MGME1, MICU1, MLIP, MPV17, MSTN, MSTO1, MTM1, MTMR14, MTO1, MTRFR, MUSK, MYBPC1, MYH14, MYH2, MYH7, MYL1, MYL2, MYMK, MYO18B, MYO9A, MYOD1, MYOT, MYPN, NEB, NEK9, NEU1, NUBPL, OBSCN, OPA1, ORAI1, PABPN1, PAX7, PFKM, PGAM2, PGK1, PHKA1, PHKA2, PHKB, PHKG2, PHOX2A, PIEZO2, PLEC, PLEKHG5, PNPLA2, POGLUT1, POLG, POLG2, POMGNT1, POMGNT2, POMK, POMT1, POMT2, POPDC1, POPDC3, PREPL, PRG4, PUS1, PYGM, PYGL, PYROXD1, RAPSN, RBCK1, RNASEH1, RRM1, RRM2B, RXYLT1, RYR1, RYR3, SCN4A, SCO2, SDHA, SECISBP2, SELENON, SGCA, SGCB, SGCD, SGCG, SIL1, SLC12A3, SLC16A1, SLC18A3, SLC22A5, SLC25A1, SLC25A20, SLC25A26, SLC25A3, SLC25A32, SLC25A4, SLC37A4, SLC52A2, SLC52A3, SLC5A7, SLC6A5, SMCHD1, SNAP25, SPEG, SQSTM1, STAC3, STIM1, SUCLA2, SUCLG1, SVIL, SYNE1, SYNE2, SYT2, TAFAZZIN, TANGO2, TCAP, TIA1, TK2, TMEM43, TNNC2, TNNT1, TNPO3, TOP3A, TOR1AIP1, TPM2, TPM3, TRAPPC11, TRDN, TRIM32, TRIP4, TRMT5, TRPV4, TSFM, TTN, TTR, TUBB3, TWNK, TYMP, UBA1, VAMP1, VCP, VMA21, XK, YARS2	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05 megSAP, ngsCAT
MYO-020: Nicht-dystrophe Myotonien und Periodische Paralysen Panel-Gene: CLCN1, SCN4A, CACNA1S, KCNJ2	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
NEU-010: Amyotrophe Lateralsklerose (familiär, fALS) Panel-Gene: SOD1, FUS, TARDBP, VAPB, ANG, FIG4, CHMP2B, MATR3, OPTN, UBQLN2, PFN1, VCP, SQSTM1, TBK1, CHCHD10, HNRNPA1, TUBA4A	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
NEU-020: Amyotrophe Lateralsklerose (juvenil) Panel-Gene: ALS2, SETX, SPG11, SIGMAR1	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
NEU-051: Gesamtpanel Ataxien (ohne Repeats Panel-Gene: CCNF, CHCHD10, CHMP2B, CSF1R, CYLD, FUS, GRN, ITM2B, MAPT, NOTCH3, OPTN, PRNP, SQSTM1, TARDBP, TBK1, TIA1, TREM2, TUBA4A, UBQLN2, VCP	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
NEU-070: Migräne (inklusive familiäre hemiplegische Migräne) Gene: ACVRL1, ATP1A2, ATP1A3, CACNA1A, CST3, CTSA, ENG, KCNK18, NOTCH3, POLG, PRRT2, SCN1A, SLC1A3, SLC2A1	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
NEU-080: Neuronale Ceroid-Lipofuszinosen und neurodegenerative Erkrankungen (NCL) Panel-Gene: ARSA, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CTSD, CTSF, DNAJC5, EPM2A, GRN, KCTD7, MFSD8, NHLRC1, PPT1, PRICKLE1, PRICKLE2, SCARB2, TPP1	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
NEU-090: Leukodystrophie und Leukenzephalopathie Panel-Gene: AARS2, ABAT, ABCD1, ACBD5, ACER3, ACOX1, ACP5, ACVR1, ACY1, ADAR, AIMP1, AIMP2, ALDH3A2, AMACR, AP1S2, APP, ARSA, ASPA, AUH, BCAP31, BCKDHA, BCKDHB, BOLA3, CBS, CLCN2, CLDN11, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CNTNAP1, COA8, COL4A1	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsgebiet	Untersuchungsart	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
101:Gesamtpanel Neuropathien (inkl. PMP22) Panel-Gene: AAAS, AARS1, ABCA1, ABCD1, ABHD12, AFG3L2, AGL, AIFM1, ALDH18A1, AMACR, ANGPTL3, AP5Z1, APTX, ARHGEF10, ARL6IP1, ARSA, ASAH1, ATL1, ATL3, ATP13A2, ATP1A1, ATP7A, ATP7B, B4GALNT1, BAG3, BICD2, BSCL2, C19orf12, CADM3, CCT5, CD59	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
NEU-150: Hereditäre spastische Paraplegie (HSP, SPG) Panel-Gene: ABCD1, ABHD12, AFG3L2, AIMP1, ALDH18A1, ALS2, AMPD2, ANG, AP4B1, AP4E1, AP4M1, AP4S1, AP5Z1, ARL6IP1, ATL1, B4GALNT1, BICD2, BSCL2, MTRFR, C19orf12, CCT5, CPT1C, CYP27A1, CYP2U1, CYP7B1, DARS2, DDHD1, DDHD2, DNM2, ENTPD1, ERLIN1	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
NEU-160: Parkinson, ED 50a Panel-Gene: LRRK2, PRKN, PINK1, SNCA, UCHL1, VPS35, PARK7, ATP13A2, FBXO7, SLC6A3, GBA1, ATP1A3, CSF1R, DCTN1, DNAJC6, FTL, GCH1, GRN, PANK2, PLA2G6, PRKRA, RAB39B, SLC30A10, SPG11, SPR, TH, VPS13A, WDR45	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
NEU-170: Dystonien Panel-Gene: ADAR, ADCY5, ANO3, ARSA, ARX, ATM, ATP13A2, ATP1A3, ATP7B, CIZ1, CLN3, FTL, GCDH, GCH1, GNAL, HEXA, HPCA, KCNMA1, MECP2, NPC1, NPC2, PANK2, PLA2G6, PNKD, PRKRA, PRRT2, SGCE, SLC19A3, SLC2A1, SPR, TAF1, TH, THAP1, TIMM8A, TOR1A	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
NEU-180: Alzheimer-Demenz Panel-Gene: PSEN1, PSEN2, APP, APOE	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
NEU-190: Dementielle Erkrankungen (ohne Alzheimer-Demenz) Panel-Gene: CCNF, CHCHD10, CHMP2B, CSF1R, CYLD, DNMT1, FUS, GRN, ITM2B, MAPT, NOTCH3, OPTN, PRNP, SQSTM1, TARDBP, TBK1, TIA1, TREM2, TUBA4A, UBQLN2, VCP	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
NEU-200:Okulomotorische Apraxie Panel-Gene: APTX, LAMA1, PIK3R5, SETX	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
OHR-020: Usher-Syndrom - ausgewählte Gene Panel-Gene: ADGRV1, ARSG, CDH23, CIB2, CLRN1, HARS1, MT-RNR1, MT-TS1, MYO7A, PCDH15, PDZD7, USH1C, USH1G, USH2A, WHRN	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
OHR-030: isolierte Hörstörung 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, PJVK, 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, TMPRSS3, TNC, TPRN, TRIOBP, TRRAP, TSPEAR, USH1C, USH1G, USH2A, WBP2, WFS1, WHRN	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05 megSAP, ngsCAT

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsgebiet	Untersuchungsart	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
OHR-040: syndromale Hörstörung 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, MT-RNR1, MT-TS1, 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[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05 megSAP, ngsCAT
OHR-050: adulte Hörstörung Panel-Gene:ABHD12, AIFM1, CEACAM16, COCH, COL4A3, COL4A4, COL4A5, COL4A6, DMXL2, DNMT1, DSPP, 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, C10orf2	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05 megSAP, ngsCAT
OHR-060: auditorische Neuropathie Panel-Gene: ABHD12, AIFM1, DIAPH3, MT-RNR1, MT-TS1, OTOF, PHYH, PJVK, PNPT1, SLITRK6	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
PRÄ-010: Noonan Stufe 1a Panel-Gene: PTPN11	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
PRÄ-020: Noonan Stufe 1b Panel-Gene: SOS1, RAF1, RIT1, BRAF, KRAS	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
PRÄ-030: Noonan Plus 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[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05 megSAP, ngsCAT
PVP-010: Prävention-Panel Panel-Gene: ABCD1, ACTA2, ACTC1, ACVRL1, APC, APOB, ATM, ATP7B, AXIN2, BAG3, BAP1, BARD1, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, BRIP1, BTD, CACNA1S, CALM1, CALM2, CALM3, CASQ2, CDC73, CDH1, CDK4, CDKN1B, CDKN2A, CHEK2, COL3A1, CTNNA1, CYP27A1, DDB2, DES, DICER1, DSC2, DSG2, DSP, ENG, EPCAM, FBN1, FH, FLCN, FLNC, GAA, GCK, GDF2, GLA, GREM1, HFE, HNF1A, HNF4A, HOXB13, KCNH2, KCNQ1, KIT, LDLR, LDLRAP1, LMNA, MAX, MBD4, MEN1, MET, MITF, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, MYBPC3, MYH11, MYH7, MYL2, MYL3, MYLK, NF1, NF2, NTHL1, OTC, PALB2, PCSK9, PDGFRA, PKP2, PLN, PMS2, POLD1	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05 megSAP, ngsCAT
PVP-011: Prävention: Tumorerkrankungen Gene: APC, ATM, AXIN2, BAP1, BARD1, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDC73, CDH1, CDK4, CDKN1B, CDKN2A, CHEK2, CTNNA1, DDB2, DICER1, EPCAM, FH, FLCN, GREM1, HOXB13, KIT, MAX, MBD4, MEN1, MET, MITF, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, NF1, NF2, NTHL1, PALB2, PDGFRA, PMS2, POLD1, POLE, PRKAR1A, PTCH1, PTEN, RAD51C, RAD51D, RB1, RET, RNF43, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SMAD4, STK11, TMEM127, TP53, TSC1, TSC2, VHL, WT1	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05 megSAP, ngsCAT

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsgebiet	Untersuchungsart	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
PVP-012: Prävention: kardiovaskuläre Erkrankungen Gene: ACTA2, ACTC1, ACVRL1, APOB, BAG3, CALM1, CALM2, CALM3, CASQ2, COL3A1, DES, DSC2, DSG2, DSP, ENG, FBN1, FLNC, GDF2, GLA, KCNH2, KCNQ1, LDLR, LMNA, MYBPC3, MYH11, MYH7, MYL2, MYL3, MYLK, PCSK9, PKP2, PLN, PRKAG2, RBM20, RYR2, SCN5A, SMAD3, TGFBR1, TGFBR2, TMEM43, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1, TRDN, TTN, TTR	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05 megSAP, ngsCAT
PVP-013: Prävention: Stoffwechsel- und sonstige Erkrankungen Gene: ABCD1, APOB, ATP7B, BTD, CACNA1S, CYP27A1, GAA, GCK, GLA, HFE, HNF1A, HNF4A, LDLR, LDLRAP1, OTC, PCSK9, RPE65, RYR1, TTR	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05 megSAP, ngsCAT
RAS-010: Noonan Stufe 1a Panel-Gene: PTPN11	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
RAS-020: Noonan Stufe 1b Panel-Gene: SOS1, RAF1, RIT1, KRAS, BRAF	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
RAS-030: RASopathien Panel-Gene: CBL, HRAS, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, MAPK1, MRAS, NF1, NRAS, PPP1CB, RRAS2, SHOC2, SOS2, SPRED1, SPRED2	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
REN-010: Polyzystische Nierenerkrankungen (ADPKD) Panel-Gene: DNAJB11, GANAB, HNF1B, PKD1, PKD2	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
REN-020: Polyzystische Nierenerkrankungen (ARPKD) Panel-Gene: ANKS6, BBS10, CEP83, DZIP1L, INVS, MAPKBP1, NPHP1, NPHP3, NPHP4, PKHD1, TMEM67, XPNPEP3, ZNF423	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
REN-030: Congenitale Fehlbildungen der Nieren und ableitenden Harnwege (CAKUT) Panel-Gene: ACE, AGT, AGTR1, CHRM3, DSTYK, EYA1, FGF20, FRAS1, FREM2, GFRA1, GREB1L, GRIP1, HNF1B, HPSE2, ITGA8, JAG1, LRIG2, NRIP1, PAX2, PBX1, REN, RET, ROBO2, SALL1, SALL4, SOX17, TBX18, ZIC3	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
REN-040: Alport-Syndrom Panel-Gene: COL4A3, COL4A4, COL4A5, MYH9	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
REN-050: Nephrotisches Syndrom (FSGS) Panel-Gene: ARHGDIA, 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[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
REN-051: Fokale segmentale Glomerulosklerose Panel-Gene: ACTN4, ANLN, APOL1, CD2AP, CRB2, INF2, LMX1B, MYO1E, PAX2, TRPC6	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
REN-052: Galloway-Mowat-Syndrom Panel-Gene: GON7, LAGE3, NUP107, NUP133, OSGEP, TP53RK, TPRKB, WDR4, WDR73, YRDC	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsgebiet	Untersuchungsart	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
SKN-010: Kongenitale Ichthyosen Panel-Gene: ABCA12, ALOX12B, ALOXE3, CYP4F22, NIPAL4, PNPLA1, SLC27A4, TGM1, CERS3, LIPN	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
SKN-020: Epidermolysis bullosa simplex Panel-Gene: DST, KRT14, KRT5, TGM5, KLHL24	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
SKN-030: Epidermolysis bullosa simplex mit Muskeldystrophie Panel-Gene: PLEC	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
SKN-040: Epidermolysis bullosa junctionalis Panel-Gene: COL17A1, ITGB4, LAMA3, LAMB3, LAMC2	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
SKN-050: Epidermolysis bullosa dystrophica Panel-Gene: COL17A1, MMP1	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
SKN-060: Ektodermale Dysplasie 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[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
SKN-070: Progerie und progeroide Syndrom Panel-Gene: AGPAT2, ALDH18A1, ANAPC1, B4GALT7, BANF1, BSCL2, CAV1, CAVIN1, ERCC6, ERCC8, GORAB, LMNA, PCYT1A, PIK3R1, POLD1, POLR3A, PYCR1, RECQL4, SLC25A24, WRN	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
SLT-010: Kleinwuchs Panel-Gene: ALPL, BMP2, COL2A1, COL10A1, COMP, FGFR3, GH1, GHR, IHH, NPR2, PTH1R, RMRP, SHOX	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
SLT-020: Großwuchs Panel-Gene: CDKN1C, DDNMT3A, EZH2, GPC3, NFIX, MED12, NSD1, SUZ12	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
SLT-030: Skelettdysplasien Panel-Gene: COL1A1, COL1A2, COL2A1, COL9A1, COL9A2, FGFR3, SLC26A2, SOX9, TRAPPC2	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
SLT-040: Kraniosynostose Panel-Gene: ALX1, ALX3, ALX4, BMP4, EFNB1, ESCO2, FGFR1, FGFR2, FGFR3, RAB23, RUNX2, SKI, WDR35	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
SLT-050: Arthrogryposis 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[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05 megSAP, ngsCAT
SLT-060: Osteogenesis imperfecta Panel-Gene: COL1A1, COL1A2, IFITM5, SERPINF1, CRTAP, P3H1, PPIB, SERPINH1, FKBP10, SP7, BMP1, WNT1, TMEM38B	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
SLT-070: Osteopetrose Panel-Gene: CA2, CLCN7, CTSK, LRP5, TCIRG1, TNFRSF11A, TNFSF11, SNX10, OSTM1, PLEKHM1	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsgebiet	Untersuchungsart	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
SWS-010: Glykogenspeicher-erkrankungen Panel-Gene: G6PC, SLC37A4, GAA, AGL, GBE1, PFKM, PHKA1, PHKA2, PYGM	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
SWS-020: Fettsäureoxidations-störungen 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[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
SWS-030: MODY-Diabetes Panel-Gene: HNF4A, GCK, HNF1A, PDX1, HNF1B, NEUROD1, CEL, INS, ABCC8, KCNJ11, APPL1, RFX6	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
SWS-031: Monogener Diabetes inkl. MODY Gene: ABCC8, AKT2, APPL1, CEL, DYRK1B, GATA4, GATA6, GCK, HNF1A, HNF1B, HNF4A, INS, INSR, KCNJ11, MT-TL1, NEUROD1, PAX6, PCBD1, PDX1, PPARG, RFX6, WFS1, ZFP57	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
SWS-040: Familiäre Hypercholesterinämie Panel-Gene: LDLR, APOB, PCSK9, LDLRAP1, ABCG5, ABCG8, APOE	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
SWS-050: Adipositas Panel-Gene: ADCY3, AGRP, BDNF, CARTPT, CEP19, DYRK1B, ENPP1, GHRL, GNAS, KSR2, LEP, LEPR, MC3R, MC4R, MRAP2, NR0B2, NTRK2, PCSK1, PHIP, POMC, PPARG, SH2B1, SIM1, UCP3	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05 megSAP, ngsCAT
SWS-060: Hereditäre Porphyrien Panel-Gene: ABCC2, ALAD, ALAS2, CDIN1, CPOX, FECH, GATA1, HFE, HMBS, PPOX, SLC19A2, UROD, UROS	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
SWS-070: Hyperkalzämie Panel-Gene:ALPL, AP2S1, ATP7B, CASR, CDC73, CDKN1B, CDKN1C, CYP24A1, GCM2, GNA11, MAX, MEN1, PTH, RET, SLC12A1, SLC34A1, TMEM127, VHL	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
SWS-080: Hypoparathyreoidismus Panel-Gene: AIRE, AP2S1, CASR, CYP24A1, GATA3, GCM2, GNA11, HADHB, PTH, SOX3, STX16, TBCE, FAM111A	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
SWS-090: Hyperparathyreoidismus Panel-Gene: AIRE, AP2S1, CASR, CDKN1B, GCM2, GNA11, MEN1, PTH, RET, CDC73	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
SWS-100: Hypothyroidismus Panel-Gene: NKX2-5, IGSF1, IRS4, PAX8, TBL1X, THRA, THRB, NKX2-1, TSHB, TSHR, DUOX2	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
SWS-110: klassisches Adrenogenitales Syndrom Panel-Gene: CYP11B1, CYP11B2, CYP17A1, CYP19A1, HSD3B2, POR, STAR	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
SWS-120: Lipodystrophie Panel-Gene: AGPAT2, AKT2, BANF1, BSCL2, CAV1, CAVIN1, CIDEC, FBN1, KCNJ6, LEMD2, LIPE, LMNA, LMNB2, OTULIN, PIK3R1, PLIN1, POLD1, PPARG, PSMB8, SPRTN, WRN, ZMPSTE24, PCYT1A, MFN2	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsgebiet	Untersuchungsart	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
SWS-130: Hyperlipidämie Panel-Gene: ABCG5, ABCG8, ALMS1, APOA5, APOB, APOC2, APOC3, APOE, CREB3L3, CYP27A1, GCKR, GPD1, GPIHBP1, LDLRAP1, LIPA, LIPI, LMF1, LPL, PCSK9, PNPLA2, LDLR, ABCA1, APOA1, LIPC, ANGPTL3, LCAT, MTTP, SAR1B	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
SWS-140:Progressive familiäre intrahepatische Cholestase (PFIC) Gene: ABCB4, ABCB11, ATP8B1, KIF12, MYO5B, NR1H4, PSKH1, SEMA7A, SLC51A, TJP2, USP53, VPS33B, ZFYVE19	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsgebiet	Untersuchungsart	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
TMR-010: Brust- und Eierstockkrebs Panel-Gene: BRCA1, BRCA2	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
TMR-020: Brust- und Eierstockkrebs Panel-Gene: BRCA1, BRCA2, CHEK2, PALB2, RAD51C	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
TMR-030: Brust- und Eierstockkrebs Panel-Gene: ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, PALB2, PTEN, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
TMR-040: Fanconi-Anämie Panel-Gene: FANCA, FANCC, FANCG, BRCA2, FANCD2, FANCE, FANCB	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
TMR-050: Hereditäres nicht-polypöses Kolonkarzinom (HNPCC) Panel-Gene: MLH1, MSH2, MSH6, PMS2,EPCAM	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
TMR-051: Hereditäres nicht-polypöses Kolonkarzinom (HNPCC) Panel-Gene: MLH1, PMS2	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
TMR-052: Hereditäres nicht-polypöses Kolonkarzinom (HNPCC) Panel-Gene: MSH2, MSH6	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
TMR-053: Erweitertes Darmkrebspanel Gene: MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, PMS2CL, EPCAM, APC, BMPR1A, MUTYH, POLD1, POLE, PTEN, SMAD4, STK11, TP53, AXIN2, GREM1, MBD4, MSH3, NTHL1, RNF43	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
TMR-060: Paragangliom-Phäochromozytom-Syndrom Panel-Gene: APC, MUTYH, NTHL1, MSH3, POLD1, POLE, BMPR1A, SMAD4, STK11, PTEN, RNF43, GREM1, MBD4	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsgebiet	Untersuchungsart	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
TMR-070: Hereditäre adenomatöse Polyposis Panel-Gene: APC, MUTYH, NTHL1, MSH3, POLD1, POLE, BMPR1A, SMAD4, STK11, PTEN, RNF43, GREM1	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
TMR-080: Schilddrüsenkarzinom Panel-Gene: APC, PTEN, RET, SDHB, SDHC, SDHD, STK11, TP53, DICER1, PRKAR1A, WRN, CHEK2	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
TMR-090: Pankreaskarzinom Panel-Gene: BRCA1, BRCA2, CDKN2A, MLH1, MSH2, PALB2, STK11, CHEK2, TP53, PMS2, MSH6, EPCAM, ATM, VHL, SPINK1, PRSS1, APC,BARD1, WT1, MEN1	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
TMR-100: Magenkarzinom Panel-Gene: BMPR1A, CDH1, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, SMAD4, STK11, TP53, APC, PALB2, CTNNA1	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
TMR-110: Prostatakarzinom Panel-Gene: BRCA1, BRCA2, CHEK2, HOXB13, PALB2, ATM, TP53, PMS2, PMS2CL, MLH1, MSH2, MSH6, EPCAM	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
TMR-120: Nierenzellkarzinom Panel-Gene: Gene: BAP1, FH, FLCN, MET, PTEN, SDHA, SDHB, SDHC, SDHD, TP53, TSC1, TSC2, VHL, CDC73	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
TMR-130: Tumor des zentralen Nervensystems Panel-Gene: APC, PTCH1, SUFU, TP53, TSC1, TSC2, CDKN2A, LZTR1, NF1, NF2, POT1, SMARCA4, SMARCB1	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
TMR-140: Melanom Panel-Gene: ACD, BAP1, BRCA2, CDK4, CDKN2A, MC1R, MITF, POT1, TERF2IP, TERT	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05
TMR-150: Endometriumkarzinom Panel-Gene:MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, PTEN, EPCAM, POLE, POLD1	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsgebiet	Untersuchungsart	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
ZIL-010: Bardet-Biedl-Syndrom Panel-Gene: BBS1, BBS2, ARL6, BBS4, BBS5, MKKS, BBS7, TTC8, BBS9, BBS10, TRIM32, BBS12, MKS1, CEP290, WDPCP, SDCCAG8, LZTFL1, BBIP1, IFT27, IFT172, CFAP418, IFT74	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05 megSAP, ngsCAT
ZIL-020: Joubert-Syndrom 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[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05 megSAP, ngsCAT
ZIL-030: Kurzrippen-Polydaktylie-Syndrom (SRTD) Panel-Gene: IFT80, DYNC2H1, TTC21B, WDR19, NEK1, WDR35, DYNC2I1, IFT140, IFT172, DYNC2I2, CEP120, KIAA0586, DYNC2LI1, IFT52, DYNLT2B, IFT43, IFT81, INTU, KIAA0753	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05 megSAP, ngsCAT
ZIL-040: Meckel-Gruber-Syndrom Panel-Gene: MKS1, TMEM216, TMEM67, CEP290, RPGRIP1L, CC2D2A, NPHP3, TCTN2, B9D1, B9D2, TMEM231, KIF14, TMEM107, TXNDC15	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05 megSAP, ngsCAT
ZIL-050: Nephronophthise Panel-Gene: NPHP1, INVS, NPHP3, NPHP4, GLIS2, NEK8, TMEM67, TTC21B, WDR19, ZNF423, CEP164, ANKS6, CEP83, DCDC2, MAPKBP1	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05 megSAP, ngsCAT
ZIL-060: Orofaziodigitales Syndrom (OFD) Panel-Gene: OFD1, TCTN3, DDX59, CPLANE1, C2CD3, KIAA0753, TMEM107, INTU, IFT57	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05 megSAP, ngsCAT
ZIL-070: Primäre ziliäre Dyskinesie/CILD Panel-Gene: DNAI1, DNAAF3, DNAH5, HYDIN, NME8, DNAH11, DNAI2, DNAAF2, RSPH4A, RSPH9, DNAAF1, CCDC39, CCDC40, DNAL1, DNAAF19, DNAAF5, DNAAF11, ODAD1, DRC1, ZMYND10, ODAD2, RSPH1, DNAAF4, CFAP298, DRC2, SPAG1, CCNO, RSPH3, DRC4, DNAJB13, ODAD4, DNAAF6, CFAP300, LRRC56, DNAH9, GAS2L2, MCIDAS, FOXJ1, NEK10, TTC12, TP73, NME5, BRWD1, CFAP74, DNAH1, ODAD3, CFTR	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05 megSAP, ngsCAT
ZIL-080: Senior-Loken-Syndrom Panel-Gene: NPHP1, NPHP4, IQCB1, CEP290, SDCCAG8, WDR19, TRAF3IP1	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsgebiet	Untersuchungsart	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
genetikum-Panel (kundenspezifisches Panel) ABCC8, ABCG5, ABCG8, ABRAXAS1, ACD, ACVRL1, ADAD2, ADGRG2, AIP, AKT1, AKT2, AKT3, ALK, APC, APOA5, APOB, APOC2, APOC3, APOE, APP, APPL1, AR, ARID1A, ARID1B, ARID2, ATM, ATP7A, ATP7B, ATR, ATRIP, AXIN2, BAP1, BARD1, BLK, BLM, BMP15, BMP6, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, BRIP1, BTG4, C11orf80, CACNA1S, CASR, CCND2, CDC73, CDH1, CDK4, CDKN1B, CDKN2A, CDKN2B, CEBPA, CEL, CFTR, CHEK2, CP, CPA1, CTNNA1, CTRC, CYP11A1, CYP11B1, CYP11B2, CYP17A1, CYP19A1, CYP21A2, DDB2, DIAPH2, DICER1, DIS3L2, DMRT1, DPF2, EGFR, ENG, EPCAM, EPHB4, ERCC1, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, ERCC6, ERCC8, EXT1, EXT2, F10, F11, F13A1, F13B, F2, F5, F7, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, FBN1, FGA, FGB, FGFR1, FGG, FH, FIGLA, FLCN, FOXE1, FOXL2, FSHR, FSIP2, FTH1, GALNT12, GATA2, GCK, GCKR, GDF2, GDF9, GK, GLA, GNA11, GNAQ, GNAS, GPC3, GPD1, GPIHBP1, GREM1, HABP2, HAMP, HDAC8, HFE, HFM1, HJV, HNF1A, HNF1B, HNF4A, HOXB13, HRAS, HRG, HSD3B2, HTRA1, INS, KASH5, KCNJ11, KCNJ2, KCNK16, KDM6A, KHDC3L, KIF1B, KIT, KLF11, KLHL10, KLLN, KMT2D, KRAS, KSR2, LDLR, LDLRAP1, LEP, LEPR, LIPC, LMF1, LPL, LZTR1, M1AP, MAP3K1, MAX, MBD4, MC1R,	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05 megSAP, ngsCAT
Fortsetzung genetikum-Panel: NKX2-1, NLRP2, NLRP5, NLRP7, NOBOX, NOTCH3, NR5A1, NRAS, NSD1, NTHL1, NTRK2, PADI6, PALB2, PANX1, PATL2, PAX4, PBRM1, PCSK1, PCSK9, PDGFRA, PDX1, PHOX2B, PIK3CA, PIK3R2, PLAT, PMFBP1, PMS1, PMS2, PMS2CL, PNLDC1, POF1B, POLD1, POLE, POMC, POR, POT1, POU6F2, PRKAR1A, PROC, PROS1, PROZ, PRSS1, PRSS2, PSEN1, PSEN2, PTCH1, PTCH2, PTEN, PTPN11, RABL3, RAD21, RAD50, RAD51, RAD51B, RAD51C, RAD51D, RASA1, RASA2, RB1, REC114, RECQL4, REST, RET, RFX6, RHBDF2, RINT1, RNF43, RPS20, RUNX1, RYR1, SBDS, SCN4A, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SEC23B, SERPINC1, SERPIND1, SH2B1, SHOC1, SIM1, SLC35A2, SLC40A1, 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, TFR2, TGFBR1, TGFBR2, THBD, TLE6, TMEM127, TP53, TRIP13, TSC1, TSC2, TUBB8, USF1, VHL, VWF, WEE2, WRN, WT1, XPA, XPC, XRCC2, XRCC3, ZFP57, ZMYND15, ZP1, ZP2, ZP3			genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05 megSAP, ngsCAT
Whole Exome Sequenzierung (WES)	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA[1]	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis	AA_MOL_221/V08, AA_MOL_224/V03, AA_MOL_226/V07, AA_MOL_230_V05 megSAP, ngsCAT
angeborener Chromosomensatz	Humangenetik (Zytogenetik)	Chromosomenanalyse	genomische DNA[1]	Molekulare Karyotypisierung	AA_MOL_044/V10, AA_MOL_045/V09, AA_MOL_048/V01
angeborener Chromosomensatz	Humangenetik (Zytogenetik)	Chromosomenanalyse	genomische DNA[1]	Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung (FISH)	AA_FISH_002/V03, AA_FISH_015/V04, AA_FISH_016/V04, AA_FISH_017/V03
angeborener Chromosomensatz	Humangenetik (Zytogenetik)	Chromosomenanalyse	genomische DNA[1]	Chromosomenbänderungsanalyse	AA_ZYT_001/V18, AA_ZYT_007/V07, AA_ZYT_009/V07, AA_ZYT_013/V08, AA_ZYT_014/V07