

Deutsche Akkreditierungsstelle GmbH

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-21320-01-00 nach DIN EN ISO 15189:2014

Gültig ab: 05.12.2018

Ausstellungsdatum: 05.12.2018

Urkundeninhaber:

Praxis für Humangenetik Tübingen GbR

Dr. med. Dr. rer. nat. Saskia Biskup, Fachärztin für Humangenetik

Paul-Ehrlich-Straße 23, 72076 Tübingen

Untersuchungen im Bereich:

Medizinische Laboratoriumsdiagnostik

Untersuchungsgebiete:

Humangenetik (Molekulare Humangenetik, Zytogenetik)

Innerhalb der mit ** gekennzeichneten Untersuchungsbereiche ist dem Laboratorium, ohne dass es einer vorherigen Information und Zustimmung der Deutschen Akkreditierungsstelle GmbH bedarf, die Modifizierung sowie Weiter- und Neuentwicklung von Untersuchungsverfahren gestattet.

Die aufgeführten Untersuchungsverfahren sind beispielhaft. Das Laboratorium verfügt über eine aktuelle Liste aller Untersuchungsverfahren im flexiblen Akkreditierungsbereich.

Die Urkunde samt Urkundenanlage gibt den Stand zum Zeitpunkt des Ausstellungsdatums wieder. Der jeweils aktuelle Stand des Geltungsbereiches der Akkreditierung ist der Datenbank akkreditierter Stellen der Deutschen Akkreditierungsstelle GmbH (DAkkS) zu entnehmen. <https://www.dakks.de/content/datenbank-akkreditierter-stellen>

Untersuchungsgebiet: Humangenetik (Zytogenetik)

Untersuchungsart:

Chromosomenanalyse

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Imbalancen (Duplikationen / Deletionen) im Genom	EDTA-Blut, genomische DNA	Vergleichende Genom-Hybridisierung an Chromosomen (Array CGH)

Untersuchungsgebiet: Humangenetik (Molekulargenetik)

Untersuchungsart:

Molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) **

Indikation und Analyt (Gen/e, Variante/n)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Genotypisierung definierter varianter Allele		
Chorea-Huntington (HTT-Gen) OMIM# 613004	EDTA-Blut, genomische DNA	Repeat-Analyse
Beckwith-Wiedemann Syndrom (BWS) OMIM# 130650 , Genregion 11p15, UPD11	EDTA-Blut, DNA aus Lymphozyten	PCR, Sanger-Sequenzierung, Deletions-Duplikationsanalyse (MLPA), Methylierungs-MLPA
Frontotemporale Demenz mit / ohne Amyotrophe Lateralsklerose (ALS) (C9orf72-Gen) OMIM# 614260	EDTA-Blut, genomische DNA	Repeat-Analyse
Hämochromatose (HFE-Gen) Punktmutation Cys282Tyr OMIM# 235200	EDTA-Blut, genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Machado-Joseph-Krankheit (ATXN3-Gen) OMIM# 607047	EDTA-Blut, genomische DNA	Repeat-Analyse
Prader-Willi Syndrom (PWS) OMIM# 176270 , Angelman-Syndrom (AS) OMIM# 105830 , Analyse des Methylierungsstatus und Deletionsanalyse, SNRPN-Region/15q11-13 UPD15, Gen: UBE3A	EDTA-Blut, DNA aus Lymphozyten	PCR, Sanger-Sequenzierung, Deletions-Duplikationsanalyse (MLPA), Methylierungs-MLPA
Prothrombin (Gerinnungsfaktor II)-20210G>A-Mutation (Faktor2-Gen) OMIM# 176930	EDTA-Blut, genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Spinale Muskelatrophie (SMN1-Gen) OMIM# 600354 , (SMN2-Gen) OMIM#601627	EDTA-Blut, genomische DNA	Deletions-Duplikationsanalyse (MLPA)
Spinocerebelläre Ataxie, Typ 1 (ATXN1-Gen) OMIM# 601556	EDTA-Blut, genomische DNA	Repeat-Analyse

Indikation und Analyt (Gen/e, Variante/n)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Silver-Russel Syndrom OMIM # 180860 Genregion 11p15	EDTA-Blut, DNA aus Lymphozyten	PCR, Sanger-Sequenzierung, Deletions-Duplikationsanalyse (MLPA), Methylierungs-MLPA
Spinozerebelläre Ataxie, Typ 2 (ATXN2-Gen) OMIM# 601517	EDTA-Blut, genomische DNA	Repeat-Analyse
Spinozerebelläre Ataxie, Typ 3 (ATXN3-Gen) OMIM# 607047	EDTA-Blut, genomische DNA	Repeat-Analyse
Spinozerebelläre Ataxie, Typ 7 (ATXN7-Gen) OMIM# 607640	EDTA-Blut, genomische DNA	Repeat-Analyse
Thrombophilie (F5-Gen Leiden Variante) c.1601G>A; p.Arg534Gln OMIM# 612309	EDTA-Blut, genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Mutationsanalyse bei heterogenem Spektrum krankheitsursächlicher Varianten		
Alexander Syndrom (GFAP-Gen) OMIM# 137780	EDTA-Blut, genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Alternierende Hemiplegie der Kindheit (ATP1A2-Gen) OMIM# 182340	EDTA-Blut, genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, Deletions-Duplikationsanalyse (MLPA)
Antithrombin-Defizienz (SERPINC1-Gen) OMIM# 107300	EDTA-Blut, genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, Deletions-Duplikationsanalyse (MLPA)
Arterial-Tortuosity-Syndrom (SLC2A10-Gen) OMIM# 606145	EDTA-Blut, genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Aspartylglukosaminurie (AGA-Gen) OMIM# 613228	EDTA-Blut, genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Atypisches Rett-Syndrom (CDKL5-Gen) OMIM# 300203	EDTA-Blut, genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, Deletions-Duplikationsanalyse (MLPA)
Autosomal-dominante nicht-syndromale sensorineurale Schwerhörigkeit Typ DFNA, Autosomal-rezessive nicht-syndromale sensorineurale Schwerhörigkeit Typ DFNB (GJB2-Gen) OMIM# 121011	EDTA-Blut, genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, Deletions-Duplikationsanalyse (MLPA)
Bannayan-Riley-Ruvalcaba-Syndrom (PTEN-Gen) OMIM# 601728	EDTA-Blut, genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, Deletions-Duplikationsanalyse (MLPA)
Behr-Syndrom (OPA1-Gen) OMIM# 605290	EDTA-Blut, genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, Deletions-Duplikationsanalyse (MLPA)
Bethlem-Myopathie (COL6A3-Gen) OMIM# 120250	EDTA-Blut, genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Brody-Myopathie (ATP2A1-Gen) OMIM# 108730	EDTA-Blut, genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung

Indikation und Analyt (Gen/e, Variante/n)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Chronische hereditäre Pankreatitis (SPINK1-Gen) OMIM# 167790	EDTA-Blut, genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, Deletions-Duplikationsanalyse (MLPA)
Cowden-Syndrom (PTEN-Gen) OMIM# 601728	EDTA-Blut, genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, Deletions-Duplikationsanalyse (MLPA)
Dilatative Kardiomyopathie (DMD-Gen) OMIM# 300377	EDTA-Blut, genomische DNA	Sequence capture (Agilent oder NEB), Sequencing-by synthesis (Illumina Plattform) , Deletions-Duplikationsanalyse (MLPA)
Dopa-responsive Dystonie durch Sepiapterin-Reduktase-Mangel (SPR-Gen) OMIM# 182125	EDTA-Blut, genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
EEM-Syndrom (ektodermale Dystrophie, Ektrodaktylie und Makuladystrophie), (CHD3-Gen) OMIM# 114021	EDTA-Blut, genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Externe progressive Ophthalmoplegie (POLG-Gen) OMIM-Nr: 174763	EDTA-Blut, genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, Deletions-Duplikationsanalyse (MLPA)
Familiäre exsudativen Retinopathie (TSPAN12-Gen) OMIM# 613138	EDTA-Blut, genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Familiäre Tumorerkrankungen (BRCA1-Gen) OMIM # 113705 / BRCA2-Gen OMIM # 600185	genomische DNA	GeneRead DNAseq Targeted Panels V2, Human BRCA1 and BRCA2 Panel (Qiagen), ThruPLEX DNA-seq Kit, Sequencing-by synthesis (Illumina), Deletions-Duplikationsanalyse (MLPA)
Familiäre viszerale Myopathie (ACTG2-Gen) OMIM# 102545	EDTA-Blut, genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Familiäres Mittelmeerfieber (MEFV-Gen) OMIM# 608107	EDTA-Blut, genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
FG-Syndrom (CASK-Gen) OMIM# 300172	EDTA-Blut, genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, Deletions-Duplikationsanalyse (MLPA)
Frühinfantile epileptische Enzephalopathie (CDKL5-Gen) OMIM# 300203	EDTA-Blut, genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, Deletions-Duplikationsanalyse (MLPA)
Glycin-Enzephalopathie (AMT-Gen) OMIM# 238310	EDTA-Blut, genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, Deletions-Duplikationsanalyse (MLPA)
Glykogenose Typ 1a (G6PC-Gen) OMIM# 613742	EDTA-Blut, genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
GM1-Gangliosidose Typ 1-3 (GLB1-Gen) OMIM# 611458	EDTA-Blut, genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung

Indikation und Analyt (Gen/e, Variante/n)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Hemiplegische Migräne (ATP1A2-Gen) OMIM# 182340	EDTA-Blut, genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, Deletions-Duplikationsanalyse (MLPA)
Hereditäre Hyperekplexie (GLRB-Gen) OMIM# 138492 , (GPHN-Gen) OMIM# 603930	EDTA-Blut, genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, Deletions-Duplikationsanalyse (MLPA)
Hyperferritinämie-Katarakt-Syndrom (FTL-Gen) OMIM# 134790	EDTA-Blut, genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Hyper-IgD-Syndrom (MVK-Gen) OMIM# 251170	EDTA-Blut, genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Hypotrichose mit juveniler Makuladegeneration (CHD3-Gen) OMIM# 114021	EDTA-Blut, genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Keratitis-Ichthyosis-Taubheitssyndrom (GJB2-Gen) OMIM# 121011	EDTA-Blut, genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, Deletions-Duplikationsanalyse (MLPA)
Kongenitale Alveolarproteinose oder interstitielle Lungenerkrankung (ABCA3-Defizienz) (ABCA3-Gen) OMIM# 601615	EDTA-Blut, genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Kongenitale Muskeldystrophie, Typ Ullrich (COL6A3-Gen) OMIM# 120250	EDTA-Blut, genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Kortikaler Myoklonus (NOL3-Gen) OMIM# 605235	EDTA-Blut, genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Kraniozervikale Dystonie (Dystonie 24) (ANO3-Gen) OMIM# 610110	EDTA-Blut, genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Leber Congenitale Amaurose 7 (CRX) OMIM# 602225	EDTA-Blut, genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, Deletions-Duplikationsanalyse (MLPA)
Lebersche Optikusatrophie m.3460G>A, m.11778G>A, m.14484 T>C (LHON) OMIM# 535000	EDTA-Blut, genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Lhermitte-Duclos-Krankheit (PTEN-Gen) OMIM# 601728	EDTA-Blut, genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, Deletions-Duplikationsanalyse
Makrozephalie-Autismus-Syndrom (PTEN-Gen) OMIM# 601728	EDTA-Blut, genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, Deletions-Duplikationsanalyse (MLPA)
Methylglutaconazidurie Typ 3 (OPA3-Gen) OMIM# 606580	EDTA-Blut, genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Mevalonazidurie (MVK-Gen) OMIM# 251170	EDTA-Blut, genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Mitochondriales DNA-Depletions-Syndrom 4A, Alpers-Syndrom, Mitochondriales DNA-Depletions-Syndrom 4B, MNGIE-Syndrom (POLG-Gen) OMIM-Nr: 174763	EDTA-Blut, genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, Deletions-Duplikationsanalyse (MLPA)

Indikation und Analyt (Gen/e, Variante/n)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Mitochondriales dominant und rezessives Ataxie-Syndrom (POLG-Gen) OMIM-Nr: 174763	EDTA-Blut, genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, Deletions-Duplikationsanalyse (MLPA)
Molybdän-Kofaktor-Mangel Typ C (GPHN-Gen) OMIM# 603930	EDTA-Blut, genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Mukopolysaccharidose Typ 3B (NAGLU-Gen) OMIM# 609701	EDTA-Blut, genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Mukopolysaccharidose Typ 4B (GLB1-Gen) OMIM# 611458	EDTA-Blut, genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Muskeldystrophie Duchenne, Muskeldystrophie Becker (DMD-Gen) OMIM# 300377	EDTA-Blut, genomische DNA	Sequence capture (Agilent oder NEB), Sequencing-by synthesis (Illumina Plattform) , Deletions-
Neurodegeneration mit Eisenablagerung im Gehirn (NBIA) (FTL-Gen) OMIM# 134790	EDTA-Blut, genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Neuronale Ceroid-Lipofuszinose (CLN8-Gen) OMIM# 607837	EDTA-Blut, genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Okulärer Albinismus (GPR143-Gen) OMIM# 300808	EDTA-Blut, genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, Deletions-Duplikationsanalyse (MLPA)
Optikusatrophie (OPA3-Gen) OMIM# 606580	EDTA-Blut, genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Optikusatrophie, Optikusatrophie-plus-Syndrom (OPA1-Gen) OMIM# 605290	EDTA-Blut, genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, Deletions-Duplikationsanalyse (MLPA)
Parkinson Syndrom (LRRK2-Gen) Exon 24,25,27,29,31,35,41,44 OMIM# 609007	EDTA-Blut, genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Primäre Dystonie, Typ DYT27 (COL6A3-Gen) OMIM# 120250	EDTA-Blut, genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Primärer systemischer Carnitin-Mangel (SLC22A5-Gen) OMIM# 603377	EDTA-Blut, genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, Deletions-Duplikationsanalyse (MLPA)
Proteus-Syndrom (PTEN-Gen) OMIM# 601728	EDTA-Blut, genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, Deletions-Duplikationsanalyse (MLPA)
Succinat-Semialdehyd-Dehydrogenase-Mangel (ALDH5A1-Gen) OMIM# 610045	EDTA-Blut, genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
TNF-Rezeptor 1-assoziiertes periodisches Syndrom (TRAPS; Exons 2, 3, 4, 6 und 7 des TNFRSF1A-Gens) TNFRSF1A-Gen) OMIM# 191190	EDTA-Blut, genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Torsionsdystonie DYT1 (TOR1A-Gen) OMIM-Nr: 605204	EDTA-Blut, genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, Deletions-Duplikationsanalyse (MLPA)

Indikation und Analyt (Gen/e, Variante/n)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Triple-A-Syndrom (AAAS-Gen) OMIM# 605378	EDTA-Blut, genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Vohwinkel Syndrom (GJB2-Gen) OMIM# 121011	EDTA-Blut, genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, Deletions-Duplikationsanalyse (MLPA)
X-chromosomale geistige Retardierung, Typ Najm (CASK-Gen) OMIM# 300172	EDTA-Blut, genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, Deletions-Duplikationsanalyse (MLPA)
Xeroderma pigmentosum Gruppe C/ Cockayne-Syndrom (ERCC5-Gen) OMIM # 133530	EDTA-Blut, genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Xeroderma pigmentosum Gruppe G (ERCC5) OMIM # 133530	EDTA-Blut, genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Zapfen-Stäbchen-Dystrophie Typ 2 (CRX-Gen) OMIM# 602225	EDTA-Blut, genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, Deletions-Duplikationsanalyse (MLPA)
Zerebro-okulo-fazio-skeletales Syndrom (ERCC5-Gen) OMIM # 133530	EDTA-Blut, genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Krankheitsspezifische Diagnostik-Panels		
Augenerkrankungen (Retinitis Pigmentosa, autosomal-dominant, X-gekoppelt): ARL3, BEST1, CA4, CRX, FSCN2, GUCA1B, HK1, IMPDH1, KLHL7, NR2E3, NRL, PRPF3, PRPF31, PRPF4, PRPF6, PRPF8, PRPH2, RDH12, RGR, RHO, ROM1, RP1, RP2, RP9, RPE65, RPGR, SEMA4A, SNRNP200, SPP2, TOPORS	EDTA-Blut, genomische DNA	Sequence capture (Agilent oder NEB), Sequencing-by synthesis (Illumina Plattform)
Augenerkrankungen (Retinitis Pigmentosa, autosomal-rezessiv, X-gekoppelt): ABCA4, ARL2BP, BBS1, BBS2, BEST1, C2ORF71, C8ORF37, CDHR1, CERKL, CLRN1, CNGA1, CNGB1, CRB1, CYP4V2, DHDDS, DHX38, EMC1, EYS, FAM161A, FLVCR1, GNPTG, GPR125, HGSNAT, IDH3B, IFT172, IMPG2, KIAA1549, KIZ, LRAT, MAK, MERTK, NEK2, NMNAT1, NR2E3, NRL, PDE6A, PDE6B, PDE6G, PRCD, PROM1, PRPF31, RBP3, RBP4, RDH11, RDH12, RGR, RHO, RLBP1, RP1, RP1L1, RP2, RPE65, RPGR, SAG, SLC7A14, SPATA7, TRNT1, TTC8, TUB, TULP1, USH2A, ZNF408, ZNF513	EDTA-Blut, genomische DNA	Sequence capture (Agilent oder NEB), Sequencing-by synthesis (Illumina Plattform)

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-21320-01-00

Indikation und Analyt (Gen/e, Variante/n)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Bindegewebserkrankungen (Ehlers-Danlos-Syndrom, Marfan-Syndrom, Loey-Dietz-Syndrom, Aortenaneurysma und Differentialdiagnosen) : ABCC6, ACTA2, ADAMTS2, ALDH18A1, ATP6V0A2, ATP7A, B3GALT6, B4GALT7, CHST14, COL1A1, COL1A2, COL3A1, COL4A1, COL5A1, COL5A2, DSE, EFEMP2, ELN, FBLN5, FBN1, FBN2, FKBP14, GORAB, LTBP4, MAT2A, MFAP5, MYH11, MYLK, PLOD1, PLOD3, PRDM5, PRKG1, PYCR1, RIN2, SKI, SLC2A10, SLC39A13, SMAD3, TGFB2, TGFB3, TGFB1, TGFB2, TNXB, ZNF469	EDTA-Blut, genomische DNA	Sequence capture (Agilent oder NEB), Sequencing-by synthesis (Illumina Plattform)
Blutbildungs- und Immundefekte (Autoinflammatorische Erkrankungen): CARD14, HFE, IL10, IL10RA, IL10RB, IL1RN, IL36RN, LPIN2, MEFV, MVK, NLRP12, NLRP3, NOD2, PLCG2, PSMB8, PSTPIP1, RBCK1, SH3BP2, SLC29A3, TNFRSF1A	EDTA-Blut, genomische DNA	Sequence capture (Agilent oder NEB), Sequencing-by synthesis (Illumina Plattform)
Epilepsie und Entwicklungsstörungen (inkl. epileptische Enzephalopathie)AARS, ALDH7A1, ALG13, AMT, ARHGEF9, ARX, BRAT1, CACNA1A, CASK, CDKL5, CHD2, CNNM2, DNM1, DOCK7, EEF1A2, FOXG1, GABRA1, GABRB3, GAMT, GLDC, GNAO1, GNB1, GPHN, GRIN1, GRIN2A, GRIN2B, GRIN2D, HACE1, HCN1, HNRNPU, IQSEC2, ITPA, KCNA2, KCNB1, KCNQ2, KCNT1, MBD5, MECP2, MEF2C, MOCS1, MOCS2, NECAP1, PCDH19, PIGA, PLCB1, PNKP, PNPO, POLG, PURA, QARS, ROGDI, SCN1A, SCN2A, SCN8A, SIK1, SLC12A5, SLC13A5, SLC25A22, SLC2A1, SLC35A2, SLC6A1, SLC6A8, SLC9A6, SMC1A, SPTAN1, ST3GAL3, ST3GAL5, STXBP1, SYNGAP1, SZT2, TBC1D24, TCF4, TSC1, TSC2, UBE3A, WDR45, WWOX, ZEB2	EDTA-Blut, genomische DNA	Sequence capture (Agilent oder NEB), Sequencing-by synthesis (Illumina Plattform)

Indikation und Analyt (Gen/e, Variante/n)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Neurodegenerative Erkrankungen (Amyotrophe Lateralsklerose): C9orf72 (Repeat), ALS2, ANG, ARHGEF28, ATXN2, CHCHD10, CHMP2B, CHRM1, DAO, DCTN1, DPP6, ELP3, ERBB4, EWSR1, FGGY, FIG4, FUS, GLE1, GRN, HFE, HNRNPA1, HNRNPA2B1, HNRNPD, ITPR2, MAPT, MATR3, NEFH, NEK1, OPTN, PARK7, PFN1, PON1, PON2, PON3, PRPH, SETX, SIGMAR1, SOD1, SPG11, SPG20, SQSTM1, SRCAP, SS18L1, TAF15, TARDBP, TBK1, TUBA4A, UBQLN2, UNC13A, VAPB, VCP, VEGFA, VPS54	EDTA-Blut, genomische DNA	Sequence capture (Agilent oder NEB), Sequencing-by synthesis (Illumina Plattform)
Neurodegenerative Erkrankungen (Leukodystrophie und Leukenzephalopathie und Differentialdiagnosen): AARS, AARS2, ABCD1, ACOX1, ADAR, AGA, AIMP1, ALDH3A2, AP4E1, APOPT1, ARSA, ASPA, ATP7A, ATP7B, AUH, BCAP31, BCS1L, C12ORF65, CLCN2, COL4A1, COL4A2, COX10, COX15, COX6B1, CSF1R, CTC1, CYP27A1, CYP7B1, D2HGDH, DARS, DARS2, DDHD2, DMPK, EARS2, EIF2B1, EIF2B2, EIF2B3, EIF2B4, EIF2B5, ERCC2, ERCC3, ERCC6, ERCC8, ETFA, ETFB, ETFDH, FA2H, FAM126A, FARS2, FKRP, FKTN, FOLR1, FOXRED1, FUCA1, GALC, GAN, GBE1, GCDH, GFAP, GFM1, GJC2, GLA, GLB1, GMPPB, HEPACAM, HEXA, HMGCL, HSD17B4, HSPD1, HTRA1, IBA57, IDS, IFIH1, ISCA2, KCNT1, L2HGDH, LAMA2, LARGE, LMNB1, LRPPRC, MCOLN1, MLC1, MMACHC, MPV17, MTFMT, NADK2, NDUFA1, NDUFA12, NDUFA2, NDUFA9, NDUFAF1, NDUFAF2, NDUFAF5, NDUFAF6, NDUFS1, NDUFS2, NDUFS3, NDUFS4, NDUFS7, NDUFS8, NDUFV1, NEU1, NOTCH3, NPC1, NPC2, NUBPL, OCLN, OCRL, PC, PET100, PEX1, PEX10, PEX11B, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX2, PEX26, PEX3, PEX5, PEX6, PEX7,	EDTA-Blut, genomische DNA	Sequence capture (Agilent oder NEB), Sequencing-by synthesis (Illumina Plattform)

Indikation und Analyt (Gen/e, Variante/n)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
PHGDH, PHYH, PLA2G6, PLEKHG2, PLP1, POLG, POLR1C, POLR3A, POLR3B, POMGNT1, POMT1, POMT2, PRF1, PSAP, PSAT1, PYCR2, RARS, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, RNASET2, SAMHD1, SCO2, SCP2, SDHA, SDHAF1, SDHB, SLC16A2, SLC17A5, SLC25A1, SLC25A12, SOX10, SPG11, SPG20, SPG21, STX11, STXBP2, SUCLA2, SUMF1, SURF1, TACO1, TBCK, TMEM70, TREM2, TREX1, TTC19, TUBB4A, TUFM, TYMP, TYROBP, UNC13D, VPS11, ZFYVE26		
Familiäre und idiopathische Epilepsie: ADRA2B, ALDH7A1, CACNA1A, CHRNA4, CHRN2, CNTN2, DEPDC5, GABRA1, GABRB3, GABRG2, GRIN2A, KCNA1, KCNMA1, KCNQ2, KCNQ3, KCNT1, LGI1, NPRL2, NPRL3, PRRT2, RELN, SCN1A, SCN1B, SCN2A, SCN8A, SLC1A3, SLC2A1, STX1B, TBC1D24	EDTA-Blut, genomische DNA	Sequence capture (Agilent oder NEB), Sequencing-by synthesis (Illumina Plattform)
Hauterkrankungen (Albinismus): C10orf11, GPR143, LYST, MC1R, OCA2, SLC45A2, TYR, TYRP1	EDTA-Blut, genomische DNA	Sequence capture (Agilent oder NEB), Sequencing-by synthesis (Illumina Plattform)
Herzerkrankungen (dilatative Kardiomyopathie): ABCC9, ACTC1, ACTN2, ANKRD1, BAG3, CRYAB, CSRP3, DES, DMD, DSG2, DSP, EMD, EYA4, FKTN, GATAD1, LAMA4, LAMP2, LDB3, LMNA, MYBPC3, MYH6, MYH7, MYPN, NEBL, NEXN, PDLIM3, PLN, PRDM16, RAF1, RBM20, SCN5A, SDHA, SGCD, TAZ, TCAP, TMPO, TNNC1, TNNT3, TNNT2, TPM1, TTN, TTR, VCL	EDTA-Blut, genomische DNA	Sequence capture (Agilent oder NEB), Sequencing-by synthesis (Illumina Plattform)
Nierenerkrankungen (Zystische Nierenerkrankungen): BICC1, EYA1, HNF1B, MUC1, PAX2, PKD2, PKHD1, SIX5, UMOD	EDTA-Blut, genomische DNA	Sequence capture (Agilent oder NEB), Sequencing-by synthesis (Illumina Plattform)

Indikation und Analyt (Gen/e, Variante/n)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Neuromuskuläre Erkrankungen (Hereditäre Neuropathien): AARS, ABHD12, AIFM1, ARHGEF10, ATL1, ATL3, BSCL2, C10ORF2, C12ORF65, CCT5, COX6A1, CTDP1, DCAF8, DHTKD1, DNM2, DNMT1, DST, DYNC1H1, EGR2, FAM134B, FBLN5, FGD4, FIG4, GAN, GARS, GDAP1, GJB1, GNB4, HADHA, HADHB, HARS, HINT1, HK1, HOXD10, HSPB1, HSPB8, IGHMBP2, IKBKAP, INF2, KARS, KIF1A, KIF1B, KIF5A, LITAF, LMNA, LRSAM1, MARS, MED25, MFN2, MPZ, MTMR2, MYH14, NDRG1, NEFL, NGF, NTRK1, OPA1, PDK3, PLEKHG5, PMP22, POLG, PRPS1, PRX, RAB7A, REEP1, SBF1, SBF2, SCN10A, SCN11A, SCN9A, SEPT9, SH3TC2, SLC12A6, SOX10, SPTLC1, SPTLC2, SURF1, TFG, TRIM2, TRPV4, TTR, TYMP, WNK1, YARS	EDTA-Blut, genomische DNA	Sequence capture (Agilent oder NEB), Sequencing-by synthesis (Illumina Plattform)
Neuromuskuläre Erkrankungen (Kongenitale und distale Myopathien): ACTA1, ACVR1, ANO5, BAG3, BIN1, C10ORF2, CASQ1, CAV3, CCDC78, CFL2, CHCHD10, CNTN1, COL12A1, COL6A1, COL6A2, COL6A3, CRYAB, DES, DNA2, DNM2, DYSF, FHL1, FKBP14, FLNC, GNE, HNRNPA1, HNRNPA2B1, ISCU, KBTBD13, KLHL40, KLHL41, KLHL9, LAMP2, LDB3, LMOD3, MATR3, MEGF10, MICU1, MSTN, MTM1, MTMR14, MYF6, MYH14, MYH2, MYH7, MYOT, NEB, OPA1, ORAI1, PABPN1, PLEC, POLG, POLG2, PTPLA, PUS1, RRM2B, RYR1, SEP1, SIL1, SPEG, STAC3, STIM1, SUCLA2, TIA1, TK2, TNNT1, TPM2, TPM3, TRIM32, TTN, VCP, VMA21, YARS2	EDTA-Blut, genomische DNA	Sequence capture (Agilent oder NEB), Sequencing-by synthesis (Illumina Plattform)

Indikation und Analyt (Gen/e, Variante/n)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Schwerhörigkeit : ABHD12, ACTG1, ALMS1, ANKH, ATP6V1B1, BSND, CABP2, CACNA1D, CCDC50, CD151, CDH23, CDKN1C, CEACAM16, CHD7, CHSY1, CIB2, CLDN14, CLIC5, CLRN1, COCH, COL11A1, COL11A2, COL2A1, COL4A3, COL4A4, COL4A5, COL4A6, COL9A1, COL9A2, COL9A3, CRYM, DFNA5, DFNB31, DFNB59, DIABLO, DIAPH1, DIAPH3, DLX5, DSPP, EDN3, EDNRB, ESPN, ESRRB, EYA1, EYA4, FGF3, FOXI1, GATA3, GIPC3, GJB2, GJB3, GJB6, GPR98, GPSM2, GRHL2, GRXCR1, HGF, HOXB1, ILDR1, KARS, KCNE1, KCNJ10, KCNQ1, KCNQ4, LHFPL5, LOXHD1, LRTOMT, MANBA, MARVELD2, MIR96, MITF, MSRB3, MYH14, MYH9, MYO15A, MYO1A, MYO3A, MYO6, MYO7A, NDP, NLRP3, OTOA, OTOF, OTOG, OTOGL, PAX3, PCDH15, PDZD7, POLR1C, POLR1D, POU3F4, POU4F3, PRPS1, PTPRQ, RDX, SEMA3E, SERPINB6, SIX1, SIX5, SLC17A8, SLC19A2, SLC26A4, SLC26A5, SLITRK6, SMPX, SNAI2, SOX10, STRC, TCOF1, TECTA, TFAP2A, TIMM8A, TJP2, TMC1, TMC2, TMIE, TMPRSS3, TNC, TPRN, TRIOBP, TSPEAR, TYR, USH1C, USH1G, USH2A, WFS1	EDTA-Blut, genomische DNA	Sequence capture (Agilent oder NEB), Sequencing-by synthesis (Illumina Plattform)

Indikation und Analyt (Gen/e, Variante/n)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Somatisches Tumorpanel (ABCB1 [OMIM *171050], ABCC2 [OMIM *601107], ABCG2 [OMIM *603756], ABL1 [OMIM *189980], ABL2 [OMIM *164690], ACD [OMIM *609377], ACVR1 [OMIM *102576], ACVR1B [OMIM *601300], AJUBA [OMIM *609066], AKT1 [OMIM *164730], AKT2 [OMIM *164731], AKT3 [OMIM *611223], ALK [OMIM *105590], AMER1 [OMIM *300647], APC [OMIM *611731], AR [OMIM *313700], ARAF [OMIM *311010], ARFRP1 [OMIM *604699], ARHGAP35 [OMIM *605277], ARID1A [OMIM *603024], ARID1B [OMIM *614556], ARID2 [OMIM *609539], ARID5B [OMIM *608538], ARNT [OMIM *126110], ASXL1 [OMIM *612990], ATF1 [OMIM *123803], ATM [OMIM *607585], ATP1A1 [OMIM *182310], ATP5B [OMIM *102910], ATR [OMIM *601215], ATRX [OMIM *300032], AURKA [OMIM *603072], AURKB [OMIM *604970], AURKC [OMIM *603495], AXIN1 [OMIM *603816], AXIN2 [OMIM *604025], AXL [OMIM *109135], AZGP1 [OMIM *194460], B2M [OMIM *109700], BAP1 [OMIM *603089], BARD1 [OMIM *601593], BCL10 [OMIM *603517], BCL11A [OMIM *606557], BCL11B [OMIM *606558], BCL2 [OMIM *151430], BCL2L1 [OMIM *600039], BCL2L2 [OMIM *601931], BCL3 [OMIM *109560], BCL6 [OMIM *109565], BCL9 [OMIM *602597], BCOR [OMIM *300485], BCORL1 [OMIM *300688], BCR [OMIM *151410], BIRC2 [OMIM *601712], BIRC3 [OMIM *601721], BIRC5 [OMIM *603352], BLM [OMIM *604610], BMPR1A [OMIM *601299], BRAF [OMIM *164757], BRCA1 [OMIM *113705], BRCA2 [OMIM *600185], BRD4 [OMIM *608749],	genomische DNA	Sequence capture (Agilent, Swift Accel), Sequencing-by synthesis (Illumina-Plattform)

Indikation und Analyt (Gen/e, Variante/n)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
<p>BRE [OMIM *610497], BRIP1 [OMIM *605882], BTK [OMIM *300300], BTNL2 [OMIM *606000], BUB1B [OMIM *602860], CARD11 [OMIM *607210], CASP8 [OMIM *601763], CBFβ [OMIM *121360], CBL [OMIM *165360], CCDC6 [OMIM *601985], CCND1 [OMIM *168461], CCND2 [OMIM *123833], CCND3 [OMIM *123834], CCNE1 [OMIM *123837], CD1D [OMIM *188410], CD274 [OMIM *605402], CD70 [OMIM *602840], CD79A [OMIM *112205], CD79B [OMIM *147245], CD82 [OMIM *600623], CDC27 [OMIM *116946], CDC73 [OMIM *607393], CDH1 [OMIM *192090], CDH2 [OMIM *114020], CDK12 [OMIM *615514], CDK4 [OMIM *123829], CDK6 [OMIM *603368], CDK8 [OMIM *603184], CDKN1A [OMIM *116899], CDKN1B [OMIM *600778], CDKN2A [OMIM *600160], CDKN2B [OMIM *600431], CDKN2C [OMIM *603369], CDX2 [OMIM *600297], CEBPA [OMIM *116897], CEP57 [OMIM *607951], CHD2 [OMIM *602119], CHD4 [OMIM *603277], CHEK1 [OMIM *603078], CHEK2 [OMIM *604373], CIC [OMIM *612082], CKS1B [OMIM *116900], COL1A1 [OMIM *120150], CREB1 [OMIM *123810], CREBBP [OMIM *600140], CRKL [OMIM *602007], CRTCL [OMIM *607536], CSF1R [OMIM *164770], CTCF [OMIM *604167], CTNNA1 [OMIM *116805], CTNNA2 [OMIM *116806], CUL3 [OMIM *603136], CUL4B [OMIM *300304], CUX1 [OMIM *116896], CYLD [OMIM *605018], CYP1A1 [OMIM *108330], CYP1A2 [OMIM *124060], CYP2A6 [OMIM *122720], CYP2B6 [OMIM *123930], CYP2C19 [OMIM *124020], CYP2C8 [OMIM *601129], CYP2C9 [OMIM *601130],</p>		

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-21320-01-00

Indikation und Analyt (Gen/e, Variante/n)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
<p>CYP2D6 [OMIM *124030], CYP2E1 [OMIM *124040], CYP3A4 [OMIM *124010], CYP3A5 [OMIM *605325], DAXX [OMIM *603186], DCC [OMIM *120470], DDB2 [OMIM *600811], DDIT3 [OMIM *126337], DDR2 [OMIM *191311], DDX3X [OMIM *300160], DEK [OMIM *125264], DIAPH1 [OMIM *602121], DICER1 [OMIM *606241], DIS3 [OMIM *607533], DNMT1 [OMIM *126375], DNMT3A [OMIM *602769], DOT1L [OMIM *607375], DPYD [OMIM *612779], DST [OMIM *113810], EGFR [OMIM *131550], EGR3 [OMIM *602419], ELAC2 [OMIM *605367], ELF3 [OMIM *602191], EML4 [OMIM *607442], ENG [OMIM *131195], EP300 [OMIM *602700], EPCAM [OMIM *185535], EPHA2 [OMIM *176946], EPHA3 [OMIM *179611],</p> <p>EPHA5 [OMIM *600004], EPHA7 [OMIM *602190], EPHB1 [OMIM *600600], EPHB4 [OMIM *600011], EPHB6 [OMIM *602757], EPHX1 [OMIM *132810], ERBB2 [OMIM *164870], ERBB3 [OMIM *190151], ERBB4 [OMIM *600543], ERCC1 [OMIM *126380], ERCC2 [OMIM *126340], ERCC3 [OMIM *133510], ERCC4 [OMIM *133520], ERCC5 [OMIM *133530], ERG [OMIM *165080], ERFF1 [OMIM *608069], ESR1 [OMIM *133430], ETS1 [OMIM *164720], ETV1 [OMIM *600541], ETV4 [OMIM *600711], ETV5 [OMIM *601600], ETV6 [OMIM *600618], EWSR1 [OMIM *133450], EXT1 [OMIM *608177], EXT2 [OMIM *608210], EZH1 [OMIM *601674], EZH2 [OMIM *601573], FAM175A [OMIM *611143], FAM46C [OMIM *613952], FANCA [OMIM *607139], FANCB [OMIM *300515], FANCC [OMIM *613899], FANCD2 [OMIM *613984], FANCE [OMIM *613976], FANCF [OMIM *613897], FANCG [OMIM *602956],</p>		

Ausstellungsdatum: 05.12.2018

Gültig ab: 05.12.2018

Indikation und Analyt (Gen/e, Variante/n)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
<p>FANCI [OMIM *611360], FANCL [OMIM *608111], FANCM [OMIM *609644], FAS [OMIM *134637], FAT1 [OMIM *600976], FBXW7 [OMIM *606278], FES [OMIM *190030], FGF10 [OMIM *602115], FGF14 [OMIM *601515], FGF19 [OMIM *603891], FGF23 [OMIM *605380], FGF3 [OMIM *164950], FGF4 [OMIM *164980], FGF6 [OMIM *134921], FGFBP1 [OMIM *607737], FGFR1 [OMIM *136350], FGFR2 [OMIM *176943], FGFR3 [OMIM *134934], FGFR4 [OMIM *134935], FH [OMIM *136850], FLCN [OMIM *607273], FLI1 [OMIM *193067], FLT1 [OMIM *165070], FLT4 [OMIM *136352], FN1 [OMIM *135600], FOXA1 [OMIM *602294], FOXA2 [OMIM *600288], FOXE1 [OMIM *602617], FOXL2 [OMIM *605597], FOXO1 [OMIM *136533], FOXO3 [OMIM *602681], FOXP1 [OMIM *605515], FOXQ1 [OMIM *612788], FRS2 [OMIM *607743], FUBP1 [OMIM *603444], FUS [OMIM *137070],</p> <p>G6PD [OMIM *305900], GABRA6 [OMIM *137143], GALNT12 [OMIM *610290], GATA1 [OMIM *305371], GATA2 [OMIM *137295], GATA3 [OMIM *131320], GATA4 [OMIM *600576], GATA6 [OMIM *601656], GDNF [OMIM *600837], GID4 [OMIM *], GLI1 [OMIM *165220], GNA11 [OMIM *139313], GNA13 [OMIM *604406], GNAQ [OMIM *600998], GNAS [OMIM *139320], GOT1 [OMIM *138180], GPC3 [OMIM *300037], GPR124 [OMIM *606823], GRIN2A [OMIM *138253], GRM3 [OMIM *601115], GSK3B [OMIM *605004], GSTM1 [OMIM *138350], GSTP1 [OMIM *134660], GSTT1 [OMIM *600436], GUSB [OMIM *611499], H3F3A [OMIM *601128], H3F3B [OMIM *601058], HGF [OMIM *142409], HIF1A [OMIM *603348], HIST1H3B [OMIM *602819],</p>		

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-21320-01-00

Indikation und Analyt (Gen/e, Variante/n)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
<p>HLA-A [OMIM *142800], HLA-B [OMIM *142830], HLA-C [OMIM *142840], HLF [OMIM *142385], HMGA2 [OMIM *600698], HNF1A [OMIM *142410], HNF1B [OMIM *189907], HOXA9 [OMIM *142956], HOXB13 [OMIM *604607], HRAS [OMIM *190020], HSD3B1 [OMIM *109715], HSP90AA1 [OMIM *140571], HSP90AB1 [OMIM *140572], IDH1 [OMIM *147700], IDH2 [OMIM *147650], IGF1R [OMIM *147370], IGF2 [OMIM *147470], IGF2R [OMIM *147280], IKBKB [OMIM *603258], IKBKE [OMIM *605048], IKZF1 [OMIM *603023], IL2 [OMIM *147680], IL21R [OMIM *605383], IL6ST [OMIM *600694], IL7R [OMIM *146661], ING1 [OMIM *601566], ING4 [OMIM *608524], INHBA [OMIM *147290], INPP4B [OMIM *607494], INPPL1 [OMIM *600829], IRF2 [OMIM *147576], IRF4 [OMIM *601900], IRF6 [OMIM *607199], IRS2 [OMIM *600797], ITGB2 [OMIM *600065], ITK [OMIM *186973], JAK1 [OMIM *147795], JAK2 [OMIM *147796], JAK3 [OMIM *600173], JUN [OMIM *165160], KAT6A [OMIM *601408], KCNJ5 [OMIM *600734], KDM5A [OMIM *180202], KDM5C [OMIM *314690], KDM6A [OMIM *300128], KDR [OMIM *191306], KEAP1 [OMIM *606016], KEL [OMIM *613883], KIAA1549 [OMIM *613344], KIT [OMIM *164920], KLF4 [OMIM *602253], KLF6 [OMIM *602053], KLHL6 [OMIM *614214], KMT2A [OMIM *159555], KMT2B [OMIM *606834], KMT2C [OMIM *606833], KMT2D [OMIM *602113], KRAS [OMIM *190070], LAMP1 [OMIM *153330], LATS1 [OMIM *603473], LATS2 [OMIM *604861], LCK [OMIM *153390], LGI1 [OMIM *604619], LIFR [OMIM *151443], LIG4 [OMIM *601837], LMO1 [OMIM *186921], LPP [OMIM *600700],</p>		

Indikation und Analyt (Gen/e, Variante/n)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
<p>LRP1B [OMIM *608766], LRRK2 [OMIM *609007], LTK [OMIM *151520], LYL1 [OMIM *151440], LYN [OMIM *165120], LZTR1 [OMIM *600574], MAF [OMIM *177075], MAFB [OMIM *608968], MAGEA1 [OMIM *300016], MAGI2 [OMIM *606382], MALT1 [OMIM *604860], MAML1 [OMIM *605424], MAP2K1 [OMIM *176872], MAP2K2 [OMIM *601263], MAP2K4 [OMIM *601335], MAP3K1 [OMIM *600982], MAP3K6 [OMIM *604468], MAPK1 [OMIM *176948], MAPK8 [OMIM *601158], MAPK8IP1 [OMIM *604641], MAX [OMIM *154950], MBD1 [OMIM *156535], MC1R [OMIM *155555], MCL1 [OMIM *159552], MDM2 [OMIM *164785], MDM4 [OMIM *602704], MECOM [OMIM *165215], MED12 [OMIM *300188], MEF2B [OMIM *600661], MEN1 [OMIM *613733], MET [OMIM *164860], MGA [OMIM *616061], MITF [OMIM *156845], MLH1 [OMIM *120436], MLH3 [OMIM *604395], MLLT10 [OMIM *602409], MLLT3 [OMIM *159558], MMP2 [OMIM *120360], MN1 [OMIM *156100], MOB1A [OMIM *609281], MOB1B [OMIM *609282], MPL [OMIM *159530], MPO [OMIM *606989], MRE11A [OMIM *600814], MSH2 [OMIM *609309], MSH3 [OMIM *600887], MSH6 [OMIM *600678], MSR1 [OMIM *153622], MTHFR [OMIM *607093], MTOR [OMIM *601231], MTR [OMIM *156570], MTRR [OMIM *602568], MUC1 [OMIM *158340], MUTYH [OMIM *604933], MXI1 [OMIM *600020], MYB [OMIM *189990], MYC [OMIM *190080], MYCL [OMIM *164850], MYCN [OMIM *164840], MYD88 [OMIM *602170], MYH11 [OMIM *160745], MYH9 [OMIM *160775], NAT1 [OMIM *108345], NAT2 [OMIM *612182], NBN [OMIM *602667],</p>		

Indikation und Analyt (Gen/e, Variante/n)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
<p>NCOA1 [OMIM *602691], NCOA2 [OMIM *601993], NCOA3 [OMIM *601937], NCOR1 [OMIM *600849], NF1 [OMIM *613113], NF2 [OMIM *607379], NFE2L2 [OMIM *600492], NFKB1 [OMIM *164011], NFKB2 [OMIM *164012], NFKBIA [OMIM *164008], NIN [OMIM *608684], NKX2-1 [OMIM *600635], NKX3-1 [OMIM *602041], NOTCH1 [OMIM *190198], NOTCH2 [OMIM *600275], NOTCH3 [OMIM *600276], NPM1 [OMIM *164040], NRAS [OMIM *164790], NSD1 [OMIM *606681], NTRK1 [OMIM *191315], NTRK2 [OMIM *600456], NTRK3 [OMIM *191316], NUMA1 [OMIM *164009], NUP93 [OMIM *614351], NUP98 [OMIM *601021], PAK3 [OMIM *300142], PALB2 [OMIM *610355], PALLD [OMIM *608092], PARK2 [OMIM *602544], PAX3 [OMIM *606597], PAX5 [OMIM *167414], PAX7 [OMIM *167410], PBRM1 [OMIM *606083], PBX1 [OMIM *176310], PCBP1 [OMIM *601209], PDCC1LG2 [OMIM *605723], PDGFB [OMIM *190040], PDGFRA [OMIM *173410], PDGFRB [OMIM *173410], PDK1 [OMIM *602524], PER1 [OMIM *602260], PHF6 [OMIM *300414], PHOX2B [OMIM *603851], PIK3C2B [OMIM *602838], PIK3CA [OMIM *171834], PIK3CB [OMIM *602925], PIK3CD [OMIM *602839], PIK3CG [OMIM *601232], PIK3R1 [OMIM *171833], PIK3R2 [OMIM *603157], PIM1 [OMIM *164960], PKHD1 [OMIM *606702], PLCG1 [OMIM *172420], PLCG2 [OMIM *600220], PML [OMIM *102578], PMS1 [OMIM *600258], PMS2 [OMIM *600259], POLD1 [OMIM *174761], POLE [OMIM *174762], POLH [OMIM *603968], POLQ [OMIM *604419], POT1 [OMIM *606478], POU2AF1 [OMIM *601206], POU2F2 [OMIM *164176], POU5F1 [OMIM *164177],</p>		

Indikation und Analyt (Gen/e, Variante/n)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
PPM1D [OMIM *605100], PPP2R1A [OMIM *605983], PRDM1 [OMIM *603423], PRDM16 [OMIM *605557], PREX2 [OMIM *612139], PRF1 [OMIM *170280], PRKACA [OMIM *601639], PRKAR1A [OMIM *188830], PRKCI [OMIM *600539], PRKD1 [OMIM *605435], PRKDC [OMIM *600899], PRSS1 [OMIM *276000], PRSS8 [OMIM *600823], PRX [OMIM *605725], PSIP1 [OMIM *603620], PSPH [OMIM *172480], PTCH1 [OMIM *601309], PTEN [OMIM *601728], PTGS2 [OMIM *600262], PTPN11 [OMIM *176876], PTPRC [OMIM *151460], PTPRD [OMIM *601598], PTPRT [OMIM *608712], QKI [OMIM *609590], RAC1 [OMIM *602048], RAD21 [OMIM *606462], RAD50 [OMIM *604040], RAD51 [OMIM *179617], RAD51B [OMIM *602948], RAD51C [OMIM *602774], RAD51D [OMIM *602954], RAF1 [OMIM *164760], RALGDS [OMIM *601619], RARA [OMIM *180240], RASA1 [OMIM *139150], RASAL1 [OMIM *604118], RB1 [OMIM *614041], RBM10 [OMIM *300080], RBM15 [OMIM *606077], RECQL [OMIM *600537], RECQL4 [OMIM *603780], REL [OMIM *164910], RET [OMIM *164761], RHEB [OMIM *601293], RHOA [OMIM *165390], RHOH [OMIM *602037], RICTOR [OMIM *609022], RINT1 [OMIM *610089], RNASEL [OMIM *180435], RNF2 [OMIM *608985], RNF43 [OMIM *612482], ROS1 [OMIM *165020], RPL22 [OMIM *180474], RPL5 [OMIM *603634], RPTOR [OMIM *607130], RRM1 [OMIM *180410], RUNX1 [OMIM *151385], RUNX1T1 [OMIM *133435], RXRA [OMIM *180245], RYR1 [OMIM *180901], SACS [OMIM *604490], SAV1 [OMIM *607203], SBDS [OMIM *607444], SDHA [OMIM *600857], SDHAF2 [OMIM *613019], SDHB [OMIM *185470], SDHC [OMIM *602413], SDHD [OMIM *602690],		

Ausstellungsdatum: 05.12.2018

Gültig ab: 05.12.2018

Indikation und Analyt (Gen/e, Variante/n)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
<p>SELP [OMIM *173610], SEMA4A [OMIM *607292], SEPT9 [OMIM *604061], SETBP1 [OMIM *611060], SETD2 [OMIM *612778], SETDB1 [OMIM *604396], SF3B1 [OMIM *605590], SGK1 [OMIM *602958], SH2D1A [OMIM *300490], SIN3A [OMIM *607776], SKP2 [OMIM *601436], SLC15A2 [OMIM *602339], SLC1A3 [OMIM *600111], SLC22A1 [OMIM *602607], SLC22A2 [OMIM *602608], SLC22A6 [OMIM *607582], SLC26A3 [OMIM *126650], SLCO1B1 [OMIM *604843], SLCO1B3 [OMIM *605495], SLIT2 [OMIM *603746], SLX4 [OMIM *613278], SMAD2 [OMIM *601366], SMAD3 [OMIM *603109], SMAD4 [OMIM *600993], SMARCA4 [OMIM *603254], SMARCB1 [OMIM *601607], SMARCE1 [OMIM *603111], SMC1A [OMIM *300040], SMC3 [OMIM *606062], SMO [OMIM *601500], SMUG1 [OMIM *607753], SNCAIP [OMIM *603779], SOCS1 [OMIM *603597], SOS1 [OMIM *182530], SOX10 [OMIM *602229], SOX11 [OMIM *600898], SOX17 [OMIM *610928], SOX2 [OMIM *184429], SOX9 [OMIM *608160], SPEN [OMIM *613484], SPINK1 [OMIM *167790], SPOP [OMIM *602650], SPRED1 [OMIM *609291], SPTA1 [OMIM *182860], SRC [OMIM *190090], SRD5A2 [OMIM *607306], SRSF2 [OMIM *600813], SRY [OMIM *480000], SSX1 [OMIM *312820], STAG2 [OMIM *300826], STAT3 [OMIM *102582], STAT4 [OMIM *600558], STAT5B [OMIM *604260], STK11 [OMIM *602216], STK3 [OMIM *605030], STK4 [OMIM *604965], SUFU [OMIM *607035], SULT1A1 [OMIM *171150], SUZ12 [OMIM *606245], SYK [OMIM *600085], TAF1 [OMIM *313650], TAF15 [OMIM *601574], TAL1 [OMIM *187040], TAP1 [OMIM *170260], TBL1XR1 [OMIM *608628],</p>		

Indikation und Analyt (Gen/e, Variante/n)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
<p>TBX3 [OMIM *601621], TCF3 [OMIM *147141], TCF7L1 [OMIM *604652], TCF7L2 [OMIM *602228], TCL1A [OMIM *186960], TERC [OMIM *602322], TERF2IP [OMIM *605061], TERT [OMIM *187270], TET1 [OMIM *607790], TET2 [OMIM *612839], TFE3 [OMIM *314310], TGFBR2 [OMIM *190182], THBS1 [OMIM *188060], TIMP3 [OMIM *188826], TLR4 [OMIM *603030], TLX1 [OMIM *186770], TLX3 [OMIM *604640], TMEM127 [OMIM *613403], TMPRSS2 [OMIM *602060], TNF [OMIM *191160], TNFAIP3 [OMIM *191163], TNFRSF14 [OMIM *602746], TNK2 [OMIM *606994], TOP1 [OMIM *126420], TOP2A [OMIM *126430], TP53 [OMIM *191170], TP53BP1 [OMIM *605230], TPMT [OMIM *187680], TPX2 [OMIM *605917], TRAF3 [OMIM *601896], TRAF7 [OMIM *606692], TRIM24 [OMIM *603406], TRRAP [OMIM *603015], TSC1 [OMIM *605284], TSC2 [OMIM *191092], TSHR [OMIM *603372], TYMS [OMIM *188350], U2AF1 [OMIM *191317], UBR5 [OMIM *608413], UGT1A1 [OMIM *191740], UGT2B15 [OMIM *600069], UGT2B17 [OMIM *601903], UGT2B7 [OMIM *600068], UIMC1 [OMIM *609433], USP9X [OMIM *300072], VEGFA [OMIM *192240], VHL [OMIM *608537], VKORC1 [OMIM *608547], WASF3 [OMIM *605068], WHSC1 [OMIM *602952], WISP3 [OMIM *603400], WRN [OMIM *604611], WT1 [OMIM *607102], WWTR1 [OMIM *607392], XPA [OMIM *611153], XPC [OMIM *613208], XPO1 [OMIM *602559], XRCC1 [OMIM *194360], XRCC2 [OMIM *600375], YAP1 [OMIM *606608], ZBTB2 [OMIM *616595], ZFH3 [OMIM *104155], ZNF217 [OMIM *602967], ZNF703 [OMIM *617045])</p>		

Indikation und Analyt (Gen/e, Variante/n)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
<p>Zusätzliche Detektion von ausgewählten Translokationen in den Genen: ALK, BCL2, BCR, BRAF, BRD4, EGFR, ERG, ETV4, ETV6, EWSR1, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FUS, MYB, MYC, NOTCH2, NTRK1, PAX3, PDGFB, RARA, RET, ROS1, SSX1TFE3, SUZ12, TAF15, TCF3, TMPRSS2</p>		