

Aktuelle Liste der Verfahren im Akkreditierungsbereich D-ML-21320-01-00

Gültig ab: 31.03.2021

Praxis für Humangenetik Tübingen
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)

Liste Verfahren im Akkreditierten Bereich D-ML-21320-01-00

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.

Untersuchungsgebiet: Humangenetik (Zytogenetik)

Untersuchungsart: Chromosomenanalyse

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät
Imbalancen im Genom (Duplikationen/Deletionen)	EDTA-Blut DNA aus Blut genomische DNA	Molekulare Karyotypisierung mittels Array-Analyse (Array-CGH)	L-MG-0001 (V15), L-MG-0001a (V05), L-MG-0028 (V06), L-MG-0021 (V06), B-0001 (V13), B-0003 (V04)	Array-CGH Agilent SureScan DX

Untersuchungsgebiet: Humangenetik (Molekulare Humangenetik)

Untersuchungsart: Molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikations- und Hybridisierungsverfahren) **

Genotypisierung definierter varianter Allele

Indikation und Analyt (Gen/e, Variante/n)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät
Indikationen und Gene: https://www.humangenetik-tuebingen.de/diagnostikangebot/einzelgen-diagnostik/	Material: https://www.humangenetik-tuebingen.de/diagnostikangebot/einzelgen-diagnostik/#tab-id-2	Untersuchungstechnik/Stufendiagnostik (Stufe 1, Stufe 2, Stufe 3): https://www.humangenetik-tuebingen.de/diagnostikangebot/einzelgen-diagnostik/	L-MG-0001 (V15), L-MG-0001a (V05), L-MG-0001d (V03), L-MG-0028 (V06), L-MG-KSA-0011 (V01), L-MG-KSA-0012 (V02), L-MG-KSA-0013 (V02), L-MG-KSA-0014 (V02), L-MG-KSA-0015 (V01), L-MG-KSA-0016 (V02), L-MG-KSA-0017 (V01), L-MG-KSA-0018 (V02), L-MG-0023 (V02), L-MG-0005 (V12), B-0001 (V13)	Methoden: https://www.humangenetik-tuebingen.de/diagnostikangebot/einzelgen-diagnostik/#tab-id-2

Liste Verfahren im Akkreditierten Bereich D-ML-21320-01-00

Beckwith-Wiedemann-Syndrom (BWS) Genregion 11p15 UPD11 OMIM# 130650	EDTA-Blut DNA aus Lymphozyten	PCR, Sanger-Sequenzierung, Methylierungs-MLPA	L-MG-0001 (V15), L-MG-0001a (V05), L-MG-0001d (V03), L-MG-0028 (V06), L-MG-KSA-0011 (V01), L-MG-KSA-0012 (V02), L-MG-KSA-0013 (V02), L-MG-KSA-0014 (V02), L-MG-KSA-0015 (V01), L-MG-KSA-0016 (V02), L-MG-KSA-0017 (V01), L-MG-KSA-0018 (V02), L-MG-0023 (V02), L-MG-0005 (V12), B-0001 (V13)	Thermocycler, ABI 3730
Prader-Willi-Syndrom (PWS) OMIM# 176270 , Angelman-Syndrom (AS) OMIM# 105830 , Analyse des Methylierungsstatus und Deletions-Analyse SNRPN-Region 15q11-13 UPD15 (UBE3A-Gen)	EDTA-Blut DNA aus Lymphozyten	PCR, Sanger-Sequenzierung, Methylierungs-MLPA	L-MG-0001 (V15), L-MG-0001a (V05), L-MG-0001d (V03), L-MG-0028 (V06), L-MG-KSA-0011 (V01), L-MG-KSA-0012 (V02), L-MG-KSA-0013 (V02), L-MG-KSA-0014 (V02), L-MG-KSA-0015 (V01), L-MG-KSA-0016 (V02), L-MG-KSA-0017 (V01), L-MG-KSA-0018 (V02), L-MG-0023 (V02), L-MG-0005 (V12), B-0001 (V13)	Thermocycler, ABI 3730
Silver-Russel-Syndrom Genregion 11p15 OMIM# 180860	EDTA-Blut DNA aus Lymphozyten	PCR, Sanger-Sequenzierung, Methylierungs-MLPA	L-MG-0001 (V15), L-MG-0001a (V05), L-MG-0001c (V02), L-MG-0001e (V03), L-MG-0028 (V06), L-MG-KSA-0011 (V01), L-MG-KSA-0012 (V02), L-MG-KSA-0013 (V02), L-MG-KSA-0014 (V02), L-MG-KSA-0015 (V01), L-MG-KSA-0016 (V02), L-MG-KSA-0017 (V01), L-MG-KSA-0018 (V02), L-MG-0023 (V02), L-MG-0005 (V12), B-0001 (V13)	Thermocycler, ABI 3730
Spinale Muskelatrophie (SMN1-Gen) OMIM# 600354 (SMN2-Gen) OMIM# 601627	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)	L-MG-0001 (V15), L-MG-0001a (V05), L-MG-0001d (V03), L-MG-0028 (V06), L-MG-0005 (V12), B-0001 (V13)	Thermocycler, ABI 3730
Hämochromatose (HFE-Gen) Punktmutation Cys282Tyr OMIM# 235200	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung	L-MG-0001 (V15), L-MG-0001a (V05), L-MG-0001d (V03), L-MG-0001c (V02), L-MG-0001e (V03), L-MG-0028 (V06), L-MG-KSA-0011 (V01), L-MG-KSA-0012 (V02), L-MG-KSA-0013 (V02), L-MG-KSA-0014 (V02), L-MG-KSA-0015 (V01), L-MG-KSA-0016 (V02), L-MG-KSA-0017 (V01), L-MG-KSA-0018 (V02), B-0001 (V13)	Thermocycler, ABI 3730

Liste Verfahren im Akkreditierten Bereich D-ML-21320-01-00

Lebersche Optikusatrophie (LHON-Gen) m.3460G>A, m.11778G>A, m.14484T>C OMIM# 535000	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung	L-MG-0001 (V15), L-MG-0001a (V05), L-MG-0001d (V03), L-MG-0001c (V02), L-MG-0001e (V03), L-MG-0028 (V06), L-MG-KSA-0011 (V01), L-MG-KSA-0012 (V02), L-MG-KSA-0013 (V02), L-MG-KSA-0014 (V02), L-MG-KSA-0015 (V01), L-MG-KSA-0016 (V02), L-MG-KSA-0017 (V01), L-MG-KSA-0018 (V02), B-0001 (V13)	Thermocycler, ABI 3730
Prothrombin (Gerinnungsfaktor II) (Faktor2-Gen) 20210G>A-Mutation OMIM# 176930	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung	L-MG-0001 (V15), L-MG-0001a (V05), L-MG-0001d (V03), L-MG-0001c (V02), L-MG-0001e (V03), L-MG-0028 (V06), L-MG-KSA-0011 (V01), L-MG-KSA-0012 (V02), L-MG-KSA-0013 (V02), L-MG-KSA-0014 (V02), L-MG-KSA-0015 (V01), L-MG-KSA-0016 (V02), L-MG-KSA-0017 (V01), L-MG-KSA-0018 (V02), B-0001 (V13)	Thermocycler, ABI 3730
Thrombophilie (F5-Gen Leiden-Variante) c.1601G>A, p.Arg534Gln OMIM# 612309	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung	L-MG-0001 (V15), L-MG-0001a (V05), L-MG-0001d (V03), L-MG-0001c (V02), L-MG-0001e (V03), L-MG-0028 (V06), L-MG-KSA-0011 (V01), L-MG-KSA-0012 (V02), L-MG-KSA-0013 (V02), L-MG-KSA-0014 (V02), L-MG-KSA-0015 (V01), L-MG-KSA-0016 (V02), L-MG-KSA-0017 (V01), L-MG-KSA-0018 (V02), B-0001 (V13)	Thermocycler, ABI 3730

Genotypisierung allelischer Serien gleicher genomischer Lokalisation (Repeat-Erkrankungen)

Indikation und Analyt (Gen/e, Variante/n)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät
Indikationen und Gene: https://www.humangenetik-tuebingen.de/diagnostikangebot/einzelgen-diagnostik/	Material: https://www.humangenetik-tuebingen.de/diagnostikangebot/einzelgen-diagnostik/#tab-id-2	Untersuchungstechnik/Stufendiagnostik (Stufe 1, Stufe 2, Stufe 3): https://www.humangenetik-tuebingen.de/diagnostikangebot/einzelgen-diagnostik/	L-MG-0001 (V15), L-MG-0001a (V05), L-MG-0001d (V03), L-MG-0001c (V02), L-MG-0001e (V03), L-MG-0028 (V06), L-MG-0006 (V05), L-MG-0006c (V07), L-MG-0006h (V04), L-MG-0018 (V11), B-0001 (V13)	Methoden: https://www.humangenetik-tuebingen.de/diagnostikangebot/einzelgen-diagnostik/#tab-id-2
Chorea-Huntington (HTT-Gen) OMIM# 613004	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Fragmentlängen-Analyse	L-MG-0001 (V15), L-MG-0001a (V05), L-MG-0001d (V03), L-MG-0001c (V02), L-MG-0001e (V03), L-MG-0028 (V06), L-MG-0006 (V05), L-MG-0006h (V04), B-0001 (V13)	Thermocycler, ABI 3730

Liste Verfahren im Akkreditierten Bereich D-ML-21320-01-00

Frontotemporale Demenz mit/ohne Amyotrophe Lateralsklerose (ALS) (C9orf72-Gen) OMIM# 614260	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Fragmentlängen-Analyse	L-MG-0001 (V15), L-MG-0001a (V05), L-MG-0001d (V03), L-MG-0001c (V02), L-MG-0001e (V03), L-MG-0028 (V06), L-MG-0006 (V05), L-MG-0006c (V07), B-0001 (V13)	Thermocycler, ABI 3730
Machado-Joseph-Krankheit (ATXN3-Gen) OMIM# 607047	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Fragmentlängen-Analyse	L-MG-0001 (V15), L-MG-0001a (V05), L-MG-0001d (V03), L-MG-0001c (V02), L-MG-0001e (V03), L-MG-0028 (V06), L-MG-0006 (V05), L-MG-0018 (V11), B-0001 (V13)	Thermocycler, ABI 3730
Spinocerebelläre Ataxie Typ 1 (ATXN1-Gen) OMIM# 601556	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Fragmentlängen-Analyse	L-MG-0001 (V15), L-MG-0001a (V05), L-MG-0001d (V03), L-MG-0001c (V02), L-MG-0001e (V03), L-MG-0028 (V06), L-MG-0006 (V05), L-MG-0018 (V11), B-0001 (V13)	Thermocycler, ABI 3730
Spinocerebelläre Ataxie Typ 2 (ATXN2-Gen) OMIM# 601517	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Fragmentlängen-Analyse	L-MG-0001 (V15), L-MG-0001a (V05), L-MG-0001d (V03), L-MG-0001c (V02), L-MG-0001e (V03), L-MG-0028 (V06), L-MG-0006 (V05), L-MG-0018 (V11), B-0001 (V13)	Thermocycler, ABI 3730
Spinocerebelläre Ataxie Typ 3 (ATXN3-Gen) OMIM# 607047	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Fragmentlängen-Analyse	L-MG-0001 (V15), L-MG-0001a (V05), L-MG-0001d (V03), L-MG-0001c (V02), L-MG-0001e (V03), L-MG-0028 (V06), L-MG-0006 (V05), L-MG-0018 (V11), B-0001 (V13)	Thermocycler, ABI 3730
Spinocerebelläre Ataxie Typ 7 (ATXN7-Gen) OMIM# 607640	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Fragmentlängen-Analyse	L-MG-0001 (V15), L-MG-0001a (V05), L-MG-0001d (V03), L-MG-0001c (V02), L-MG-0001e (V03), L-MG-0028 (V06), L-MG-0006 (V05), L-MG-0018 (V11), B-0001 (V13)	Thermocycler, ABI 3730

**Mutationsanalyse bei heterogenem Spektrum
potentiell krankheitsursächlicher Varianten eines Gens (Einzelgen-Analysen)**

Indikation und Analyt (Gen/e, Variante/n)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät
Indikationen und Gene: https://www.humangenetik-tuebingen.de/diagnostikangebot/einzelgen-diagnostik/	Material: https://www.humangenetik-tuebingen.de/diagnostikangebot/einzelgen-diagnostik/#tab-id-2	Untersuchungstechnik/Stufendiagnostik (Stufe 1, Stufe 2, Stufe 3): https://www.humangenetik-tuebingen.de/diagnostikangebot/einzelgen-diagnostik/	L-MG-0001 (V15), L-MG-0001a (V05), L-MG-0001d (V03), L-MG-0001c (V02), L-MG-0001e (V03), L-MG-0028 (V06), L-MG-KSA-0011 (V01), L-MG-KSA-0012 (V02), L-MG-KSA-0013 (V02), L-MG-KSA-0014 (V02), L-MG-KSA-0015 (V01), L-MG-KSA-0016 (V02), L-MG-KSA-0017 (V01), L-MG-KSA-0018 (V02), L-MG-0005 (V12), B-0001 (V13)	Methoden: https://www.humangenetik-tuebingen.de/diagnostikangebot/einzelgen-diagnostik/#tab-id-2

Liste Verfahren im Akkreditierten Bereich D-ML-21320-01-00

Alexander-Syndrom (GFAP-Gen) OMIM# 137780	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung	L-MG-0001 (V15), L-MG-0001a (V05), L-MG-0001d (V03), L-MG-0001c (V02), L-MG-0001e (V03), L-MG-0028 (V06), L-MG-KSA-0011 (V01), L-MG-KSA-0012 (V02), L-MG-KSA-0013 (V02), L-MG-KSA-0014 (V02), L-MG-KSA-0015 (V01), L-MG-KSA-0016 (V02), L-MG-KSA-0017 (V01), L-MG-KSA-0018 (V02), B-0001 (V13)	Thermocycler, ABI 3730
Alternierende Hemiplegie der Kindheit (ATP1A2-Gen) OMIM# 182340	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)	L-MG-0001 (V15), L-MG-0001a (V05), L-MG-0001d (V03), L-MG-0001c (V02), L-MG-0001e (V03), L-MG-0028 (V06), L-MG-KSA-0011 (V01), L-MG-KSA-0012 (V02), L-MG-KSA-0013 (V02), L-MG-KSA-0014 (V02), L-MG-KSA-0015 (V01), L-MG-KSA-0016 (V02), L-MG-KSA-0017 (V01), L-MG-KSA-0018 (V02), L-MG-0005 (V12), B-0001 (V13)	Thermocycler, ABI 3730
Antithrombin-Defizienz (SERPINC1-Gen) OMIM# 107300	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)	L-MG-0001 (V15), L-MG-0001a (V05), L-MG-0001d (V03), L-MG-0001c (V02), L-MG-0001e (V03), L-MG-0028 (V06), L-MG-KSA-0011 (V01), L-MG-KSA-0012 (V02), L-MG-KSA-0013 (V02), L-MG-KSA-0014 (V02), L-MG-KSA-0015 (V01), L-MG-KSA-0016 (V02), L-MG-KSA-0017 (V01), L-MG-KSA-0018 (V02), L-MG-0005 (V12), B-0001 (V13)	Thermocycler, ABI 3730
Arterial-Tortuosity-Syndrom (SLC2A10-Gen) OMIM# 606145	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung	L-MG-0001 (V15), L-MG-0001a (V05), L-MG-0001d (V03), L-MG-0001c (V02), L-MG-0001e (V03), L-MG-0028 (V06), L-MG-KSA-0011 (V01), L-MG-KSA-0012 (V02), L-MG-KSA-0013 (V02), L-MG-KSA-0014 (V02), L-MG-KSA-0015 (V01), L-MG-KSA-0016 (V02), L-MG-KSA-0017 (V01), L-MG-KSA-0018 (V02), B-0001 (V13)	Thermocycler, ABI 3730
Aspartylglukosaminurie (AGA-Gen) OMIM# 613228	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung	L-MG-0001 (V15), L-MG-0001a (V05), L-MG-0001d (V03), L-MG-0001c (V02), L-MG-0001e (V03), L-MG-0028 (V06), L-MG-KSA-0011 (V01), L-MG-KSA-0012 (V02), L-MG-KSA-0013 (V02), L-MG-KSA-0014 (V02), L-MG-KSA-0015 (V01), L-MG-KSA-0016 (V02), L-MG-KSA-0017 (V01), L-MG-KSA-0018 (V02), B-0001 (V13)	Thermocycler, ABI 3730

Liste Verfahren im Akkreditierten Bereich D-ML-21320-01-00

Autosomal-dominante nicht-syndromale sensorineurale Schwerhörigkeit Typ DFNA, Autosomal-rezessive nicht-syndromale sensorineurale Schwerhörigkeit Typ DFNB (GJB2-Gen) OMIM# 121011	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)	L-MG-0001 (V15), L-MG-0001a (V05), L-MG-0001d (V03), L-MG-0001c (V02), L-MG-0001e (V03), L-MG-0028 (V06), L-MG-KSA-0011 (V01), L-MG-KSA-0012 (V02), L-MG-KSA-0013 (V02), L-MG-KSA-0014 (V02), L-MG-KSA-0015 (V01), L-MG-KSA-0016 (V02), L-MG-KSA-0017 (V01), L-MG-KSA-0018 (V02), L-MG-0005 (V12), B-0001 (V13)	Thermocycler, ABI 3730
Bannayan-Riley-Ruvalcaba-Syndrom (PTEN-Gen) OMIM# 601728	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)	L-MG-0001 (V15), L-MG-0001a (V05), L-MG-0001d (V03), L-MG-0001c (V02), L-MG-0001e (V03), L-MG-0028 (V06), L-MG-KSA-0011 (V01), L-MG-KSA-0012 (V02), L-MG-KSA-0013 (V02), L-MG-KSA-0014 (V02), L-MG-KSA-0015 (V01), L-MG-KSA-0016 (V02), L-MG-KSA-0017 (V01), L-MG-KSA-0018 (V02), L-MG-0005 (V12), B-0001 (V13)	Thermocycler, ABI 3730
Behr-Syndrom (OPA1-Gen) OMIM# 605290	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)	L-MG-0001 (V15), L-MG-0001a (V05), L-MG-0001c (V02), L-MG-0001e (V03), L-MG-0028 (V06), L-MG-KSA-0011 (V01), L-MG-KSA-0012 (V02), L-MG-KSA-0013 (V02), L-MG-KSA-0014 (V02), L-MG-KSA-0015 (V01), L-MG-KSA-0016 (V02), L-MG-KSA-0017 (V01), L-MG-KSA-0018 (V02), L-MG-0005 (V12), B-0001 (V13)	Thermocycler, ABI 3730
Bethlem-Myopathie (COL6A3-Gen) OMIM# 120250	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung	L-MG-0001 (V15), L-MG-0001a (V05), L-MG-0001d (V03), L-MG-0001c (V02), L-MG-0001e (V03), L-MG-0028 (V06), L-MG-KSA-0011 (V01), L-MG-KSA-0012 (V02), L-MG-KSA-0013 (V02), L-MG-KSA-0014 (V02), L-MG-KSA-0015 (V01), L-MG-KSA-0016 (V02), L-MG-KSA-0017 (V01), L-MG-KSA-0018 (V02), B-0001 (V13)	Thermocycler, ABI 3730
Brody-Myopathie (ATP2A1-Gen) OMIM# 108730	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung	L-MG-0001 (V15), L-MG-0001a (V05), L-MG-0001d (V03), L-MG-0001c (V02), L-MG-0001e (V03), L-MG-0028 (V06), L-MG-KSA-0011 (V01), L-MG-KSA-0012 (V02), L-MG-KSA-0013 (V02), L-MG-KSA-0014 (V02), L-MG-KSA-0015 (V01), L-MG-KSA-0016 (V02), L-MG-KSA-0017 (V01), L-MG-KSA-0018 (V02), B-0001 (V13)	Thermocycler, ABI 3730

Liste Verfahren im Akkreditierten Bereich D-ML-21320-01-00

Chronische hereditäre Pankreatitis (SPINK1-Gen) OMIM# 167790	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)	L-MG-0001 (V15), L-MG-0001a (V05), L-MG-0001d (V03), L-MG-0001c (V02), L-MG-0001e (V03), L-MG-0028 (V06), L-MG-KSA-0011 (V01), L-MG-KSA-0012 (V02), L-MG-KSA-0013 (V02), L-MG-KSA-0014 (V02), L-MG-KSA-0015 (V01), L-MG-KSA-0016 (V02), L-MG-KSA-0017 (V01), L-MG-KSA-0018 (V02), L-MG-0005 (V12), B-0001 (V13)	Thermocycler, ABI 3730
Cowden-Syndrom (PTEN-Gen) OMIM# 601728	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)	L-MG-0001 (V15), L-MG-0001a (V05), L-MG-0001d (V03), L-MG-0001c (V02), L-MG-0001e (V03), L-MG-0028 (V06), L-MG-KSA-0011 (V01), L-MG-KSA-0012 (V02), L-MG-KSA-0013 (V02), L-MG-KSA-0014 (V02), L-MG-KSA-0015 (V01), L-MG-KSA-0016 (V02), L-MG-KSA-0017 (V01), L-MG-KSA-0018 (V02), L-MG-0005 (V12), B-0001 (V13)	Thermocycler, ABI 3730
Dilatative Kardiomyopathie (DMD-Gen) OMIM# 300377	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis (NGS), Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)	L-MG-0001 (V15), L-MG-0001a (V05), L-MG-0001d (V03), L-MG-0001c (V02), L-MG-0001e (V03), L-MG-0028 (V06), L-MG-0005 (V12), L-MG-0008 (V06), L-MG-0015 (V07), L-MG-0009 (V14), L-MG-0046 (V03), L-MG-0049 (V05), L-MG-0045 (V06), L-MG-0027 (V02), L-MG-0011 (V07), L-MG-0012 (V07), L-MG-0035 (V02), L-MG-0014 (V09), BI-0001 (V09), BI-0002 (V08), BI-0003 (V17), BI-0004 (V12), BI-0007 (V06), BI-0008 (V04), B-0001 (V13)	Thermocycler, Illumina-Plattform Thermocycler, ABI 3730
Dopa-responsive Dystonie durch Sepiapterin-Reduktase-Mangel (SPR-Gen) OMIM# 182125	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung	L-MG-0001 (V15), L-MG-0001a (V05), L-MG-0001d (V03), L-MG-0001c (V02), L-MG-0001e (V03), L-MG-0028 (V06), L-MG-KSA-0011 (V01), L-MG-KSA-0012 (V02), L-MG-KSA-0013 (V02), L-MG-KSA-0014 (V02), L-MG-KSA-0015 (V01), L-MG-KSA-0016 (V02), L-MG-KSA-0017 (V01), L-MG-KSA-0018 (V02), B-0001 (V13)	Thermocycler, ABI 3730
EEM-Syndrom (ektodermale Dystrophie, Ektrodaktylie und Makuladystrophie) (CDH3-Gen) OMIM# 114021	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung	L-MG-0001 (V15), L-MG-0001a (V05), L-MG-0001d (V03), L-MG-0001c (V02), L-MG-0001e (V03), L-MG-0028 (V06), L-MG-KSA-0011 (V01), L-MG-KSA-0012 (V02), L-MG-KSA-0013 (V02), L-MG-KSA-0014 (V02), L-MG-KSA-0015 (V01), L-MG-KSA-0016 (V02), L-MG-KSA-0017 (V01), L-MG-KSA-0018 (V02), B-0001 (V13)	Thermocycler, ABI 3730

Liste Verfahren im Akkreditierten Bereich D-ML-21320-01-00

Externe progressive Ophthalmoplegie (POLG-Gen) OMIM# 174763	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)	L-MG-0001 (V15), L-MG-0001a (V05), L-MG-0001d (V03), L-MG-0001c (V02), L-MG-0001e (V03), L-MG-00028 (V06), L-MG-KSA-0011 (V01), L-MG-KSA-0012 (V02), L-MG-KSA-0013 (V02), L-MG-KSA-0014 (V02), L-MG-KSA-0015 (V01), L-MG-KSA-0016 (V02), L-MG-KSA-0017 (V01), L-MG-KSA-0018 (V02), L-MG-0005 (V12), B-0001 (V13)	Thermocycler, ABI 3730
Familiäre exsudative Retinopathie (TSPAN12-Gen) OMIM# 613138	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung	L-MG-0001 (V15), L-MG-0001a (V05), L-MG-0001d (V03), L-MG-0001c (V02), L-MG-0001e (V03), L-MG-00028 (V06), L-MG-KSA-0011 (V01), L-MG-KSA-0012 (V02), L-MG-KSA-0013 (V02), L-MG-KSA-0014 (V02), L-MG-KSA-0015 (V01), L-MG-KSA-0016 (V02), L-MG-KSA-0017 (V01), L-MG-KSA-0018 (V02), B-0001 (V13)	Thermocycler, ABI 3730
Familiäre hemiplegische Migräne Typ 3 (SCN1A-Gen) OMIM# 182389	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)	L-MG-0001 (V15), L-MG-0001a (V05), L-MG-0001d (V03), L-MG-0001c (V02), L-MG-0001e (V03), L-MG-00028 (V06), L-MG-KSA-0011 (V01), L-MG-KSA-0012 (V02), L-MG-KSA-0013 (V02), L-MG-KSA-0014 (V02), L-MG-KSA-0015 (V01), L-MG-KSA-0016 (V02), L-MG-KSA-0017 (V01), L-MG-KSA-0018 (V02), L-MG-0005 (V12), B-0001 (V13)	Thermocycler, ABI 3730
Familiäre Tumorerkrankungen (BRCA1-Gen) OMIM# 113705 (BRCA2-Gen) OMIM# 600185	EDTA-Blut, Streck-Blut, zell-freies Plasma, Zellen, Gewebe nativ und fixiert DNA aus Blut, Zellen, Geweben und FFPE-Gewebe cfDNA, genomische DNA	amplikonbasiert, Sequencing-by-synthesis (NGS), Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)	L-MG-0001 (V15), L-MG-0001a (V05), L-MG-0001d (V03), L-MG-0001e (V03), L-MG-0001hg (V06), L-MG-00028 (V06), L-MG-0005 (V12), L-MG-0019 (V03), L-MG-0019a (V02), L-MG-0008 (V06), L-MG-0015 (V07), L-MG-0009 (V14), L-MG-0046 (V03), L-MG-0049 (V05), L-MG-0045 (V06), L-MG-0011 (V07), L-MG-0012 (V07), L-MG-0035 (V02), L-MG-0014 (V09), BI-0001 (V09), BI-0002 (V08), BI-0003 (V17), BI-0004 (V12), BI-0006 (V12), BI-0007 (V06), BI-0008 (V04), B-0001 (V13), B-0004a (V04), L-MG-0022 (V07)	Thermocycler, Illumina-Plattform Thermocycler, ABI 3730

Liste Verfahren im Akkreditierten Bereich D-ML-21320-01-00

Familiäre viszerale Myopathie (ACTG2-Gen) OMIM# 102545	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung	L-MG-0001 (V15), L-MG-0001a (V05), L-MG-0001d (V03), L-MG-0001c (V02), L-MG-0001e (V03), L-MG-00028 (V06), L-MG-KSA-0011 (V01), L-MG-KSA-0012 (V02), L-MG-KSA-0013 (V02), L-MG-KSA-0014 (V02), L-MG-KSA-0015 (V01), L-MG-KSA-0016 (V02), L-MG-KSA-0017 (V01), L-MG-KSA-0018 (V02), B-0001 (V13)	Thermocycler, ABI 3730
Familiäres Mittelmeerfieber (MEFV-Gen) OMIM# 608107	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung	L-MG-0001 (V15), L-MG-0001a (V05), L-MG-0001d (V03), L-MG-0001c (V02), L-MG-0001e (V03), L-MG-00028 (V06), L-MG-KSA-0011 (V01), L-MG-KSA-0012 (V02), L-MG-KSA-0013 (V02), L-MG-KSA-0014 (V02), L-MG-KSA-0015 (V01), L-MG-KSA-0016 (V02), L-MG-KSA-0017 (V01), L-MG-KSA-0018 (V02), B-0001 (V13)	Thermocycler, ABI 3730
Glycin-Enzephalopathie (AMT-Gen) OMIM# 238310	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)	L-MG-0001 (V15), L-MG-0001a (V05), L-MG-0001d (V03), L-MG-0001c (V02), L-MG-0001e (V03), L-MG-00028 (V06), L-MG-KSA-0011 (V01), L-MG-KSA-0012 (V02), L-MG-KSA-0013 (V02), L-MG-KSA-0014 (V02), L-MG-KSA-0015 (V01), L-MG-KSA-0016 (V02), L-MG-KSA-0017 (V01), L-MG-KSA-0018 (V02), L-MG-0005 (V12), B-0001 (V13)	Thermocycler, ABI 3730
Glykogenose Typ 1a (G6PC-Gen) OMIM# 613742	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung	L-MG-0001 (V15), L-MG-0001a (V05), L-MG-0001d (V03), L-MG-0001c (V02), L-MG-0001e (V03), L-MG-00028 (V06), L-MG-KSA-0011 (V01), L-MG-KSA-0012 (V02), L-MG-KSA-0013 (V02), L-MG-KSA-0014 (V02), L-MG-KSA-0015 (V01), L-MG-KSA-0016 (V02), L-MG-KSA-0017 (V01), L-MG-KSA-0018 (V02), B-0001 (V13)	Thermocycler, ABI 3730
GM1-Gangliosidose Typ 1-3 (GLB1-Gen) OMIM# 611458	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung	L-MG-0001 (V15), L-MG-0001a (V05), L-MG-0001d (V03), L-MG-0001c (V02), L-MG-0001e (V03), L-MG-00028 (V06), L-MG-KSA-0011 (V01), L-MG-KSA-0012 (V02), L-MG-KSA-0013 (V02), L-MG-KSA-0014 (V02), L-MG-KSA-0015 (V01), L-MG-KSA-0016 (V02), L-MG-KSA-0017 (V01), L-MG-KSA-0018 (V02), B-0001 (V13)	Thermocycler, ABI 3730

Liste Verfahren im Akkreditierten Bereich D-ML-21320-01-00

Hemiplegische Migräne (ATP1A2-Gen) OMIM# 182340	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)	L-MG-0001 (V15), L-MG-0001a (V05), L-MG-0001d (V03), L-MG-0001c (V02), L-MG-0001e (V03), L-MG-0028 (V06), L-MG-KSA-0011 (V01), L-MG-KSA-0012 (V02), L-MG-KSA-0013 (V02), L-MG-KSA-0014 (V02), L-MG-KSA-0015 (V01), L-MG-KSA-0016 (V02), L-MG-KSA-0017 (V01), L-MG-KSA-0018 (V02), L-MG-0005 (V12), B-0001 (V13)	Thermocycler, ABI 3730
Hereditäre Hyperekplexie (GLRB-Gen) OMIM# 138492 (GPHN-Gen) OMIM# 603930	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)	L-MG-0001 (V15), L-MG-0001a (V05), L-MG-0001d (V03), L-MG-0001c (V02), L-MG-0001e (V03), L-MG-0028 (V06), L-MG-KSA-0011 (V01), L-MG-KSA-0012 (V02), L-MG-KSA-0013 (V02), L-MG-KSA-0014 (V02), L-MG-KSA-0015 (V01), L-MG-KSA-0016 (V02), L-MG-KSA-0017 (V01), L-MG-KSA-0018 (V02), L-MG-0005 (V12), B-0001 (V13)	Thermocycler, ABI 3730
Hyperferritinämie-Katarakt-Syndrom (FTL-Gen) OMIM# 134790	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung	L-MG-0001 (V15), L-MG-0001a (V05), L-MG-0028 (V06), L-MG-KSA-0011 (V01), L-MG-KSA-0012 (V02), L-MG-KSA-0013 (V02), L-MG-KSA-0014 (V02), L-MG-KSA-0015 (V01), L-MG-KSA-0016 (V02), L-MG-KSA-0017 (V01), L-MG-KSA-0018 (V02), B-0001 (V13)	Thermocycler, ABI 3730
Hyper-IgD-Syndrom (MVK-Gen) OMIM# 251170	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung	L-MG-0001 (V15), L-MG-0001a (V05), L-MG-0001d (V03), L-MG-0001c (V02), L-MG-0001e (V03), L-MG-0028 (V06), L-MG-KSA-0011 (V01), L-MG-KSA-0012 (V02), L-MG-KSA-0013 (V02), L-MG-KSA-0014 (V02), L-MG-KSA-0015 (V01), L-MG-KSA-0016 (V02), L-MG-KSA-0017 (V01), L-MG-KSA-0018 (V02), B-0001 (V13)	Thermocycler, ABI 3730
Hypotrichose mit juveniler Makuladegeneration (CDH3-Gen) OMIM# 114021	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung	L-MG-0001 (V15), L-MG-0001a (V05), L-MG-0001d (V03), L-MG-0001c (V02), L-MG-0001e (V03), L-MG-0028 (V06), L-MG-KSA-0011 (V01), L-MG-KSA-0012 (V02), L-MG-KSA-0013 (V02), L-MG-KSA-0014 (V02), L-MG-KSA-0015 (V01), L-MG-KSA-0016 (V02), L-MG-KSA-0017 (V01), L-MG-KSA-0018 (V02), B-0001 (V13)	Thermocycler, ABI 3730

Liste Verfahren im Akkreditierten Bereich D-ML-21320-01-00

<p>Keratitis-Ichthyosis-Taubheitssyndrom (GJB2-Gen) OMIM# 121011</p>	<p>EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA</p>	<p>PCR, Sanger-Sequenzierung, Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)</p>	<p>L-MG-0001 (V15), L-MG-0001a (V05), L-MG-0028 (V06), L-MG-KSA-0011 (V01), L-MG-KSA-0012 (V02), L-MG-KSA-0013 (V02), L-MG-KSA-0014 (V02), L-MG-KSA-0015 (V01), L-MG-KSA-0016 (V02), L-MG-KSA-0017 (V01), L-MG-KSA-0018 (V02), L-MG-0005 (V12), B-0001 (V13)</p>	<p>Thermocycler, ABI 3730</p>
<p>Kongenitale Alveolarproteinose oder interstitielle Lungenerkrankung (ABCA3-Defizienz) (ABCA3-Gen) OMIM# 601615</p>	<p>EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA</p>	<p>PCR, Sanger-Sequenzierung</p>	<p>L-MG-0001 (V15), L-MG-0001a (V05), L-MG-0001d (V03), L-MG-0001c (V02), L-MG-0001e (V03), L-MG-0028 (V06), L-MG-KSA-0011 (V01), L-MG-KSA-0012 (V02), L-MG-KSA-0013 (V02), L-MG-KSA-0014 (V02), L-MG-KSA-0015 (V01), L-MG-KSA-0016 (V02), L-MG-KSA-0017 (V01), L-MG-KSA-0018 (V02), B-0001 (V13)</p>	<p>Thermocycler, ABI 3730</p>
<p>Kongenitale Muskeldystrophie Typ Ullrich (COL6A3-Gen) OMIM# 120250</p>	<p>EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA</p>	<p>PCR, Sanger-Sequenzierung</p>	<p>L-MG-0001 (V15), L-MG-0001a (V05), L-MG-0001d (V03), L-MG-0001c (V02), L-MG-0001e (V03), L-MG-0028 (V06), L-MG-KSA-0011 (V01), L-MG-KSA-0012 (V02), L-MG-KSA-0013 (V02), L-MG-KSA-0014 (V02), L-MG-KSA-0015 (V01), L-MG-KSA-0016 (V02), L-MG-KSA-0017 (V01), L-MG-KSA-0018 (V02), B-0001 (V13)</p>	<p>Thermocycler, ABI 3730</p>
<p>Kortikaler Myoklonus (NOL3-Gen) OMIM# 605235</p>	<p>EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA</p>	<p>PCR, Sanger-Sequenzierung</p>	<p>L-MG-0001 (V15), L-MG-0001a (V05), L-MG-0028 (V06), L-MG-KSA-0011 (V01), L-MG-KSA-0012 (V02), L-MG-KSA-0013 (V02), L-MG-KSA-0014 (V02), L-MG-KSA-0015 (V01), L-MG-KSA-0016 (V02), L-MG-KSA-0017 (V01), L-MG-KSA-0018 (V02), B-0001 (V13)</p>	<p>Thermocycler, ABI 3730</p>
<p>Kraniozervikale Dystonie (Dystonie 24) (ANO3-Gen) OMIM# 610110</p>	<p>EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA</p>	<p>PCR, Sanger-Sequenzierung</p>	<p>L-MG-0001 (V15), L-MG-0001a (V05), L-MG-0001d (V03), L-MG-0001c (V02), L-MG-0001e (V03), L-MG-0028 (V06), L-MG-KSA-0011 (V01), L-MG-KSA-0012 (V02), L-MG-KSA-0013 (V02), L-MG-KSA-0014 (V02), L-MG-KSA-0015 (V01), L-MG-KSA-0016 (V02), L-MG-KSA-0017 (V01), L-MG-KSA-0018 (V02), B-0001 (V13)</p>	<p>Thermocycler, ABI 3730</p>

Liste Verfahren im Akkreditierten Bereich D-ML-21320-01-00

Leber Congenitale Amaurose 7 (CRX-Gen) OMIM# 602225	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)	L-MG-0001 (V15), L-MG-0001a (V05), L-MG-0001d (V03), L-MG-0001c (V02), L-MG-0001e (V03), L-MG-0028 (V06), L-MG-KSA-0011 (V01), L-MG-KSA-0012 (V02), L-MG-KSA-0013 (V02), L-MG-KSA-0014 (V02), L-MG-KSA-0015 (V01), L-MG-KSA-0016 (V02), L-MG-KSA-0017 (V01), L-MG-KSA-0018 (V02), L-MG-0005 (V12), B-0001 (V13)	Thermocycler, ABI 3730
Lhermitte-Duclos-Krankheit (PTEN-Gen) OMIM# 601728	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)	L-MG-0001 (V15), L-MG-0001a (V05), L-MG-0028 (V06), L-MG-KSA-0011 (V01), L-MG-KSA-0012 (V02), L-MG-KSA-0013 (V02), L-MG-KSA-0014 (V02), L-MG-KSA-0015 (V01), L-MG-KSA-0016 (V02), L-MG-KSA-0017 (V01), L-MG-KSA-0018 (V02), L-MG-0005 (V12), B-0001 (V13)	Thermocycler, ABI 3730
Makrozephalie-Autismus-Syndrom (PTEN-Gen) OMIM# 601728	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)	L-MG-0001 (V15), L-MG-0001a (V05), L-MG-0001d (V03), L-MG-0001c (V02), L-MG-0001e (V03), L-MG-0028 (V06), L-MG-KSA-0011 (V01), L-MG-KSA-0012 (V02), L-MG-KSA-0013 (V02), L-MG-KSA-0014 (V02), L-MG-KSA-0015 (V01), L-MG-KSA-0016 (V02), L-MG-KSA-0017 (V01), L-MG-KSA-0018 (V02), L-MG-0005 (V12), B-0001 (V13)	Thermocycler, ABI 3730
Methylglutaconazidurie Typ 3 (OPA3-Gen) OMIM# 606580	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung	L-MG-0001 (V15), L-MG-0001a (V05), L-MG-0001d (V03), L-MG-0001c (V02), L-MG-0001e (V03), L-MG-0028 (V06), L-MG-KSA-0011 (V01), L-MG-KSA-0012 (V02), L-MG-KSA-0013 (V02), L-MG-KSA-0014 (V02), L-MG-KSA-0015 (V01), L-MG-KSA-0016 (V02), L-MG-KSA-0017 (V01), L-MG-KSA-0018 (V02), B-0001 (V13)	Thermocycler, ABI 3730
Mevalonazidurie (MVK-Gen) OMIM# 251170	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung	L-MG-0001 (V15), L-MG-0001a (V05), L-MG-0028 (V06), L-MG-KSA-0011 (V01), L-MG-KSA-0012 (V02), L-MG-KSA-0013 (V02), L-MG-KSA-0014 (V02), L-MG-KSA-0015 (V01), L-MG-KSA-0016 (V02), L-MG-KSA-0017 (V01), L-MG-KSA-0018 (V02), B-0001 (V13)	Thermocycler, ABI 3730

Liste Verfahren im Akkreditierten Bereich D-ML-21320-01-00

Mitochondriales DNA-Depletions-Syndrom 4A, Alpers-Syndrom, Mitochondriales DNA-Depletions-Syndrom 4B, MNGIE-Syndrom (POLG-Gen) OMIM# 174763	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)	L-MG-0001 (V15), L-MG-0001a (V05), L-MG-0001d (V03), L-MG-0001c (V02), L-MG-0001e (V03), L-MG-0028 (V06), L-MG-KSA-0011 (V01), L-MG-KSA-0012 (V02), L-MG-KSA-0013 (V02), L-MG-KSA-0014 (V02), L-MG-KSA-0015 (V01), L-MG-KSA-0016 (V02), L-MG-KSA-0017 (V01), L-MG-KSA-0018 (V02), L-MG-0005 (V12), B-0001 (V13)	Thermocycler, ABI 3730
Mitochondriales dominantes und rezessives Ataxie-Syndrom (POLG-Gen) OMIM# 174763	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)	L-MG-0001 (V15), L-MG-0001a (V05), L-MG-0001d (V03), L-MG-0001c (V02), L-MG-0001e (V03), L-MG-0028 (V06), L-MG-KSA-0011 (V01), L-MG-KSA-0012 (V02), L-MG-KSA-0013 (V02), L-MG-KSA-0014 (V02), L-MG-KSA-0015 (V01), L-MG-KSA-0016 (V02), L-MG-KSA-0017 (V01), L-MG-KSA-0018 (V02), L-MG-0005 (V12), B-0001 (V13)	Thermocycler, ABI 3730
Molybdän-Kofaktor-Mangel Typ C (GPHN-Gen) OMIM# 603930	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung	L-MG-0001 (V15), L-MG-0001a (V05), L-MG-0028 (V06), L-MG-KSA-0011 (V01), L-MG-KSA-0012 (V02), L-MG-KSA-0013 (V02), L-MG-KSA-0014 (V02), L-MG-KSA-0015 (V01), L-MG-KSA-0016 (V02), L-MG-KSA-0017 (V01), L-MG-KSA-0018 (V02), B-0001 (V13)	Thermocycler, ABI 3730
Mukopolysaccharidose Typ 3B (NAGLU-Gen) OMIM# 609701	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung	L-MG-0001 (V15), L-MG-0001a (V05), L-MG-0001d (V03), L-MG-0001c (V02), L-MG-0001e (V03), L-MG-0028 (V06), L-MG-KSA-0011 (V01), L-MG-KSA-0012 (V02), L-MG-KSA-0013 (V02), L-MG-KSA-0014 (V02), L-MG-KSA-0015 (V01), L-MG-KSA-0016 (V02), L-MG-KSA-0017 (V01), L-MG-KSA-0018 (V02), B-0001 (V13)	Thermocycler, ABI 3730
Mukopolysaccharidose Typ 4B (GLB1-Gen) OMIM# 611458	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung	L-MG-0001 (V15), L-MG-0001a (V05), L-MG-0001d (V03), L-MG-0001c (V02), L-MG-0001e (V03), L-MG-0028 (V06), L-MG-KSA-0011 (V01), L-MG-KSA-0012 (V02), L-MG-KSA-0013 (V02), L-MG-KSA-0014 (V02), L-MG-KSA-0015 (V01), L-MG-KSA-0016 (V02), L-MG-KSA-0017 (V01), L-MG-KSA-0018 (V02), B-0001 (V13)	Thermocycler, ABI 3730

Liste Verfahren im Akkreditierten Bereich D-ML-21320-01-00

Muskeldystrophie Duchenne, Muskeldystrophie Becker (DMD-Gen) OMIM# 300377	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis (NGS), Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)	L-MG-0001 (V15), L-MG-0001a (V05), L-MG-0001d (V03), L-MG-0001c (V02), L-MG-0001e (V03), L-MG-0028 (V06), L-MG-0005 (V12), L-MG-0008 (V06), L-MG-0015 (V07), L-MG-0009 (V14), L-MG-0046 (V03), L-MG-0049 (V05), L-MG-0045 (V06), L-MG-0027 (V02), L-MG-0011 (V07), L-MG-0012 (V07), L-MG-0035 (V02), L-MG-0014 (V09), BI-0001 (V09), BI-0002 (V08), BI-0003 (V17), BI-0004 (V12), BI-0007 (V06), BI-0008 (V04), B-0001 (V13)	Thermocycler, Illumina-Plattform Thermocycler, ABI 3730
Neurodegeneration mit Eisen-ablagerung im Gehirn (NBIA) (FTL-Gen) OMIM# 134790	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung	L-MG-0001 (V15), L-MG-0001a (V05), L-MG-0001d (V03), L-MG-0001c (V02), L-MG-0001e (V03), L-MG-0028 (V06), L-MG-KSA-0011 (V01), L-MG-KSA-0012 (V02), L-MG-KSA-0013 (V02), L-MG-KSA-0014 (V02), L-MG-KSA-0015 (V01), L-MG-KSA-0016 (V02), L-MG-KSA-0017 (V01), L-MG-KSA-0018 (V02), B-0001 (V13)	Thermocycler, ABI 3730
Neuronale Ceroid-Lipofuszinose (CLN8-Gen) OMIM# 607837	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung	L-MG-0001 (V15), L-MG-0001a (V05), L-MG-0001d (V03), L-MG-0001c (V02), L-MG-0001e (V03), L-MG-0028 (V06), L-MG-KSA-0011 (V01), L-MG-KSA-0012 (V02), L-MG-KSA-0013 (V02), L-MG-KSA-0014 (V02), L-MG-KSA-0015 (V01), L-MG-KSA-0016 (V02), L-MG-KSA-0017 (V01), L-MG-KSA-0018 (V02), B-0001 (V13)	Thermocycler, ABI 3730
Okulärer Albinismus (GPR143-Gen) OMIM# 300808	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)	L-MG-0001 (V15), L-MG-0001a (V05), L-MG-0028 (V06), L-MG-KSA-0011 (V01), L-MG-KSA-0012 (V02), L-MG-KSA-0013 (V02), L-MG-KSA-0014 (V02), L-MG-KSA-0015 (V01), L-MG-KSA-0016 (V02), L-MG-KSA-0017 (V01), L-MG-KSA-0018 (V02), L-MG-0005 (V12), B-0001 (V13)	Thermocycler, ABI 3730
Optikusatrophie Optikusatrophie-plus-Syndrom (OPA1-Gen) OMIM# 605290	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)	L-MG-0001 (V15), L-MG-0001a (V05), L-MG-0001d (V03), L-MG-0001c (V02), L-MG-0001e (V03), L-MG-0028 (V06), L-MG-KSA-0011 (V01), L-MG-KSA-0012 (V02), L-MG-KSA-0013 (V02), L-MG-KSA-0014 (V02), L-MG-KSA-0015 (V01), L-MG-KSA-0016 (V02), L-MG-KSA-0017 (V01), L-MG-KSA-0018 (V02), L-MG-0005 (V12), B-0001 (V13)	Thermocycler, ABI 3730

Liste Verfahren im Akkreditierten Bereich D-ML-21320-01-00

Optikusatrophy (OPA3-Gen) OMIM# 606580	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung	L-MG-0001 (V15), L-MG-0001a (V05), L-MG-0001d (V03), L-MG-0001c (V02), L-MG-0001e (V03), L-MG-0028 (V06), L-MG-KSA-0011 (V01), L-MG-KSA-0012 (V02), L-MG-KSA-0013 (V02), L-MG-KSA-0014 (V02), L-MG-KSA-0015 (V01), L-MG-KSA-0016 (V02), L-MG-KSA-0017 (V01), L-MG-KSA-0018 (V02), B-0001 (V13)	Thermocycler, ABI 3730
Parkinson-Syndrom (LRRK2-Gen) Exons 24,25,27,29,31,35,41,44 OMIM# 609007	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung	L-MG-0001 (V15), L-MG-0001a (V05), L-MG-0028 (V06), L-MG-KSA-0011 (V01), L-MG-KSA-0012 (V02), L-MG-KSA-0013 (V02), L-MG-KSA-0014 (V02), L-MG-KSA-0015 (V01), L-MG-KSA-0016 (V02), L-MG-KSA-0017 (V01), L-MG-KSA-0018 (V02), B-0001 (V13)	Thermocycler, ABI 3730
Primäre Dystonie Typ DYT27 (COL6A3-Gen) OMIM# 120250	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung	L-MG-0001 (V15), L-MG-0001a (V05), L-MG-0001d (V03), L-MG-0001c (V02), L-MG-0001e (V03), L-MG-0028 (V06), L-MG-KSA-0011 (V01), L-MG-KSA-0012 (V02), L-MG-KSA-0013 (V02), L-MG-KSA-0014 (V02), L-MG-KSA-0015 (V01), L-MG-KSA-0016 (V02), L-MG-KSA-0017 (V01), L-MG-KSA-0018 (V02), B-0001 (V13)	Thermocycler, ABI 3730
Primärer systemischer Carnitin-Mangel (SLC22A5-Gen) OMIM# 603377	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)	L-MG-0001 (V15), L-MG-0001a (V05), L-MG-0001d (V03), L-MG-0001c (V02), L-MG-0001e (V03), L-MG-0028 (V06), L-MG-KSA-0011 (V01), L-MG-KSA-0012 (V02), L-MG-KSA-0013 (V02), L-MG-KSA-0014 (V02), L-MG-KSA-0015 (V01), L-MG-KSA-0016 (V02), L-MG-KSA-0017 (V01), L-MG-KSA-0018 (V02), L-MG-0005 (V12), B-0001 (V13)	Thermocycler, ABI 3730
Proteus-Syndrom (PTEN-Gen) OMIM# 601728	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)	L-MG-0001 (V15), L-MG-0001a (V05), L-MG-0001d (V03), L-MG-0001c (V02), L-MG-0001e (V03), L-MG-0028 (V06), L-MG-KSA-0011 (V01), L-MG-KSA-0012 (V02), L-MG-KSA-0013 (V02), L-MG-KSA-0014 (V02), L-MG-KSA-0015 (V01), L-MG-KSA-0016 (V02), L-MG-KSA-0017 (V01), L-MG-KSA-0018 (V02), L-MG-0005 (V12), B-0001 (V13)	Thermocycler, ABI 3730

Liste Verfahren im Akkreditierten Bereich D-ML-21320-01-00

Succinat-Semialdehyd-Dehydrogenase-Mangel (ALDH5A1-Gen) OMIM# 610045	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung	L-MG-0001 (V15), L-MG-0001a (V05), L-MG-0028 (V06), L-MG-KSA-0011 (V01), L-MG-KSA-0012 (V02), L-MG-KSA-0013 (V02), L-MG-KSA-0014 (V02), L-MG-KSA-0015 (V01), L-MG-KSA-0016 (V02), L-MG-KSA-0017 (V01), L-MG-KSA-0018 (V02), B-0001 (V13)	Thermocycler, ABI 3730
TNF-Rezeptor 1-assoziiertes periodisches Syndrom (TRAPS) (TNFRSF1A-Gen) Exons 2,3,4,6,7 OMIM# 191190	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung	L-MG-0001 (V15), L-MG-0001a (V05), L-MG-0001d (V03), L-MG-0001c (V02), L-MG-0001e (V03), L-MG-0028 (V06), L-MG-KSA-0011 (V01), L-MG-KSA-0012 (V02), L-MG-KSA-0013 (V02), L-MG-KSA-0014 (V02), L-MG-KSA-0015 (V01), L-MG-KSA-0016 (V02), L-MG-KSA-0017 (V01), L-MG-KSA-0018 (V02), B-0001 (V13)	Thermocycler, ABI 3730
Torsionsdystonie DYT1 (TOR1A-Gen) OMIM# 605204	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)	L-MG-0001 (V15), L-MG-0001a (V05), L-MG-0001d (V03), L-MG-0001c (V02), L-MG-0001e (V03), L-MG-0028 (V06), L-MG-KSA-0011 (V01), L-MG-KSA-0012 (V02), L-MG-KSA-0013 (V02), L-MG-KSA-0014 (V02), L-MG-KSA-0015 (V01), L-MG-KSA-0016 (V02), L-MG-KSA-0017 (V01), L-MG-KSA-0018 (V02), L-MG-0005 (V12), B-0001 (V13)	Thermocycler, ABI 3730
Triple-A-Syndrom (AAAS-Gen) OMIM# 605378	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung	L-MG-0001 (V15), L-MG-0001a (V05), L-MG-0028 (V06), L-MG-KSA-0011 (V01), L-MG-KSA-0012 (V02), L-MG-KSA-0013 (V02), L-MG-KSA-0014 (V02), L-MG-KSA-0015 (V01), L-MG-KSA-0016 (V02), L-MG-KSA-0017 (V01), L-MG-KSA-0018 (V02), B-0001 (V13)	Thermocycler, ABI 3730
Vohwinkel-Syndrom (GJB2-Gen) OMIM# 121011	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)	L-MG-0001 (V15), L-MG-0001a (V05), L-MG-0001d (V03), L-MG-0001c (V02), L-MG-0001e (V03), L-MG-0028 (V06), L-MG-KSA-0011 (V01), L-MG-KSA-0012 (V02), L-MG-KSA-0013 (V02), L-MG-KSA-0014 (V02), L-MG-KSA-0015 (V01), L-MG-KSA-0016 (V02), L-MG-KSA-0017 (V01), L-MG-KSA-0018 (V02), L-MG-0005 (V12), B-0001 (V13)	Thermocycler, ABI 3730

Liste Verfahren im Akkreditierten Bereich D-ML-21320-01-00

Xeroderma pigmentosum Gruppe C Cockayne-Syndrom (ERCC5-Gen) OMIM# 133530	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung	L-MG-0001 (V15), L-MG-0001a (V05), L-MG-0001d (V03), L-MG-0001c (V02), L-MG-0001e (V03), L-MG-0028 (V06), L-MG-KSA-0011 (V01), L-MG-KSA-0012 (V02), L-MG-KSA-0013 (V02), L-MG-KSA-0014 (V02), L-MG-KSA-0015 (V01), L-MG-KSA-0016 (V02), L-MG-KSA-0017 (V01), L-MG-KSA-0018 (V02), B-0001 (V13)	Thermocycler, ABI 3730
Xeroderma pigmentosum Gruppe G (ERCC5-Gen) OMIM# 133530	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung	L-MG-0001 (V15), L-MG-0001a (V05), L-MG-0028 (V06), L-MG-KSA-0011 (V01), L-MG-KSA-0012 (V02), L-MG-KSA-0013 (V02), L-MG-KSA-0014 (V02), L-MG-KSA-0015 (V01), L-MG-KSA-0016 (V02), L-MG-KSA-0017 (V01), L-MG-KSA-0018 (V02), B-0001 (V13)	Thermocycler, ABI 3730
Zapfen-Stäbchen-Dystrophie Typ 2 (CRX-Gen) OMIM# 602225	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)	L-MG-0001 (V15), L-MG-0001a (V05), L-MG-0001d (V03), L-MG-0001c (V02), L-MG-0001e (V03), L-MG-0028 (V06), L-MG-KSA-0011 (V01), L-MG-KSA-0012 (V02), L-MG-KSA-0013 (V02), L-MG-KSA-0014 (V02), L-MG-KSA-0015 (V01), L-MG-KSA-0016 (V02), L-MG-KSA-0017 (V01), L-MG-KSA-0018 (V02), L-MG-0005 (V12), B-0001 (V13)	Thermocycler, ABI 3730
Zerebro-okulo-fazio-skelettales Syndrom (ERCC5-Gen) OMIM# 133530	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung	L-MG-0001 (V15), L-MG-0001a (V05), L-MG-0001d (V03), L-MG-0001c (V02), L-MG-0001e (V03), L-MG-0028 (V06), L-MG-KSA-0011 (V01), L-MG-KSA-0012 (V02), L-MG-KSA-0013 (V02), L-MG-KSA-0014 (V02), L-MG-KSA-0015 (V01), L-MG-KSA-0016 (V02), L-MG-KSA-0017 (V01), L-MG-KSA-0018 (V02), B-0001 (V13)	Thermocycler, ABI 3730

**Mutationsanalyse bei heterogenem Spektrum
potentiell krankheitsursächlicher Varianten mehrerer Gene (NGS-Analyse-Panels)**

Indikation und Analyt (Gen/e, Variante/n)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät
Augenerkrankungen EYE Indikationen und Gensets:	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis (NGS)	L-MG-0001 (V15), L-MG-0001a (V05), L-MG-0001d (V03), L-MG-0001c (V02), L-MG-0001e (V03), L-MG-0028 (V06), L-MG-0008 (V06),	Thermocycler, Illumina-Plattform

Liste Verfahren im Akkreditierten Bereich D-ML-21320-01-00

https://www.humangenetik-tuebingen.de/diagnostikangebot/panel-diagnostik/augenerkrankungen/	<p>genomische DNA</p>		<p>L-MG-0015 (V07), L-MG-0009 (V14), L-MG-0046 (V03), L-MG-0049 (V05), L-MG-0045 (V06), L-MG-0027 (V02), L-MG-0011 (V07), L-MG-0012 (V07), L-MG-0035 (V02), L-MG-0014 (V09), BI-0001 (V09), BI-0002 (V08), BI-0003 (V17), BI-0004 (V12), BI-0007 (V06), BI-0008 (V04), B-0001 (V13)</p>	
<p>Bindegewebserkrankungen CTD Indikationen und Gensets:</p> <p>https://www.humangenetik-tuebingen.de/diagnostikangebot/panel-diagnostik/bindegewebserkrankungen/</p>	<p>EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA</p>	<p>Target enrichment, Sequencing-by-synthesis (NGS)</p>	<p>L-MG-0001 (V15), L-MG-0001a (V05), L-MG-0001d (V03), L-MG-0001c (V02), L-MG-0001e (V03), L-MG-0028 (V06), L-MG-0008 (V06), L-MG-0015 (V07), L-MG-0009 (V14), L-MG-0046 (V03), L-MG-0049 (V05), L-MG-0045 (V06), L-MG-0027 (V02), L-MG-0011 (V07), L-MG-0012 (V07), L-MG-0035 (V02), L-MG-0014 (V09), BI-0001 (V09), BI-0002 (V08), BI-0003 (V17), BI-0004 (V12), BI-0007 (V06), BI-0008 (V04), B-0001 (V13)</p>	<p>Thermocycler, Illumina-Plattform</p>
<p>Blutbildungsdefekte BLD Indikationen und Gensets:</p> <p>https://www.humangenetik-tuebingen.de/diagnostikangebot/panel-diagnostik/blutbildungsdefekte/</p>	<p>EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA</p>	<p>Target enrichment, Sequencing-by-synthesis (NGS)</p>	<p>L-MG-0001 (V15), L-MG-0001a (V05), L-MG-0001d (V03), L-MG-0001c (V02), L-MG-0001e (V03), L-MG-0028 (V06), L-MG-0008 (V06), L-MG-0015 (V07), L-MG-0009 (V14), L-MG-0046 (V03), L-MG-0049 (V05), L-MG-0045 (V06), L-MG-0027 (V02), L-MG-0011 (V07), L-MG-0012 (V07), L-MG-0035 (V02), L-MG-0014 (V09), BI-0001 (V09), BI-0002 (V08), BI-0003 (V17), BI-0004 (V12), BI-0007 (V06), BI-0008 (V04), B-0001 (V13)</p>	<p>Thermocycler, Illumina-Plattform</p>
<p>Epilepsie, Stoffwechselerkrankungen und Hirnentwicklungsstörungen EPI Indikationen und Gensets:</p> <p>https://www.humangenetik-tuebingen.de/diagnostikangebot/panel-diagnostik/epilepsie-und-hirnentwicklungsstoerungen/</p>	<p>EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA</p>	<p>Target enrichment, Sequencing-by-synthesis (NGS)</p>	<p>L-MG-0001 (V15), L-MG-0001a (V05), L-MG-0001d (V03), L-MG-0001c (V02), L-MG-0001e (V03), L-MG-0028 (V06), L-MG-0008 (V06), L-MG-0015 (V07), L-MG-0009 (V14), L-MG-0046 (V03), L-MG-0049 (V05), L-MG-0045 (V06), L-MG-0027 (V02), L-MG-0011 (V07), L-MG-0012 (V07), L-MG-0035 (V02), L-MG-0014 (V09), BI-0001 (V09), BI-0002 (V08), BI-0003 (V17), BI-0004 (V12), BI-0007 (V06), BI-0008 (V04), B-0001 (V13)</p>	<p>Thermocycler, Illumina-Plattform</p>

Liste Verfahren im Akkreditierten Bereich D-ML-21320-01-00

<p>Exom-Diagnostik, Entwicklungsverzögerung</p> <p>https://www.humangenetik-tuebingen.de/diagnostikangebot/exom-diagnostik/</p>	<p>EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA</p>	<p>Target enrichment, Sequencing-by-synthesis (NGS)</p>	<p>L-MG-0001 (V15), L-MG-0001a (V05), L-MG-0001d (V03), L-MG-0001c (V02), L-MG-0001e (V03), L-MG-0028 (V06), L-MG-0008 (V06), L-MG-0015 (V07), L-MG-0009 (V14), L-MG-0046 (V03), L-MG-0049 (V05), L-MG-0045 (V06), L-MG-0027 (V02), L-MG-0011 (V07), L-MG-0012 (V07), L-MG-0035 (V02), L-MG-0014 (V09), BI-0001 (V09), BI-0002 (V08), BI-0003 (V17), BI-0004 (V12), BI-0007 (V06), BI-0008 (V04), B-0001 (V13)</p>	<p>Thermocycler, Illumina-Plattform</p>
<p>Fertilität FER Indikationen und Gensets:</p> <p>https://www.humangenetik-tuebingen.de/diagnostikangebot/paanel-diagnostik/fertilitaet/</p>	<p>EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA</p>	<p>Target enrichment, Sequencing-by-synthesis (NGS)</p>	<p>L-MG-0001 (V15), L-MG-0001a (V05), L-MG-0001d (V03), L-MG-0001c (V02), L-MG-0001e (V03), L-MG-0028 (V06), L-MG-0008 (V06), L-MG-0015 (V07), L-MG-0009 (V14), L-MG-0046 (V03), L-MG-0049 (V05), L-MG-0045 (V06), L-MG-0027 (V02), L-MG-0011 (V07), L-MG-0012 (V07), L-MG-0035 (V02), L-MG-0014 (V09), BI-0001 (V09), BI-0002 (V08), BI-0003 (V17), BI-0004 (V12), BI-0007 (V06), BI-0008 (V04), B-0001 (V13)</p>	<p>Thermocycler, Illumina-Plattform</p>
<p>Genetisches Vorsorgepanel PRV Indikationen und Module:</p> <p>https://www.ceqat.de/diagnostik/vorsorgepanel/#gene-sets</p>	<p>EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA</p>	<p>Target enrichment, Sequencing-by-synthesis (NGS)</p>	<p>L-MG-0001 (V15), L-MG-0001a (V05), L-MG-0001d (V03), L-MG-0001c (V02), L-MG-0001e (V03), L-MG-0028 (V06), L-MG-0008 (V06), L-MG-0015 (V07), L-MG-0009 (V14), L-MG-0046 (V03), L-MG-0049 (V05), L-MG-0045 (V06), L-MG-0027 (V02), L-MG-0011 (V07), L-MG-0012 (V07), L-MG-0035 (V02), L-MG-0014 (V09), BI-0001 (V09), BI-0002 (V08), BI-0003 (V17), BI-0004 (V12), BI-0007 (V06), BI-0008 (V04), B-0001 (V13)</p>	<p>Thermocycler, Illumina-Plattform</p>
<p>Hauterkrankungen DRM Indikationen und Gensets:</p>	<p>EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA</p>	<p>Target enrichment, Sequencing-by-synthesis (NGS)</p>	<p>L-MG-0001 (V15), L-MG-0001a (V05), L-MG-0001d (V03), L-MG-0001c (V02), L-MG-0001e (V03), L-MG-0028 (V06), L-MG-0008 (V06), L-MG-0015 (V07), L-MG-0009 (V14), L-MG-0046 (V03), L-MG-0049 (V05), L-MG-0045 (V06), L-MG-0027 (V02), L-MG-0011 (V07), L-MG-0012 (V07), L-MG-0035 (V02), L-MG-0014 (V09), BI-0001 (V09), BI-0002 (V08), BI-0003 (V17), BI-0004 (V12), BI-0007 (V06), BI-0008 (V04), B-0001 (V13)</p>	<p>Thermocycler, Illumina-Plattform</p>

Liste Verfahren im Akkreditierten Bereich D-ML-21320-01-00

https://www.humangenetik-tuebingen.de/diagnostikangebot/pa-nel-diagnostik/hauterkrankungen/	genomische DNA		L-MG-0015 (V07), L-MG-0009 (V14), L-MG-0046 (V03), L-MG-0049 (V05), L-MG-0045 (V06), L-MG-0027 (V02), L-MG-0011 (V07), L-MG-0012 (V07), L-MG-0035 (V02), L-MG-0014 (V09), BI-0001 (V09), BI-0002 (V08), BI-0003 (V17), BI-0004 (V12), BI-0007 (V06), BI-0008 (V04), B-0001 (V13)	
Herzerkrankungen HRT Indikationen und Gensets: https://www.humangenetik-tuebingen.de/diagnostikangebot/pa-nel-diagnostik/herzerkrankungen/	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis (NGS)	L-MG-0001 (V15), L-MG-0001a (V05), L-MG-0028 (V06), L-MG-0008 (V06), L-MG-0015 (V07), L-MG-0009 (V14), L-MG-0046 (V03), L-MG-0049 (V05), L-MG-0045 (V06), L-MG-0027 (V02), L-MG-0011 (V07), L-MG-0012 (V07), L-MG-0035 (V02), L-MG-0014 (V09), BI-0001 (V09), BI-0002 (V08), BI-0003 (V17), BI-0004 (V12), BI-0007 (V06), BI-0008 (V04), B-0001 (V13)	Thermocycler, Illumina-Plattform
Immundefekte PID Indikationen und Gensets: https://www.humangenetik-tuebingen.de/diagnostikangebot/pa-nel-diagnostik/immundefekte/	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis (NGS)	L-MG-0001 (V15), L-MG-0001a (V05), L-MG-0028 (V06), L-MG-0008 (V06), L-MG-0015 (V07), L-MG-0009 (V14), L-MG-0046 (V03), L-MG-0049 (V05), L-MG-0045 (V06), L-MG-0027 (V02), L-MG-0011 (V07), L-MG-0012 (V07), L-MG-0035 (V02), L-MG-0014 (V09), BI-0001 (V09), BI-0002 (V08), BI-0003 (V17), BI-0004 (V12), BI-0007 (V06), BI-0008 (V04), B-0001 (V13)	Thermocycler, Illumina-Plattform
Lebererkrankungen LIV Indikationen und Gensets: https://www.humangenetik-tuebingen.de/diagnostikangebot/pa-nel-diagnostik/lebererkrankungen/	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis (NGS)	L-MG-0001 (V15), L-MG-0001a (V05), L-MG-0001d (V03), L-MG-0001c (V02), L-MG-0001e (V03), L-MG-0028 (V06), L-MG-0008 (V06), L-MG-0015 (V07), L-MG-0009 (V14), L-MG-0046 (V03), L-MG-0049 (V05), L-MG-0045 (V06), L-MG-0027 (V02), L-MG-0011 (V07), L-MG-0012 (V07), L-MG-0035 (V02), L-MG-0014 (V09), BI-0001 (V09), BI-0002 (V08), BI-0003 (V17), BI-0004 (V12), BI-0007 (V06), BI-0008 (V04), B-0001 (V13)	Thermocycler, Illumina-Plattform
Stoffwechselerkrankungen inkl. Mitochondriopathien (MET & MIT) Indikationen und Gensets:	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis (NGS)	L-MG-0001 (V15), L-MG-0001a (V05), L-MG-0001d (V03), L-MG-0001c (V02), L-MG-0001e (V03), L-MG-0028 (V06), L-MG-0008 (V06), L-MG-0015 (V07), L-MG-0009 (V14), L-MG-0046 (V03), L-MG-0049 (V05), L-MG-0045 (V06), L-MG-0027 (V02), L-MG-0011 (V07), L-MG-0012 (V07), L-MG-0035 (V02), L-MG-0014 (V09), BI-0001 (V09), BI-0002 (V08), BI-0003 (V17), BI-0004 (V12), BI-0007 (V06), BI-0008 (V04), B-0001 (V13)	Thermocycler, Illumina-Plattform

Liste Verfahren im Akkreditierten Bereich D-ML-21320-01-00

https://www.humangenetik-tuebingen.de/diagnostikangebot/pa nel-diagnostik/mitochondriopathien/			(V09), L-MG-0027 (V02), L-MG-0011 (V07), L-MG-0012 (V07), L-MG-0035 (V02), L-MG-0014 (V09), BI-0001 (V09), BI-0002 (V08), BI-0003 (V17), BI-0004 (V12), BI-0007 (V06), BI-0008 (V04), B-0001 (V13)	
Neurodegenerative Erkrankungen und Bewegungsstörungen NDD Indikationen und Gensets: https://www.humangenetik-tuebingen.de/diagnostikangebot/pa nel-diagnostik/neurodegenerative-erkrankungen/	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis (NGS)	L-MG-0001 (V15), L-MG-0001a (V05), L-MG-0001d (V03), L-MG-0001c (V02), L-MG-0001e (V03), L-MG-0028 (V06), L-MG-0008 (V06), L-MG-0015 (V07), L-MG-0009 (V14), L-MG-0046 (V03), L-MG-0049 (V05), L-MG-0045 (V06), L-MG-0027 (V02), L-MG-0011 (V07), L-MG-0012 (V07), L-MG-0035 (V02), L-MG-0014 (V09), BI-0001 (V09), BI-0002 (V08), BI-0003 (V17), BI-0004 (V12), BI-0007 (V06), BI-0008 (V04), B-0001 (V13)	Thermocycler, Illumina-Plattform
Neuromuskuläre Erkrankungen NMD Indikationen und Gensets: https://www.humangenetik-tuebingen.de/diagnostikangebot/pa nel-diagnostik/neuromuskulaere-erkrankungen/	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis (NGS)	L-MG-0001 (V15), L-MG-0001a (V05), L-MG-0001d (V03), L-MG-0001c (V02), L-MG-0001e (V03), L-MG-0028 (V06), L-MG-0008 (V06), L-MG-0015 (V07), L-MG-0009 (V14), L-MG-0046 (V03), L-MG-0049 (V05), L-MG-0045 (V06), L-MG-0027 (V02), L-MG-0011 (V07), L-MG-0012 (V07), L-MG-0035 (V02), L-MG-0014 (V09), BI-0001 (V09), BI-0002 (V08), BI-0003 (V17), BI-0004 (V12), BI-0007 (V06), BI-0008 (V04), B-0001 (V13)	Thermocycler, Illumina-Plattform
Nierenerkrankungen KID Indikationen und Gensets: https://www.humangenetik-tuebingen.de/diagnostikangebot/pa nel-diagnostik/nierenerkrankungen/	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis (NGS)	L-MG-0001 (V15), L-MG-0001a (V05), L-MG-0001d (V03), L-MG-0001c (V02), L-MG-0001e (V03), L-MG-0028 (V06), L-MG-0008 (V06), L-MG-0015 (V07), L-MG-0009 (V14), L-MG-0046 (V03), L-MG-0049 (V05), L-MG-0045 (V06), L-MG-0027 (V02), L-MG-0011 (V07), L-MG-0012 (V07), L-MG-0035 (V02), L-MG-0014 (V09), BI-0001 (V09), BI-0002 (V08), BI-0003 (V17), BI-0004 (V12), BI-0007 (V06), BI-0008 (V04), B-0001 (V13)	Thermocycler, Illumina-Plattform
Schwerhörigkeit EAR Indikationen und Gensets:	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis (NGS)	L-MG-0001 (V15), L-MG-0001a (V05), L-MG-0028 (V06), L-MG-0008 (V06), L-MG-0015 (V07), L-MG-0009 (V14), L-MG-0046	Thermocycler, Illumina-Plattform

Liste Verfahren im Akkreditierten Bereich D-ML-21320-01-00

https://www.humangenetik-tuebingen.de/diagnostikangebot/panel-diagnostik/schwerhoerigkeit/	genomische DNA		(V03), L-MG-0049 (V05), L-MG-0045 (V06), L-MG-0027 (V02), L-MG-0011 (V07), L-MG-0012 (V07), L-MG-0035 (V02), L-MG-0014 (V09), BI-0001 (V09), BI-0002 (V08), BI-0003 (V17), BI-0004 (V12), BI-0007 (V06), BI-0008 (V04), B-0001 (V13)	
Skeletterkrankungen SKT Indikationen und Gensets: https://www.humangenetik-tuebingen.de/diagnostikangebot/panel-diagnostik/skeletterkrankungen/	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis (NGS)	L-MG-0001 (V15), L-MG-0001a (V05), L-MG-0028 (V06), L-MG-0008 (V06), L-MG-0015 (V07), L-MG-0009 (V14), L-MG-0046 (V03), L-MG-0049 (V05), L-MG-0045 (V06), L-MG-0027 (V02), L-MG-0011 (V07), L-MG-0012 (V07), L-MG-0035 (V02), L-MG-0014 (V09), BI-0001 (V09), BI-0002 (V08), BI-0003 (V17), BI-0004 (V12), BI-0007 (V06), BI-0008 (V04), B-0001 (V13)	Thermocycler, Illumina-Plattform
Ziliopathien CIL Indikationen und Gensets: https://www.humangenetik-tuebingen.de/diagnostikangebot/panel-diagnostik/ziliopathien/	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis (NGS)	L-MG-0001 (V15), L-MG-0001a (V05), L-MG-0001d (V03), L-MG-0001c (V02), L-MG-0001e (V03), L-MG-0028 (V06), L-MG-0008 (V06), L-MG-0015 (V07), L-MG-0009 (V14), L-MG-0046 (V03), L-MG-0049 (V05), L-MG-0045 (V06), L-MG-0027 (V02), L-MG-0011 (V07), L-MG-0012 (V07), L-MG-0035 (V02), L-MG-0014 (V09), BI-0001 (V09), BI-0002 (V08), BI-0003 (V17), BI-0004 (V12), BI-0007 (V06), BI-0008 (V04), B-0001 (V13)	Thermocycler, Illumina-Plattform
Tumor-Panel (Keimbahn) CAN Indikationen und Gensets: https://www.humangenetik-tuebingen.de/diagnostikangebot/panel-diagnostik/tumorerkrankungen/	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis (NGS)	L-MG-0001 (V15), L-MG-0001a (V05), L-MG-0028 (V06), L-MG-0008 (V06), L-MG-0015 (V07), L-MG-0009 (V14), L-MG-0046 (V03), L-MG-0049 (V05), L-MG-0045 (V06), L-MG-0027 (V02), L-MG-0011 (V07), L-MG-0012 (V07), L-MG-0035 (V02), L-MG-0014 (V09), BI-0001 (V09), BI-0002 (V08), BI-0003 (V17), BI-0004 (V12), BI-0007 (V06), BI-0008 (V04), B-0001 (V13)	Thermocycler, Illumina-Plattform
Somatisches Tumor-Panel TUM Genliste (am Seitenende):	EDTA-Blut, Streck-Blut, zell-freies Plasma, Zellen, Gewebe nativ und fixiert DNA aus Blut, Zellen und Geweben	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis (NGS)	L-MG-0001 (V15), L-MG-0001a (V05), L-MG-0001d (V03), L-MG-0001e (V03), L-MG-0001hg (V06), L-MG-0028 (V06), L-MG-0008 (V06),	Thermocycler, Illumina-Plattform

Liste Verfahren im Akkreditierten Bereich D-ML-21320-01-00

https://www.humangenetik-tuebingen.de/diagnostikangebot/tumor-diagnostik/tumor-panel-somatisch/	ctDNA, genomische DNA	L-MG-0015 (V07), L-MG-0009 (V14), L-MG-0046 (V03), L-MG-0049 (V05), L-MG-0045 (V06), L-MG-0011 (V07), L-MG-0012 (V07), L-MG-0035 (V02), L-MG-0014 (V09), BI-0001 (V09), BI-0002 (V08), BI-0003 (V17), BI-0004 (V12), BI-0006 (V12), BI-0007 (V06), BI-0008 (V04), B-0001 (V13), B-0004a (V04), L-MG-0022 (V07)
---	------------------------------	--