



Inhalt

1. Anschrift und Kontakte.....	2
Laboratorien.....	2
2. Allgemeine Hinweise zur Präanalytik	4
3. Probengewinnung	4
3.1 Fruchtwasserpunktion (Amniozentese).....	5
3.2 Chorionzottenbiopsie / Plazentazentese.....	5
3.3 Entnahme von Abortmaterial	6
3.4 Entnahme von Fetalblut	6
3.5 Entnahme von peripherem Venenblut.....	6
3.6 Abstrich von Mundschleimhaut	7
4. Probengefäße	8
5. Diagnostik / Untersuchungsmaterial / Lagerung	9
6. Probenbeschriftung und Auftragserteilung.....	10
7. Probentransport / Probenversand.....	11
7.1 Kostenlose Probenabholung durch unseren Fahrdienst – Stadtgebiet München	11
7.2 Kostenlose Probenabholung durch unseren Fahrdienst – außerhalb von München ..	11
7.3 Probenversand auf dem Postweg (außerhalb von München, insbesondere bei einer größeren Distanz als 100 km).....	12
8. Materialarchivierung.....	12
9. Befundmitteilung	12
10. Unterauftrag / Fremdanalysen	13
11. Leistungsverzeichnis:.....	13
12. Dokumente.....	64
13. Qualitätsmanagement (QM)	64
14. Anlagen.....	64



1. Anschrift und Kontakte

Pränatal-Medizin München MVZ GmbH

Dr. med. Karl-Philipp Gloning
Dr. med. Sabine Minderer
Priv.-Doz. Dr. med. Thomas Schramm
Dr. med. Cornelia Daumer-Haas
Priv.-Doz. Dr. med. Moneef Shoukier

Friends Tower I
Friedenheimer Brücke 19
80639 München

Internet: www.praenatal-medizin.de
E-mail: info@praenatal-medizin.de

Sekretariat: Tel.: 089 13 07 44- 0
Fax: 089 13 07 44-99
Probenannahme: Montag – Freitag 8:30 – 18. 00 Uhr
Sprechstunden: Montag – Freitag 8:30 – 18. 00 Uhr
nach Vereinbarung

Laboratorien

Zytogenetisches Labor

Aiblingerstr. 8
80639 München
Telefon 089 13 07 44-55
Techn. Leitung: Eva Kahles, MTA

Labor für molekulare Genetik

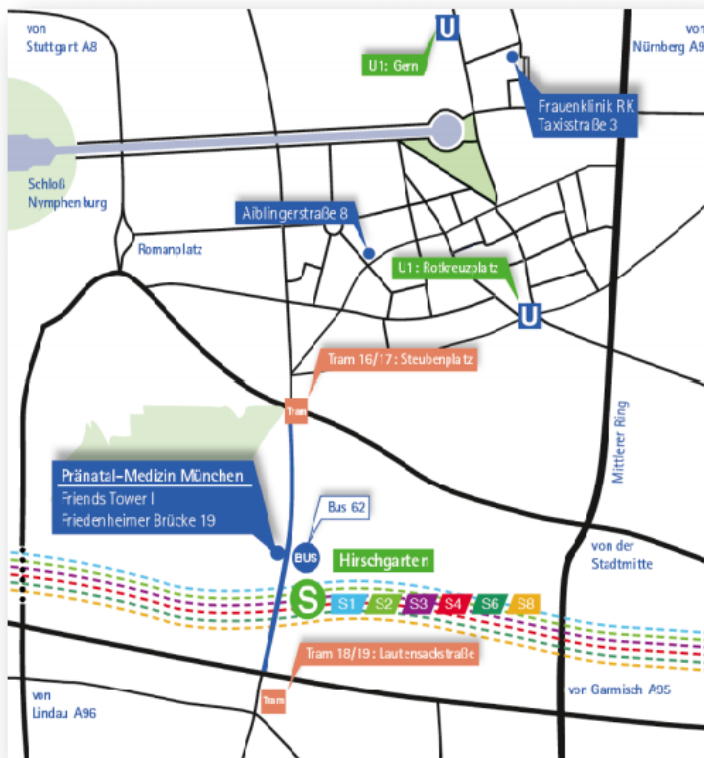
Aiblingerstr. 8
80639 München
Telefon 089 13 07 44-22
Techn. Leitung: Corinna Eberle, MTA



Laborservice

1. Probenabholung und Organisation von Probentransport über die angegebenen Kontakte
2. Befundabfrage

Diagnostik	Labor
FISH 21, 18, 13, X, Y Mittwoch und Freitag von 16 bis 17 Uhr	Zytogenetisches Labor Telefon 089 13 07 44 - 55
Zotten-Direktpräparation am Tag nach der Punktion von 16 bis 17 Uhr	
Molekulargenetische Befunde Montag bis Freitag von 16 bis 17 Uhr	Labor für molekulare Genetik Telefon 089 13 07 44 - 22





2. Allgemeine Hinweise zur Präanalytik

Die Gewinnung und Vorbereitung der Proben für die Laboruntersuchungen erfordert in allen Abläufen eine systematische Qualitätssicherung. Der Gesamtprozess der Präanalytik umfasst die Vorbereitung des Patienten für die Probengewinnung, die Probenentnahme, Kennzeichnung der Probe, den Probentransport ins Labor, die Probenannahme und die Festlegung der Untersuchungsverfahren mit Indikationsstellung.

Für eine qualitativ hochwertige Labordiagnostik ist der korrekte Ablauf der präanalytischen Phase durch den für die Probenahme verantwortlichen Arzt und unsere Laboratorien von größter Bedeutung.

Präanalytische Fehler können zu schwerwiegenden Folgefehlern in Indikation, Analytik, Befundinterpretation und bei der Therapieplanung führen.

Alle Einsender bitten wir dringend, die nachfolgenden Hinweise zur Präanalytik zu beachten!

3. Probengewinnung

Allen Probeentnahmen geht ein ausführliches Patientengespräch voraus!

Dabei müssen folgende Punkte besprochen und dokumentiert werden (je nach Art der Probeentnahme sind nicht alle Punkte zutreffend):

- Anamnese
- Erstellung eines Stammbaumes auf Formblatt
- Indikation zur Untersuchung (mit Vorbefunden)
- Aufklärung über Zweck, Art, Umfang und Aussagekraft der genetischen Untersuchung (GenDG § 9): Erläuterung der Chromosomendiagnostik, speziell Aussagekraft und Grenzen der Methode, Mosaikbefunde, Direktpräparation bzw. FISH-Diagnostik, Langzeitkultur, Array-CGH, Diagnostik von Genmutationen, Besprechung spezieller Untersuchungen der molekularen Genetik (z.B.: CF-Diagnostik),
- Klärung der Frage, ob eine schnelle Untersuchung der Chromosomen 21/18/13/XY durch FISH erfolgen soll oder eine erweiterte Analyse mittels Array-CGH, ggf. Unterschrift zur Kostenübernahme der Untersuchungen
- Einwilligung gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG § 8), Unterschrift auf Aufklärungsbögen und Einwilligung
- Ausfüllen aller notwendiger Unterlagen für die zytogenetische und molekulargenetische Diagnostik (Probenbegleitscheine)
- Vereinbarung über Befundmitteilung, Ergebnisbesprechung und genetische Beratung

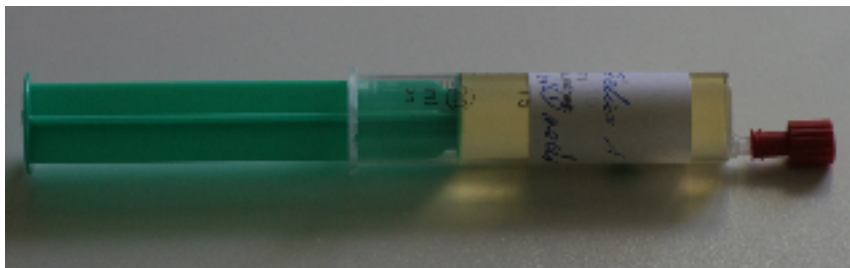
- Sonographie vor Probenahme:
- Bei einer Amniozentese: Aufsuchen eines geeigneten Fruchtwasserdepots. Besondere Bedeutung des Amnions (innere Eihaut), Entnahme von Fruchtwasser nur bei anliegendem Amnion. Punktion paraplazentar oder transplazentar.



- Bei einer Chorionzottenbiopsie bzw. Plazentazentese: Aufsuchen eines geeigneten Plazentaareals. Falls nötig: Anpassen der Blasenfüllung und Aufrichten des Uterus.
- Bei einer Chordozentese: Aufsuchen der plazentaren Insertion der Nabelschnur oder einer anderen geeigneten Punktionsstelle (freie Schlinge, intrahepatischer Teil der Vena umbilicalis)
- Bei Entnahme von peripherem Venenblut: den Patienten eine bequeme Position einnehmen lassen, eine geeignete Vene suchen und unter sterilen Bedingungen eine entsprechende Menge Blut (mit den, für die angeforderten Untersuchungen erforderlichen Zusätzen (siehe Tabelle)) entnehmen. Röhrchen sofort beschriften!
- Beim Abstrich von Mundschleimhaut bitte unbedingt jegliche Kontamination vermeiden. Den Abstrich immer doppelt durchführen (2 Abstriche mit je 2 Abstrichstäbchen.) Die Röhrchen sofort beschriften!

3.1 Fruchtwasserpunktion (Amniozentese)

15–20 ml Fruchtwasser mit steriler Einmalnadel in sterile Einmalspritze oder Vacutainer unter sterilen Bedingungen entnehmen. Eine maternale Kontamination muss durch geeignete Punktionstechnik jedenfalls vermieden werden. Spritze mit sterilem Kombi-Stopfen (rot) verschließen. Für eine korrekte Diagnostik muss die Fruchtwasserprobe klar und nicht frisch blutig sein. Bei frisch-blutigem Fruchtwasser muss Heparin (0,5 ml Na-Heparin) steril zugegeben werden, um eine Koagelbildung zu vermeiden!



Amniozentese: sterile Einmalspritze gefüllt mit 20 ml Fruchtwasser, klar gelblich.

3.2 Chorionzottenbiopsie / Plazentazentese

Die Entnahme des Zottenmaterials sollte in eine 10 ml Standard-Einmalspritze unter sterilen Bedingungen erfolgen. Die Spritze muss mit ca. 2 ml sterilem, heparinisiertem Medium, das vom Labor (Zytogenetik) zur Verfügung gestellt wird (alternativ steriles NaCl), gefüllt sein. Die Probe soll 15 – 25 mg Zotten umfassen. Für eine zytogenetische und gleichzeitige molekulargenetische Diagnostik werden ca. 25 mg benötigt. Zottenmaterial mit Medium oder Kochsalzlösung spülen und in Transportgefäße mit CVS-Medium überführen.



Chorionzottenbiopsie / Plazentazentese:
Steriles Zentrifugenspitzröhrchen gefüllt mit
ca. 25 mg Zottenmaterial.

3.3 Entnahme von Abortmaterial

Die Entnahme von Abortmaterial (Chorionzotten, Fetalgewebe, ggf. Achillessehne) sollte unter sterilen Bedingungen erfolgen. Zotten/Fetalgewebe von Blutbeimengungen freispülen. Nur geeignete Probe einsenden, keine Feten. Das entnommene Material wird in ein Transportgefäß mit Medium, das vom Labor (Zytogenetik) zur Verfügung gestellt wird (alternativ steriles NaCl), überführt.

3.4 Entnahme von Fetalblut

Die Entnahme von Fetalblut erfolgt unter sterilen Bedingungen in mehrere 2 ml Standard-Einmalspritzen. Insgesamt werden ca. 3 – 5 ml Blut aus der kindlichen Nabelschnurvene entnommen. Für eine zytogenetische Untersuchung wird das fetale Blut mit Heparin versetzt, für eine molekulargenetische Diagnostik wird EDTA zugegeben (siehe Tabelle).

3.5 Entnahme von peripherem Venenblut

- Reihenfolge bei der Entnahme von Venenblut:
 - Nativblut (Serum) (immer zuerst, vor Röhrchen mit Zusätzen)
 - Citratblut
 - EDTA- / Heparinblut
- Blutproben mit Zusatz von Antikoagulantien müssen sofort vorsichtig gemischt werden
- nicht schütteln!



3.6 Abstrich von Mundschleimhaut

- Es sollten Handschuhe getragen werden.
- Für den Abstrich von Mundschleimhaut verwenden wir „Abstrich-Tupfer“ („Swab Pack“) der Firma Isohelix (www.isohelix.com).
- Den Abstrich-Tupfer aus der sterilen Verpackung entnehmen. (Bitte nie den Tupfer selbst mit der Hand berühren!)
- Den Abstrich-Tupfer aus dem Plastikröhrchen herausnehmen.
- Streichen Sie für mind. 20 Sekunden (besser: 60 Sekunden) langsam mit dem weißen Tupfer / Bürstchen auf der Innenseite der Wange (oder über bzw. unter dem Bereich der Ober- und Unterlippe). Bitte führen Sie diesen Vorgang mit starkem, aber angemessenen Druck durch. Drehen sie das Stäbchen während der Anwendung.
- Dann bitte den Plastikdeckel über das Stäbchen führen, wobei der Verschluss des Deckels nach oben zeigen muss (wenn der Abstrich-Tupfer / Bürstchen nach unten zeigt).
- Als nächstes bitte Abstrich-Tupfer in das beiliegende sterile Plastik-Röhrchen stecken und den Deckel fest in das Röhrchen stecken.
- Jetzt halten Sie das verschlossene Röhrchen am Deckel fest und ziehen den Stab an dem der Tupfer befestigt ist einfach aus dem Röhrchen heraus.
- Das Plastikröhrchen bitte sofort verschließen und beschriften!
- Bitte wiederholen Sie den Vorgang mit einem neuen Abstrich-Tupfer 2-3 mal pro Patient. Wählen Sie für die Wiederholung auch die andere Wangenseite des Patienten aus.

	<p>1</p> <p>Pull open the package from one end.</p>
	<p>2</p> <p>Remove one of the swabs from the tube.</p>
	<p>3</p> <p>Insert the swab into your mouth and rub firmly against the inside of your cheek or underneath lower or upper lip. For standard DNA collection rub for 1 minute and in all cases rub for a minimum of 20 seconds. Important – use reasonable, firm and solid pressure</p>
	<p>4</p> <p>Slide the plastic cap over the swab handle with the flat side of the cap facing upwards and the swab facing downwards.</p>
	<p>5</p> <p>Insert the swab into the clear plastic tube and push the cap into place. Next, hold the cap while pulling the swab handle outwards to release the swab material into the tube.</p>
	<p>6</p> <p>Close the cap. The tube is now completely sealed.</p>

(http://www.isohelix.com/wp-content/uploads/2013/06/isohelix_swab_brochure.pdf)



4. Probengefäße

Benötigte Probengefäße und Medien werden von uns kostenfrei zur Verfügung gestellt.
Die Materialanforderung erfolgt über das zytogenetische Labor unter der Telefonnummer
089 13 07 44 - 55 oder per Fax 089 13 07 44 99 oder info@pranatal-medizin.de.

Diagnostik	Probengefäße
Chromosomenanalyse aus Fruchtwasser (Amniozentese) <i>ggf. ergänzende FISH-Analyse / PCR Diagnostik (siehe auch molekulargenetische Diagnostik)</i>	- Sterile Einmalspritzen ohne Naturkautschuk 5 ml, 10 ml, 20 ml - Kombistopfen (rot) für Punktions-Spritzen - oder Probenspitzröhrchen - Transportgefäße mit Saugelinlage und Versandtüten
Chromosomenanalyse aus Chorionzotten oder Plazentazotten (Chorionzottenbiopsie / Plazentazentese) <i>(siehe auch molekulargenetische Diagnostik)</i>	- Sterile Einmalspritzen ohne Naturkautschuk (5 ml, 10 ml) - CVS - Röhrchen mit „Heparin / Medium“ - CVS - Röhrchen mit „Spülmedium“ - CVS - Röhrchen mit „Transportmedium“ - Transportgefäße mit Saugelinlage und Versandtüten
Molekulare Chromosomenanalyse (Array-CGH) aus Abortmaterial (Plazentazotten, fetales Gewebe oder Achillessehne)	- Röhrchen mit „Transportmedium“ oder steriler Kochsalzlösung - Transportgefäße mit Saugelinlage und Versandtüten
Chromosomenanalyse aus Blut / Nabelschnurblut (Chordozentese) <i>(siehe auch molekulargenetische Diagnostik)</i>	- Na-Heparin-Monovette (grün) Sarstedt 2,6 ml, 7,5 ml - Na-Heparin-Vacutainer (grün) BD - peripheres Blut im Verhältnis 1:10 gemischt mit Na-Heparin 25000 i.U./ml in Probenspitzröhrchen oder vergleichbaren Gefäßen - Li-Heparin-Monovetten (gelb) Sarstedt - Transportgefäße mit Saugelinlage und Versandtüten
Molekulargenetische Diagnostik aus <ul style="list-style-type: none"> • Blut / Nabelschnurblut • Fruchtwasser • Chorionzotten / Plazentazotten • Abortmaterial • Mundschleimhautabstrich 	Blut: - EDTA-Monovetten (rot) Sarstedt 2,7 ml, 7,5 ml Mundschleimhautabstrich: Abstrich-Tupfer der Firma Isohelix Alle anderen Materialien: wie für Chromosomenanalyse - Transportgefäße mit Saugelinlage und Versandtüten



5. Diagnostik / Untersuchungsmaterial / Lagerung

Diagnostik / Untersuchungsmaterial	Volumen und Gefäß	Lagerung bis Abholung / Versand
Chromosomenanalyse aus Fruchtwasser* (Amniozentese) <i>*ggf. ergänzende FISH-Analyse / PCR-Diagnostik / molekulargenetische Analysen / Array-CGH</i>	10 – 20 ml Fruchtwasser* in sterilen Einmalspritzen / Zentrifugenspitzröhrchen <i>*Bei gleichzeitiger molekulargenetischer Diagnostik - wenn möglich- plus 5 ml und zusätzlich EDTA-Blut der Mutter einsenden (Kontaminationskontrolle)</i>	am selben Tag: bei Raumtemperatur später: im Kühlschrank bei 8 °C (keinesfalls einfrieren!)
Hinweis: Bei geringen Fruchtwassermengen und / oder sehr früher Schwangerschaftswoche (<14+0) kann die Kulturzeit aufgrund der geringen Zellzahl stark verlängert sein.		
Chromosomenanalyse aus Chorionzotten* (Chorionzottenbiopsie) <i>*ggf. ergänzende molekulargenetische Analysen / Array-CGH</i>	20 – 30 mg Zottenmaterial* in Medium im sterilen Transportröhrchen oder direkt in Punktions Spitze <i>*Bei molekulargenetischer Diagnostik - wenn möglich - mehr Material gewinnen und zusätzlich EDTA-Blut der Mutter einsenden (Kontaminationskontrolle)</i>	am selben Tag: bei Raumtemperatur später: im Kühlschrank bei 8 °C (keinesfalls einfrieren!)
Hinweis: Bei geringen Mengen an Zottenmaterial kann a) nur eine Langzeitkultur anstelle der sonst üblichen zwei Kulturen angelegt werden oder b) keine Direktpräparation erfolgen (eingeschränkter Befund).		
Molekulare Chromosomenanalyse (Array-CGH) aus Abortmaterial* (vorzugsweise Plazentazotten) <i>*Bitte schicken Sie EDTA-Blut der Mutter zur Kontaminationskontrolle mit!</i>	50 – 100 mg Zottenmaterial in steriler Kochsalzlösung oder Medium in sterilem Transportröhrchen	am selben Tag: bei Raumtemperatur später: im Kühlschrank bei 8 °C (keinesfalls einfrieren!)
Hinweis: Abortmaterial nicht in Formalin einlegen. Durch Formalin werden die Zellen abgetötet, ein weiteres Wachstum / Kultivierung ist damit nicht mehr möglich. Eine DNA-Isolierung ist ebenfalls nicht mehr möglich. Bitte keine Feten schicken.		
Chromosomenanalyse aus Blut / Nabelschnurblut* <i>*ggf. ergänzende FISH-Analyse</i>	3 – 5 ml Na-Heparin-Blut (3 – 5 ml Li-Heparin-Blut) Nabelschnurblut: 2 – 3 ml Na-Heparin-Blut	am selben Tag: bei Raumtemperatur später: im Kühlschrank bei 8 °C (keinesfalls einfrieren!)
Hinweis: EDTA-Blut oder geronnenes Blut ist für die zytogenetische Chromosomenanalyse nicht geeignet.		
Molekulargenetische Diagnostik aus Blut / Nabelschnurblut	2 – 4 ml EDTA-Blut	am selben Tag: bei Raumtemperatur später: im Kühlschrank bei 8 °C (keinesfalls einfrieren!)
Molekulargenetische Diagnostik aus Mundschleimhautabstrich	Sterile Abstrich-Tupfern der Fa. "Isohelix"; Transport im zugehörigen sterilem Röhrchen	am selben Tag: bei Raumtemperatur später: im Kühlschrank bei 8 °C



6. Probenbeschriftung und Auftragserteilung

Bitte schicken Sie zu jeder Probe einen vollständig ausgefüllten Probenbegleitschein!
Andernfalls kann die Probe nicht bearbeitet werden! Je nach angeforderter Diagnostik verwenden Sie bitte einen Probenbegleitschein „Zytogenetisches Labor“ und / oder „Labor für molekulare Genetik“.

Auf dem Probengefäß sind zur Identitätssicherung folgende Angaben erforderlich:

- Name
- Vorname
- Geburtsdatum (alternativ der Zusatz „Fetus“ oder Patienten-ID)

Die Beschriftung muss sich auf dem Probengefäß und nicht auf der Umverpackung befinden!

Infektiöses Material (z.B. HIV-/Hepatitis C positiv) muss als solches gekennzeichnet sein!

Achtung: nicht beschriftete Proben können nicht bearbeitet werden!

Auf dem Probenbegleitschein sind folgende Angaben erforderlich (Rückseite beachten!):

- Name, Geburtsdatum und Anschrift der Patientin
- Name des verantwortlichen Arztes
- Art des Untersuchungsmaterials
- Datum der Probeentnahme
- Untersuchungsauftrag
- Indikation für die angeforderte Untersuchung
- Ggf. Schwangerschaftswoche
- klinische Angaben (z.B. sonographische Befunde, Schwangerschaftsverlauf)
- Vorbefunde / Ergebnisse von Voruntersuchungen
- Angaben zur Aufklärung über die angeforderte genetische Untersuchung
- Angaben über die Aufbewahrung / Vernichtung der gewonnenen Probe
- Einwilligung der Patientin / des Patienten zur genetischen Untersuchung
- Nennung der Ärzte, die eine Befundmitteilung erhalten sollen
- Unterschrift der Patientin / des Patienten

Hinweis: Nach dem Gendiagnostikgesetz (GenDG § 8) darf eine genetische Analyse nur vorgenommen werden, wenn der beauftragten Person oder Einrichtung der Nachweis der Einwilligung des Patienten vorliegt.

Auf dem Überweisungsschein (Laboranforderung Überweisungsformular 10 (weiß)) sind folgende Angaben erforderlich:

- Art des Untersuchungsmaterials
- Untersuchungsauftrag
- Indikation
- klinische Angaben

Hinweis: Ohne Überweisungsschein oder Nachweis des Kostenträgers kann keine Untersuchung stattfinden!



7. Probentransport / Probenversand

Für den Transport müssen die gewonnenen Proben (sauber, verschlossen und beschriftet!) zusätzlich in ein weiteres Transportröhrchen mit Saugelinge verpackt werden. Diese kommen dann zusammen mit dem Probenbegleitschein und dem Überweisungsschein in eine Versandtüte. Die Versandtüte ist bereits versehen mit unserer Adresse und dem Vermerk „Medizinisches Untersuchungsgut Kategorie B „UN 3373““. Die Transportgefäße und Transporttüten müssen den aktuell gültigen Bestimmungen zum Versand biologischer Stoffe entsprechen, um eine Gefährdung des Transport- und Laborpersonals zu vermeiden und werden von uns zur Verfügung gestellt.

Da im Bereich der Zytogenetik in der Regel Kulturen aus lebenden Zellen angelegt werden müssen, ist der Probentransport zeitkritisch. Die Abholung der Fruchtwasser- und Chorionzotten-Proben durch unseren Fahrdienst sollte am Pünktionstag erfolgen. Abortmaterial kann auch problemlos für einige Tage gelagert werden. Bitte bestellen Sie den Fahrdienst im Zytogenetischen Labor und melden Sie dort ihre Probe an. Wir organisieren einen möglichst zeitnahen Abholungstermin. (Fruchtwasser kann über Nacht im Kühlschrank bei 8 °C gelagert werden, darf aber nicht eingefroren werden!)

Bei molekulargenetischer Diagnostik ist der Probentransport weniger zeitkritisch, sollte aber nicht länger als 3 Tage dauern. Diese Frist wird aber im Normalfall selbst bei Versand mit der Post / Paketdienst eingehalten. Ggf. soll bereits extrahierte DNA verschickt werden.

7.1 Kostenlose Probenabholung durch unseren Fahrdienst – Stadtgebiet München

Im Stadtgebiet München beauftragen wir einen Fahrrad-Kurierdienst mit der Abholung ihrer Probe. Dieser Fahrdienst steht Ihnen routinemäßig oder auf Anforderung zur Verfügung. Ein Anruf in unserem Labor genügt, wir holen Ihre Proben ab! Telefon 089 /13 07 44 55.

Dieser Fahrdienst übernimmt auch den internen Probentransport von der Klinik in der Taxisstraße in die Aiblingerstr. 8 (Montag bis Donnerstag, jeweils um 14, 16 und 18 Uhr) sowie jederzeit bei Bedarf. Und von der Aiblingerstr. 8 zur Friedenheimer Brücke 19 und von dort wieder zurück zur Aiblingerstr. 8. Dies geschieht täglich von Montag – Freitag zwischen 14 und 15 Uhr.

Damit ist gewährleistet, dass die abgenommenen Blutproben (v.a. Citratplasma, Serum) von den jeweiligen Sprechstunden noch am selben Tag abzentrifugiert und in den Kühlschrank in der Aiblingerstr. 8 gestellt werden können.

7.2 Kostenlose Probenabholung durch unseren Fahrdienst – außerhalb von München

Eine Abholung ihrer Proben in der Praxis / Klinik durch einen externen Kurierdienst ist auch



außerhalb des Stadtgebiets München (bis etwa 100 km) möglich. Dieser Service bietet Ihnen eine optimale Sicherheit für die Zustellung Ihrer Proben innerhalb von 24 Stunden!
 Ein Anruf in unserem Labor genügt, wir organisieren den Abholdienst! Telefon 089 /13 07 44 55.

7.3 Probenversand auf dem Postweg (außerhalb von München, insbesondere bei einer größeren Distanz als 100 km)

Insbesondere bei Proben für molekulargenetische Untersuchungen ist ein Versand mit der Post unproblematisch, da hier im Normalfall keine Kulturen angelegt werden müssen. Aber auch der Versand von Material für eine anschließende Kultivierung ist möglich. Wir stellen Ihnen hierfür gerne geeignetes Versandmaterial zur Verfügung. Bitte fordern Sie dieses zusammen mit Ihrer Materialbestellung an. Beachten Sie beim Versand die adäquate Verpackung der Proben! Bei extremen Temperaturen muss der Versand in einer Styroporbox erfolgen (gekühlt und / oder vor Einfrieren geschützt!)

Material Transport	Versand
Fruchtwasser für Chromosomenanalyse	arbeitstäglich durch unseren Fahrdienst
Chorionzotten / Plazentazotten für Chromosomenanalyse	arbeitstäglich durch unseren Fahrdienst
Abortmaterial für molekulare Chromosomenanalyse (Array-CGH)	arbeitstäglich durch unseren Fahrdienst Probenversand auf dem Postweg
Na-Heparin-Blut für Chromosomenanalyse	arbeitstäglich durch unseren Fahrdienst Probenversand auf dem Postweg
EDTA-Blut für molekulargenetische Diagnostik	arbeitstäglich durch unseren Fahrdienst Probenversand auf dem Postweg
Mundschleimhautabstrich für molekulargenetische Diagnostik	arbeitstäglich durch unseren Fahrdienst Probenversand auf dem Postweg

8. Materialarchivierung

Nach Abschluss der Diagnostik wird die gewonnene Probe gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG § 13) vernichtet. In besonderen Fällen kann nach abschließender genetischer Beratung ein anderes Vorgehen festgelegt werden (z.B. Proben von Indexpatienten).

9. Befundmitteilung

Die Befundmitteilung erfolgt immer schriftlich am Tag der Fertigstellung des Befundes (auch von Teilbefunden, wie z.B. einer FISH-Diagnostik oder einer Zotten-Direktpräparation). Resultate können unter Beachtung des Gendiagnostikgesetzes (GenDG § 11) auch telefonisch von den Patienten abgefragt werden. Den betreuenden Ärzten kann der Befund nach Einwilligung der betroffenen Person, ggf. auch per Fax, übermittelt werden. Zeitkritische, auffällige (pathologische) Befunde werden dem betreuenden Arzt nach Möglichkeit zuerst telefonisch und ggf. per Fax mitgeteilt. Nach Absprache mit dem verantwortlichen Arzt, im Zweifelsfall auch



unaufgefordert, wird die Patientin von uns aus über den Befund informiert und mit ihr eine genetische Beratung vereinbart, um die Befunde ausführlich mitzuteilen und zu besprechen. Sie kann diese Beratung ablehnen.

10. Unterauftrag / Fremdanalysen

Seltene Spezialuntersuchungen, die wir nicht in unserem Labor durchführen, können an andere labormedizinische/humangenetische Institute als „Unterauftrag“ weitergeleitet werden. Die Weiterleitung des Materials erfolgt schnellstmöglich und unter Einhaltung der präanalytischen Bestimmungen. Die Unterauftragsvergabe erfolgt ausschließlich an kompetente Fachlabore. Soweit möglich werden von uns hierfür akkreditierte Laborinstitutionen (DIN EN ISO/IEC 17025, DIN EN ISO 15189) in Anspruch genommen. Alle Analysen, die als Unteraufträge vorgenommen werden, sind im aktuellen Leistungsverzeichnis sowie in unseren Befundmitteilungen eindeutig gekennzeichnet.

11. Leistungsverzeichnis:

Labor für molekulargenetische Diagnostik

- **Untersuchungsart: Molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)**

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version	Gerät
TUBB1 (Sanger Sequenzierung)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019	Genetic Analyzer ABI3500
Beckwith-Wiedemann Syndrom (Deletionsanalyse)	genomische DNA	MS-MLPA	MLPA / MS-MLPA Analyse (VA) Version: 006/06.2018	Genetic Analyzer ABI3500



Probeneingang, Präanalytik
Handbuch der Primärprobengewinnung

Spinale Muskelatrophie (SMA)	genomische DNA	MLPA	MLPA / MS-MLPA Analyse (VA) Version: 006/06.2018	Genetic Analyzer ABI3500
Noonan-Syndrom	genomische DNA	Next Generation Sequencing (NGS)	Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA)Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	NextSeq550 (Illumina)
Hämophilie (Faktor 7, Faktor 8, Faktor 9, Faktor 11)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS, MLPA	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021, MLPA / MS-MLPA Analyse (VA) Version: 006/06.2018	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Von Willebrand Jürgens Syndrom (VWF)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS, MLPA	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021, MLPA / MS-MLPA Analyse (VA) Version: 006/06.2018	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Katarakt 1, multiple types (GJA8)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Retinopathie pigmentosa (RP2)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA)Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)



Probeneingang, Präanalytik
Handbuch der Primärprobengewinnung

Startle-Syndrom (GLRA1, GLRB, GPHN, SLC6A5)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS, MLPA	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA)Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021, MLPA / MS-MLPA Analyse (VA) Version: 006/06.2018	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Ehlers-Danlos-Syndrom (PLOD1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA)Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Ehlers-Danlos Syndrom Typ IV AD (COL3A1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA)Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Marfan Syndrom (FBN1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS, MLPA	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021, MLPA / MS-MLPA Analyse (VA) Version: 006/06.2018	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Cystische Fibrose (CFTR): Herkunftsland (Ethnie)	genomische DNA	PCR, Fragmentanalyse, MLPA	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Fragmentanalyse am ABI3500 (VA) Version: 006/01.2020, MLPA / MS-MLPA Analyse (VA) Version: 006/06.2018	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Netherton-Syndrom (SPINK5)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA)Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)



Probeneingang, Präanalytik
Handbuch der Primärprobengewinnung

Restriktive Dermatopathie (ZMPSTE24)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA)Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Alagille-Syndrom (JAG1, NOTCH2)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS, MLPA	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021, MLPA / MS-MLPA Analyse (VA) Version: 006/06.2018	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Borjeson-Forssman-Lehmann Syndrom (PHF6)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA)Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Blepharophimosis-Epicanthus-inversus-Syndrom BPES (FOXL2)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA)Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Branchio-oto-renales Syndrom (Bor-Syndrom) (EYA1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS, MLPA	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA)Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021, MLPA / MS-MLPA Analyse (VA) Version: 006/06.2018	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
CK-Syndrom (CHILD-Syndrom) (NSDHL)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA)Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)



Probeneingang, Präanalytik
Handbuch der Primärprobengewinnung

Coffin-Lowry-Syndrom (RPS6KA3)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, g, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Cold-induced sweating syndrome (CLCF1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, g, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Cornelia de Lange-Syndrom 1 (CDLS1) (NIPBL)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, g, NGS, MLPA	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021, MLPA / MS-MLPA Analyse (VA) Version: 006/06.2018	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Fraser-Syndrom (FRAS1, FREM2, GRIP)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, g, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Glass Syndrom (SATB2)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, g, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
GLI3-assoziierte Krankheitsbilder (GLI3)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, g, NGS, MLPA	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021, MLPA / MS-MLPA Analyse (VA) Version: 006/06.2018	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)



Probeneingang, Präanalytik
Handbuch der Primärprobengewinnung

Kabuki-Syndrom (MLL2, KDM6A)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS, MLPA	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021, MLPA / MS-MLPA Analyse (VA) Version: 006/06.2018	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Kleefstra-Syndrom (EHMT1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Klippel Feil-Syndrom (GDF3, GDF6, PAX1, MEOX1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Lippen-Kiefer-Gaumenspalte (MSX1, IRF6, TBX22)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS, MLPA	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021, MLPA / MS-MLPA Analyse (VA) Version: 006/06.2018	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Lowe-Syndrom (OCRL)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Nager-Syndrom (SF3B4)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)



Probeneingang, Präanalytik
Handbuch der Primärprobengewinnung

Marshall Smith-Syndrom (NFIX)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Periventrikuläre noduläre Heterotopien (FLNA)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS, MLPA	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021, MLPA / MS-MLPA Analyse (VA) Version: 006/06.2018	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Peters-Plus-Syndrom (PPS) (B3GALTL)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Pitt-Hopkins-Syndrom (TCF4, NRXN1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS, MLPA	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021, MLPA / MS-MLPA Analyse (VA) Version: 006/06.2018	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
PNKD (Paroxysmale nicht-kinesiogene Dyskenesie) Myofibrillogenesis Regulator 1 (PNKD)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Rett-Syndrom (MECP2)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS, MLPA	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021, MLPA / MS-MLPA Analyse (VA) Version: 006/06.2018	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)



Probeneingang, Präanalytik
Handbuch der Primärprobengewinnung

SOTOS-Syndrom (NSD1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Treacher-Collins-Franceschetti-Syndrom (TCOF1, POLR1C, POLR1D)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS, MLPA	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021, MLPA / MS-MLPA Analyse (VA) Version: 006/06.2018	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Webb-Dattani-Syndrom (ARNT2)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Hypophyseninsuffizienz (POU1F1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Kongenitaler Klumpfuß; CCF (PITX1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Kongenitales myasthenisches Syndrom /CMS (MUSK, CHAT, CHRNE, COLQ, GFPT1, CHRNA1, CHRN1, CHRND)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Cerebral cavernous malformation (CCM) (KRIT1, CCM2, PDC10)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS, MLPA	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021, MLPA / MS-MLPA Analyse (VA) Version:	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)



			006/06.2018	
Cerebrale Amyloidangiopathie (CAA) (CST3)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Hereditäre Angioödem (SERPING1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS, MLPA	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021, MLPA / MS-MLPA Analyse (VA) Version: 006/06.2018	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Hereditäre Angioödem Typ 3 (HAE 3) (F12)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Hereditäre Lymphödeme (LMPH1A) (VEGFC, FLT4)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Lymphangiom (AA) (PGM1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Intrakranielle Hämorrhagie (COL4A1, COL4A2)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)



Probeneingang, Präanalytik
Handbuch der Primärprobengewinnung

Kapilläre Fehlbildung-arteriovenöse Fehlbildung (RASA1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS, MLPA	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021, MLPA / MS-MLPA Analyse (VA) Version: 006/06.2018	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Angelman-Syndrom (UBE3A)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS, MLPA	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021, MLPA / MS-MLPA Analyse (VA) Version: 006/06.2018	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Amish frühkindliches Epilepsie-Syndrom (ST3GAL5)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Nocturnal frontal lobe epilepsy (ENFL) (CHRNA2, CHRNA4, CHRN2)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Epilepsie, generalisiert mit Fieberkrämpfen plus, Typ 2(SCN1A)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS, MLPA	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021, MLPA / MS-MLPA Analyse (VA) Version: 006/06.2018	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Epileptische Enzephalopathie (SLC25A22, ALDH7A1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)



Probeneingang, Präanalytik
Handbuch der Primärprobengewinnung

West-Syndrom (FOXG1, MEF2C, STXBP1, CDKL5, ARFGEF2, ARX)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierun g, NGS, MLPA	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA- Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment- NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021, MLPA / MS-MLPA Analyse (VA) Version: 006/06.2018	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Frühkindliche X- gebundene Epilepsie mit geistiger Behinderung (PCDH19)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierun g, NGS, MLPA	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA- Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment- NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021, MLPA / MS-MLPA Analyse (VA) Version: 006/06.2018	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Rolando-Epilepsie (SRPX2)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierun g, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA- Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment- NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Epilepsy, progressive myoclonic, 4, with or without renal failure; EPM4 (SCARB2)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierun g, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA- Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment- NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
DFNB1A (GJB2)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierun g, NGS, MLPA	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA- Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment- NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021, MLPA / MS-MLPA Analyse (VA) Version: 006/06.2018	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
DFNB1B (GJB6)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierun g, NGS, MLPA	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA- Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment- NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021, MLPA / MS-MLPA Analyse (VA) Version: 006/06.2018	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)



Probeneingang, Präanalytik
Handbuch der Primärprobengewinnung

DFNB4 (SLC26A4)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS, MLPA	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021, MLPA / MS-MLPA Analyse (VA) Version: 006/06.2018	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Schwere kombinierte Immundefizienz (SCID) (ADA, IL2RG)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Immundefizienz (CARD9)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Suszeptibilität für Mykobakterien durch kompletten IFN-gamma-R1-Defekt (IFNGR1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Beckwith-Wiedemann Syndrom (Deletionsanalyse)	genomische DNA	MS-MLPA	MLPA / MS-MLPA Analyse (VA) Version: 006/06.2018	Genetic Analyzer ABI3500
Cowden-Syndrom (PTEN)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Simpson-Golabi-Behmel-Syndrom Typ1 (GPC3, GPC4, OFD1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS, MLPA	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021, MLPA / MS-MLPA Analyse (VA) Version:	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)



Probeneingang, Präanalytik
Handbuch der Primärprobengewinnung

			006/06.2018	
Sotos-Syndrom/Großwuchs (NSD1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS, MLPA	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021, MLPA / MS-MLPA Analyse (VA) Version: 006/06.2018	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
β-Thalassämie (HBB)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS, MLPA	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021, MLPA / MS-MLPA Analyse (VA) Version: 006/06.2018	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Diamond-Blackfan Anämie (RPS19, RPL15, RPL5, RPL26, DBA6, TSR2)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS, MLPA	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021, MLPA / MS-MLPA Analyse (VA) Version: 006/06.2018	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Hämolytische Anämie (CD59)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Sideroblastische Anämie (GLRX5)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)



Probeneingang, Präanalytik
Handbuch der Primärprobengewinnung

Long QT Syndrom (KCNQ1, KCNH2)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS, MLPA	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021, MLPA / MS-MLPA Analyse (VA) Version: 006/06.2018	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Sinusknotenerkrankungen (HCN4, SCN5A)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS, MLPA	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021, MLPA / MS-MLPA Analyse (VA) Version: 006/06.2018	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiomyopathie (TMEM43, JUP)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Brust- und Eierstockkrebs (BRCA-Diagnostik): ATM, BRCA1, BRCA2, CHEK2, CDH1, PALB2, RAD51D und TP53	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS, MLPA	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Hereditäres nicht-polypöses kolorektales Karzinom (HNPCC-Diagnostik): MLH1, MSH2, MSH6, PMS2 und weitere Gene	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS, MLPA	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Gastrointestinale und weitere Tumorerkrankungen: KIT, MAX, MEN1, NF1, PRKAR1A, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SMARCB1, TMEM127 und weitere Gene	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)



Probeneingang, Präanalytik
Handbuch der Primärprobengewinnung

Carney complex, type 1; CNC1 (PRKAR1A)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Familiäre Adenomatöse Polyposis (FAP2) (APC, MUTYH)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS, MLPA	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021, MLPA / MS-MLPA Analyse (VA) Version: 006/06.2018	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Familiäres Meduläres Schilddrüsen-Karzinom (FMTC) und MEN Syndrome (RET, MEN1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS, MLPA	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021, MLPA / MS-MLPA Analyse (VA) Version: 006/06.2018	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Gorlin-Goltz Syndrom (PTCH1, PTCH2, SUFU)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS, MLPA	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021, MLPA / MS-MLPA Analyse (VA) Version: 006/06.2018	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Hereditäres Magenkarzinom (CDH1, CTNNA1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS, MLPA	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021, MLPA / MS-MLPA Analyse (VA) Version: 006/06.2018	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Li-Fraumeni-Syndrom (TP53, CHEK2)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)



Probeneingang, Präanalytik
Handbuch der Primärprobengewinnung

Multiple kartilaginäre Exostosen Typ 1 und 2 (EXT1, EXT2)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS, MLPA	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021, MLPA / MS-MLPA Analyse (VA) Version: 006/06.2018	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Paragangliom (SDHA, SDHB, MEN)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS, MLPA	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021, MLPA / MS-MLPA Analyse (VA) Version: 006/06.2018	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Peutz-Jeghers Syndrom (STK11)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS, MLPA	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021, MLPA / MS-MLPA Analyse (VA) Version: 006/06.2018	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Tuberöse Sklerose (TSC1, TSC2)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS, MLPA	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021, MLPA / MS-MLPA Analyse (VA) Version: 006/06.2018	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Von Hippel Lindau Syndrom (VHL)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS, MLPA	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021, MLPA / MS-MLPA Analyse (VA) Version: 006/06.2018	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Asplenie (RPSA)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)



Probeneingang, Präanalytik
Handbuch der Primärprobengewinnung

CHARGE-Syndrom (CHD7, SEMA3E)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA)Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Holt-Oram-Syndrom (TBX5)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA)Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Kongenitale Herzerkrankungen (Panel: NKX2.5, GATA4, GJA1, FOXP1, NOTCH1, NOTCH2)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA)Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Truncus arteriosus isoliert (PLXND1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA)Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Hypertrophe Kardiomyopathie (ALPK3)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA)Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Baraitser-Winter-Syndrom (ACTB, ACTG1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA)Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Holoprosenzephalie (SHH, ZIC2, SIX3, TGIF1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS, MLPA	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA)Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021, MLPA / MS-MLPA Analyse (VA) Version: 006/06.2018	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)



Probeneingang, Präanalytik
Handbuch der Primärprobengewinnung

Hydrozephalus (X-linked) (L1CAM)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA)Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Lissenzephalie / subkortikale Bandheterotopie/ Double-cortex-Syndrom (LIS1, DCX, TUBA1A)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA)Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Polymikrogyrie (TUBB2B)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA)Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Schizenzephalie (SIX3, SHH)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA)Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Septo-optische Dysplasie (HESX1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA)Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Kongenitales zentrales Hypoventilationssyndrom (CCHS) (PHOX2B)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA)Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Kingsmore Panel Diagnostik (552 Gene)	genomische DNA	NGS	Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA)Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	NextSeq550 (Illumina)



Probeneingang, Präanalytik
Handbuch der Primärprobengewinnung

Polycystische Lebererkrankung (PLCD) (SEC63, PRKCSH)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA)Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Chylomicron retention disease; CMRD (SAR1B)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA)Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Mehrlinge monozygot / dizygot, Kontaminationstest	genomische DNA	PCR, Fragmentanalyse	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Fragmentanalyse am ABI3500 (VA) Version: 006/01.2020	Genetic Analyzer ABI3500
Mental retardation, autosomal dominant 40; MRD40 (CHAMP1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA)Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
MTDPS4B und PEOA1 (POLG1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA)Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Alport-Syndrom (COL4A3, COL4A4)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA)Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Autosomal-dominante polyzystische Nierenerkrankung/ADPKD (PKD1 und PKD2)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA)Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)



Probeneingang, Präanalytik
Handbuch der Primärprobengewinnung

Autosomal-rezessive polyzystische Nierenerkrankung/ ARPKD (PKHD1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA)Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
McKusick-Kaufmann-Syndrom/ Bardet-Biedl-Syndrom6 (MKKS)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA)Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Nierenzysten und Diabetes-Syndrom (HNF1B)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA)Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Megacystis-Microcolon-Intestinal Hypoperistalsis Syndrom (MMIH), Berdon Syndrom (ACTG2)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA)Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Nephronophthise 1 (NPHP1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS, MLPA	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021, MLPA / MS-MLPA Analyse (VA) Version: 006/06.2018	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
ARC Syndrom (Arthrogryposis, renal dysfunction and cholestasis) (VIPAS39)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA)Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Anemie und Spinocerebrale Ataxie (ABCB7)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA)Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)



Ataxie (APTX)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA)Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Batten Disease/Ceroid Lipofuscinosis Neuronal 3 (CLN3)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA)Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Biotin-responsive Basalganglienerkrankung (BBGD) (SLC19A3)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA)Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Brown-Vialetto-van-Laere-Syndrom (SLC52A3, SLC52A2)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA)Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Chorea, hereditary benign (NKX2-1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA)Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Hyperekplexie (SLC6A5, GLRB, GPHN)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA)Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Juveniles Parkinson Syndrom (PARK2)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS, MLPA	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021, MLPA / MS-MLPA Analyse (VA) Version: 006/06.2018	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)



Probeneingang, Präanalytik
Handbuch der Primärprobengewinnung

Leigh Syndrom/ Paragangliomas 5 (SDHA)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, g, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA- Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment- NextSeq550 (AA)Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Spastische Paraplegie 4 (SPAST)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, g, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA- Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment- NextSeq550 (AA)Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Neurodegeneration mit Eisenablagerung im Gehirn (c19orf12)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, g, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA- Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment- NextSeq550 (AA)Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Kongenitale Fasertypdisproportion (CFTD) (MYH7)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, g, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA- Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment- NextSeq550 (AA)Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Muskeldystrophie Duchenne/Becker (DMD)	genomische DNA	MLPA	MLPA / MS-MLPA Analyse (VA) Version: 006/06.2018	Genetic Analyzer ABI3500
Muskeldystrophie Typ Fukuyama (FCMD) (FKTN)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, g, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA- Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment- NextSeq550 (AA)Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Charcot-Marie-Tooth -Syndrom (CMT1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, g, NGS, MLPA	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA- Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment- NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021, MLPA / MS-MLPA Analyse (VA) Version: 006/06.2018	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)



Probeneingang, Präanalytik
Handbuch der Primärprobengewinnung

Möbius Syndrom (REV3L)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Bardet-Biedl-Syndrom (BBS1, BBS2, BBS10)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Kartagener Syndrom (DNAH5/DNAI1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS, MLPA	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021, MLPA / MS-MLPA Analyse (VA) Version: 006/06.2018	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Meckel-Gruber Syndrom (TMEM216, MKS1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Joubert Syndrom 12/Acrocallosal Syndrom (KIF7)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Balkenagenesie (Agenesie des Corpus callosum): AKT3, ARID1A, ARID1B, ARX, B3GALT1, DISC1, DYNC1H1, EOMES, FOXG1, GCSH und weitere Gene	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)



Probeneingang, Präanalytik
Handbuch der Primärprobengewinnung

Ciliopathien: DNAI1, DNAH5, DNAH11, RPGR, RSPH4A, RSPH9, CCDC40, CCDC39 und weitere Gene	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA)Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Fetale Akinesie: CHRNA1, CHRN1, CHRN2, RASPN1, SYN1 und weitere Gene	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA)Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Fetale Herzrhythmusstörungen (Arrhythmien): AKAP9, ANK2, CACNA1C, CALM1, CAV3, KCNE1, KCNE2, KCNH2, KCNJ2, KCNJ5, KCNQ1, NOS1AP, SCN4B, SCN5A, SNTA und weitere Gene	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA)Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Heterotaxie: ACVR2B, CCDC39, CCDC40, CFC1, CITED2, CRELD1, DNAAF1 und weitere Gene	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA)Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Hirnfehlbildungen: AP1S2, CDKN1C, FOXC1, LAMC1, NID1, ZIC1 und weitere Gene	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA)Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Intrauterine Wachstumsretardierung: OBSL1, CCDC8, CDKN1C, CUL7, DHCR7, FGFR3, PIK3R1, RNU4ATAC, SHOX, SRCAP und TRIM37	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA)Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)



Probeneingang, Präanalytik
Handbuch der Primärprobengewinnung

Mikrozephalie: ASPM, CDK5RAP2, CDK6, CENPE, CENPJ, CEP135, CEP152, KNL1, MCPH1, MFSD2A, PCNT, PHC1, SASS6, STIL, WDR62, ZNF335 und weitere Gene	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierun g, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA- Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment- NextSeq550 (AA)Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Makrozephalie: BRWD3, CUL4B, FMR1, KIF7, RAB39B und weitere Gene	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierun g, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA- Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment- NextSeq550 (AA)Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Nierenerkrankungen: EYA1, HNF1B, PAX2, PKD2, PKHD1, SIX5, UMOD und weitere Gene	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierun g, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA- Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment- NextSeq550 (AA)Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Rasopathien: BRAF, CBL, HRAS, MAP2K1, MAP2K2, NF1, NRAS, SPRED1, PTPN11, KRAS, RAF1, SHOC2, SOS1, RIT1	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierun g, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA- Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment- NextSeq550 (AA)Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Skelettdysplasie: COL10A1, COL9A1, COMP, DHODH, DLL3, EOGT, ESCO2, FGFR1,FGFR2,FGFR3, FIG4, FLNA, FLNB und weitere Gene	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierun g, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA- Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment- NextSeq550 (AA)Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Strukturelle Herzfehler: GJA1, NKX2-5, GATA4, FOXP1 und weitere Gene	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierun g, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA- Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment- NextSeq550 (AA)Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Autismus-Spektrum- Störungen: CHD2, CHD8, CTTNBP2, DIP2A, IQGAP3, KCNQ3, LAMC3 und RELN	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierun g, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA- Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment- NextSeq550 (AA)Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)



Probeneingang, Präanalytik
Handbuch der Primärprobengewinnung

Epilepsien: AMT, ARX, CDKL5, GCSH, GLDC, KCNQ2, SCN2A, SLC25A22, STXBP1 und weitere Gene	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA)Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Floppy Infant Syndrom: ACTA1, AGRN, ALG2, BIN1, CFL2, CHAT, CHKB, CHRNA1, CHRNB1, CHRND, CHRNE und weitere Gene	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA)Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Großwuchs-Syndrom: CDKN1C, DIS3L2, DNMT3A, EZH2, GPC3, NFIX, NSD1, OFD1 und SHANK3	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA)Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Intellectual Disability : ABCD1, ACBD6, ACSL4, ACY1, ADCK3, ADK, ADRA2B, ADSL, AFF2 und weitere Gene	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA)Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Kardiomyopathien: ABCC9, ACTC1, ACTN2, BAG3, CSRP3, DES, DMD, DSG2 und weitere Gene	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA)Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Schlaganfall (early onset): ACE, ALOX5AP, ATP1A2, ATP1A3, CACNA1A, COL4A1, COL4A2, F2, F5, HTRA1, NOS3, NOTCH3, OTC, POLG, PRKCH, SCN1A, SLC2A1, TREX1	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA)Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Kleinwuchs: AKT1, ANKH, ANO5, ARSE, COL10A1, COMP, IGF1, IGF1R, IGF2, IGFALS, IHH, SOX9, SHOX und weitere Gene	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA)Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)



Probeneingang, Präanalytik
Handbuch der Primärprobengewinnung

Leukodystrophien: ABCD1, ALDH3A2, ARSA, DGUOK, HSD17B4, SLC16A2, SLC17A5, SPG20 und weitere Gene	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierun g, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA- Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment- NextSeq550 (AA)Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Nephrotisches Syndrom: ACTN4, CD2AP, COQ6, INF2, LAMB2, LMX1B, NPHS1, NPHS2, PLCE1, PTPRO, SCARB2, SMARCAL1, TRPC6, WT1	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierun g, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA- Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment- NextSeq550 (AA)Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Neuromuskuläre Erkrankungen : ACTA1, ANO5, BAG3, BIN1, CAPN3, MYH7, MYOT, RYR1, SEPN1 und weitere Gene	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierun g, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA- Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment- NextSeq550 (AA)Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Parkinson: ADH1C, ATP13A2, ATP1A3, ATP6AP2, MAPT, PARK2 , STXBP1, TAF1, TBP und weitere Gene	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierun g, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA- Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment- NextSeq550 (AA)Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Periodische Fiebersyndrome: CARD14, ELANE, IL10, IL10RA, IL10RB, IL1RN, IL36RN, LPIN2, MEFV, MVK und weitere Gene	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierun g, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA- Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment- NextSeq550 (AA)Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Schwerhörigkeit: GJB6, OTOA, OTOF, OTOR, TYR, USH1C, USH1G, USH2A, WFS1 und weitere Gene	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierun g, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA- Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment- NextSeq550 (AA)Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Spastische Paraplegien (SPG): ATL1, BSCL2, HSPD1, KIF5A, NIPA1, REEP1, RTN2, SLC33A1, SPAST, ZFYVE27 und weitere Gene	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierun g, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA- Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment- NextSeq550 (AA)Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)



Probeneingang, Präanalytik
Handbuch der Primärprobengewinnung

X-chromosomale mentale Retardierung: ARX, ATP6AP2, ATP7A, ATRX, BCOR, BRWD3, CASK, CCDC22, CDKL5 und weitere Gene	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA)Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Alveolokapilläre Dysplasie (FOXF1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA)Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Noonan-Syndrom (PTPN11, SOS1, RAF1, KRAS, RIT1, BRAF)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA)Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Neurofibromatose (NF1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS, MLPA	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021, MLPA / MS-MLPA Analyse (VA) Version: 006/06.2018	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Achondrogenesis Typ iB (DTDST)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA)Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Achondrogenesis Typ II (COL2A1),	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS, MLPA	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021, MLPA / MS-MLPA Analyse (VA) Version: 006/06.2018	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)



Probeneingang, Präanalytik
Handbuch der Primärprobengewinnung

Achondrogenesis Typ1 1A (TRIP11)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA)Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Achondroplasie (FGFR3)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA)Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Acromesomelic Dysplasia, Maroteaux Type (AMDM) (NPR2)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA)Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Apert-Syndrom (FGFR2)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA)Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Atelosteogenesis I – III (FLNB, SLC26A2)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS, MLPA	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021, MLPA / MS-MLPA Analyse (VA) Version: 006/06.2018	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Brachydactyly type E (PTHLH)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA)Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Brachydactyly-Syndactyly Syndrom (HOXD13)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA)Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)



Probeneingang, Präanalytik
Handbuch der Primärprobengewinnung

Campomele Dysplasie (SOX9)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA)Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Carpenter-Syndrom (RAB23)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA)Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Carpenter Syndrom Typ2 (MEGF8)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA)Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Catel-Manzke-Syndrom (IMPAD1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA)Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Catel-Manzke Syndrom/Desbuquois dysplasia (CANT1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA)Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Cenani-Lenz-Syndakylie Syndrom (LRP4)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA)Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Chondrocalcinose 2 (ANKH)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA)Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)



Probeneingang, Präanalytik
Handbuch der Primärprobengewinnung

Chondrodysplasia punctata AR (PEX7, GNPAT, AGPS)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA)Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Chondrodysplasia punctata XD (EBP)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA)Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Chondrodysplasie punctata XR (ARSE)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA)Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Diastrophe Dysplasie (SLC26A2)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA)Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Diastrophie Dysplasie (DTDST)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA)Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Duane-radial ray syndrome (SALL4)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA)Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Ellis-van-Creveld-Syndrom (EvC/Evc2)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA)Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)



Probeneingang, Präanalytik
Handbuch der Primärprobengewinnung

Episodische Ataxie Typ 2 (CACNA1A)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS, MLPA	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021, MLPA / MS-MLPA Analyse (VA) Version: 006/06.2018	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Hypochondropasie (FGFR3)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Hypophosphatasie (ALPL)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Isolierte Brachydaktylie der Finger IV/V (BMPR1B, IHH, GDF5, NOG, ROR2)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Isolierte Wachstumsfaktor Defizienz TYP 1A und 1B (GH1, GHRHR)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS, MLPA	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021, MLPA / MS-MLPA Analyse (VA) Version: 006/06.2018	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Jeune Syndrom (WDR34)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)



Kleidocraniale Dysplasie (CCD)(RUNX2)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS, MLPA	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021, MLPA / MS-MLPA Analyse (VA) Version: 006/06.2018	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Kollagenopathie Typ II (COL2A1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Kraniosynostose Typ II (MSX-2)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Kraniosynostose Typ III (TCF12)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Kurzrippen-Polydaktylie-Syndrom (EvC1, EvC2, IFT80, WDR19)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Limb-Pelvis-Syndrom (WNT7A)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Miller Syndrom (DHODH)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)



Probeneingang, Präanalytik
Handbuch der Primärprobengewinnung

Morbus Crouzon (FGFR2)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA)Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Morbus Pfeiffer (FGFR1, FGFR2, FGFR3)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA)Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Morbus Muenke (FGFR3)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA)Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Multiple Epiphysäre Dysplasie Typ I / Pseudoachondroplasi e (COMP)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA)Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Multiple Epiphysäre Dysplasie Typ V (MATN3, COL2A1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA)Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Nagel-Patella-Syndrom (LMX1b)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA)Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Opsismodysplasie (INPPL1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA)Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)



Probeneingang, Präanalytik
Handbuch der Primärprobengewinnung

Osteogenesis imperfecta Typ IX (PPIB)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA)Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Osteogenesis imperfecta Typ IIb / VII (CRTAP)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA)Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Osteogenesis imperfecta Typ I-IV (COL1A1 / COL1A2)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS, MLPA	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021, MLPA / MS-MLPA Analyse (VA) Version: 006/06.2018	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Osteogenesis imperfecta Typ VIII (LEPRE1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA)Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Osteogenesis imperfecta TypV (IFITM5)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA)Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Osteogenesis imperfecta TypV (TMEM38B)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA)Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Osteogenesis imperfecta 17 (SPARC)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA)Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)



Probeneingang, Präanalytik
Handbuch der Primärprobengewinnung

Osteopathie mit Sklerose (OSCS) (AMER1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA)Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Pseudoachondroplasi e (COMP)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA)Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Saethre-Chotzen-Syndrom (FGFR2-3, TWIST)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA)Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Spondylocostale Dysosostis Typ 4 (DLL3, MESP2, HES7, LFNG)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA)Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Spondylocostale Dysosostis Typ 5 (SCDO5) (TBX6)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS, MLPA	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021, MLPA / MS-MLPA Analyse (VA) Version: 006/06.2018	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Stickler-Syndrom (COL2A1, COL11A1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA)Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Syndaktylie Typ IV (LMBR1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA)Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)



TAR-Syndrom (RBM8A)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS, MLPA	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021, MLPA / MS-MLPA Analyse (VA) Version: 006/06.2018	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Tetraamelie (WNT3)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Thanatophore Dysplasie Typ I (FGFR3)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Thanatophore Dysplasie Typ II (FGFR3)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Spinale Muskelatrophie (SMN1)	genomische DNA	MLPA	MLPA / MS-MLPA Analyse (VA) Version: 006/06.2018	Genetic Analyzer ABI3500
Adrenogenitales Syndrom (CYP21A2, CYP11B1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS, MLPA	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021, MLPA / MS-MLPA Analyse (VA) Version: 006/06.2018	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)



Androgen-Resistenz (AR)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS, MLPA	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021, MLPA / MS-MLPA Analyse (VA) Version: 006/06.2018	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Aromatase Defizienz (CYP19A1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Azoospermiefaktor (SY84, SY86, SY127, SY134, SY254, SY255, SY160, SYCP3, SRY)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
CBAVD (Congenital Bilateral Aplasia of Vas Deferens)(CFTR-Gen)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Empty follicle syndrome (EFS) (LHCGR)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Primäre/vorzeitige Ovarialinsuffizienz /POF (FMR1, BMP15, FSHR)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Sex Reversal (SRY)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)



AGAT- Defizienz (GATM)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA)Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Albinismus (OCA, OCA2)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS, MLPA	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021, MLPA / MS-MLPA Analyse (VA) Version: 006/06.2018	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Allan-Herndon-Dudley-Syndrom; AHDS (SLC16A2)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA)Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Alpa1-Antitrypsin-Mangel A1-AT (SERPINA1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA)Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Alpha-Methylacetoacetic Aciduria (ACAT1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA)Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Argininosuccinase Mangel (ASL)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA)Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Biotinidase Mangel (BTD)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA)Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)



Carnitine deficiency (SLC22A5)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS, MLPA	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021, MLPA / MS-MLPA Analyse (VA) Version: 006/06.2018	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Cerebrotendinous xanthomatosis (CYP27A1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Dihydropyrimidinase mangel (DPYS)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Familiäre Hypokalziurische Hyperkalzämie (FHH) (CASR)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS, MLPA	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021, MLPA / MS-MLPA Analyse (VA) Version: 006/06.2018	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Fruktose-Intoleranz (ALDOB, FBP1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
G6PD-Mangel (Favismus) (G6PD)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)



Probeneingang, Präanalytik
Handbuch der Primärprobengewinnung

Galaktosämie (GALT)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS, MLPA	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021, MLPA / MS-MLPA Analyse (VA) Version: 006/06.2018	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Gilbert Syndrom (Morbus Meulengracht) (UGT1A1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Glykogenose Typ1A (G6PC)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Glykogenose Typ 5/ Morbus Mc Ardle (PYGM)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Glykogen-Speicherkrankheit durch hepatischen Glykogensynthese-Mangel (GYS2)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Hämochromatose (HFE)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS, MLPA	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021, MLPA / MS-MLPA Analyse (VA) Version: 006/06.2018	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)



Probeneingang, Präanalytik
Handbuch der Primärprobengewinnung

Holocarboxylase Synthetase Defizienz (HLCS)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA)Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Homozystinurie/CBS-Defizienz (CBS)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA)Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Hyperinsulinismus (KCNJ11, ABCC8)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS, MLPA	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021, MLPA / MS-MLPA Analyse (VA) Version: 006/06.2018	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Hypokalziurische Hyperkalzämie (Typ II) (GNA11)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA)Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Hyperoxalurie (AGXT)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA)Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Hypothyreose (IGSF1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA)Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Idiopathische infantile Hyperkalzämie (CYP24A1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA)Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)



Probeneingang, Präanalytik
Handbuch der Primärprobengewinnung

Langketten 3 hydroxyacyl CoA Dehydrogenase (LCHAD) Defizienz (HADHA)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Leukodystrophie (TUBB4a, ABCD1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS, MLPA	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021, MLPA / MS-MLPA Analyse (VA) Version: 006/06.2018	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
MCAD-Defizienz (ACADM)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
MODY Syndrom Typ 1 und 3 (HNF1A, HNF4A)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS, MLPA	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021, MLPA / MS-MLPA Analyse (VA) Version: 006/06.2018	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Morbus Krabbe (GALC)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS, MLPA	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021, MLPA / MS-MLPA Analyse (VA) Version: 006/06.2018	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Morbus Wilson (ATP7B)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS, MLPA	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021, MLPA / MS-MLPA Analyse (VA) Version: 006/06.2018	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)



Probeneingang, Präanalytik
Handbuch der Primärprobengewinnung

Metachromatische Leukodystrophie (ARSA)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Metachromatic Leukodystrophy due to saposin B deficiency (PSAP)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Mukopolysaccharidosis TypIVB (GLB1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Nicht-autoimmune Hypertyreose (TSHR)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Phenylketonurie (PKU) (PAH)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Pituitary Stalk Interruption Syndrome (PSIS) = angeborene Variante des Pickardt-Fahlbusch Syndrom--> Tertiäre Hypothyreose (GPR161)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Porphyrie (UROS)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS, MLPA	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021, MLPA / MS-MLPA Analyse (VA) Version:	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)



			006/06.2018	
Pseudohypoaldosteronismus Typ1 (PHA1A) (NR3C2)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA)Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Pyridoxamine 5 - Phosphat –Mangel (PNPO)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA)Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
P450 Oxidase Mangel (POR)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA)Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Renal tubular acidosis with deafness (ATP6V1B1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA)Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Smith-Lemli-Opitz-Syndrom (DHCR7)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS, MLPA	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021, MLPA / MS-MLPA Analyse (VA) Version: 006/06.2018	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Succinyl-CoA Transferase Defizienz (SCOT) (OXCT1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA)Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)



Probeneingang, Präanalytik
Handbuch der Primärprobengewinnung

Shwachman-Diamon Syndrom (SBDS)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA)Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Tay-Sachs (HEXA)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS, MLPA	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021, MLPA / MS-MLPA Analyse (VA) Version: 006/06.2018	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
TDP-glucose 4,6,-Dehydratase (TGDS)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA)Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
3-MGA-aciduria Typ iv (SERAC1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA)Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
3-MGA Aciduria, Typ VII, with cataracts, neurologic involvement and neutropenia (CLPB)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA)Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Thrombophilie (Faktor-II-Mutation, Faktor-V-Mutation, MTHFR C677T, MTHFR A1298C)	genomische DNA	Real-time PCR (VA)	Real-time PCR (VA)	7300 PCR Real Time System
Protein S-Mangel (PROS1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS, MLPA	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021, MLPA / MS-MLPA Analyse (VA) Version:	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)



			006/06.2018	
Protein C-Defizienz (PROC)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS, MLPA	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021, MLPA / MS-MLPA Analyse (VA) Version: 006/06.2018	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Antithrombin-III-Mangel (SERPINC1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
Uniparentale Disomie: UPD2, UPD7, UPD11, UPD14, UPD15, UPD16	genomische DNA	PCR, Fragmentanalyse	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Fragmentanalyse am ABI3500 (VA) Version: 006/01.2020	Genetic Analyzer ABI3500
3-M-Syndrom 1 (CUL7)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
3-M-Syndrom 2 (OBSL1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
3-M-Syndrom 3 (CCDC8)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA-Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment-NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)



Probeneingang, Präanalytik
Handbuch der Primärprobengewinnung

Leri-Weill Dyschondrosteose LWD / Kleinwuchs (SHOX)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, NGS, MLPA	Polymerasekettenreaktion (VA) Version: 003/12.2019, DNA- Sequenzierung (VA) Version: 004/12.2019, Agilent SureSelect QXT Target Enrichment- NextSeq550 (AA) Version: 005/04.2020, Magnis Dx NGS Prep System (VA) Version: 001/03.2021, MLPA / MS-MLPA Analyse (VA) Version: 006/06.2018	Genetic Analyzer ABI3500, NextSeq550 (Illumina)
--	----------------	---	---	--

- Untersuchungsart: Molekularbiologische Untersuchungen
(Hybridisierungsverfahren)

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version	Gerät
angeborene chromosomale Mikro-Imbalancen	genomische DNA aus verschiedenen Geweben	vergleichende Genomhybridisierung (Array-CGH)	Array CGH 4x180K und 8x60K (VA), Version 004/12.2019	Microarray Scanner (Agilent)

Labor für zytogenetische Diagnostik

- Untersuchungsverfahren der Chromosomenanalyse

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version	Gerät
angeborener Chromosomensatz / Karyotyp	Fruchtwasser / Amnionzellen	Chromosomenbänderungsanalyse	VA: Chromosomenpräparation aus Fruchtwasserzellen- Trypsinierungsmethode & Hellfeldmikroskopie nach Färbung mit Farbstoffen - Version 006/08.2021 und 005/08.2021	Zeissmikroskope (manuelle Aufnahme) mit Auswertung mittels Ikaros der Fa. MetaSystems



Probeneingang, Präanalytik
Handbuch der Primärprobengewinnung

angeborener Chromosomensatz / Karyotyp	Chorionzotten, Plazentagewebe	Chromosomenbänderungsanalyse Direktpräparation	VA: Chromosomen-Direktpräparation aus Chorion- und Plazentazotten & Hellfeldmikroskopie nach Färbung mit Farbstoffen - Version 002/09.2016 und 005/08.2021	Zeissmikroskope (manuelle Aufnahme) mit Auswertung mittels Ikaros der Fa. MetaSystems
angeborener Chromosomensatz / Karyotyp	Zellkultur von Chorionzotten, Plazentagewebe, Abortgewebe und Nabelschnur	Chromosomenbänderungsanalyse	VA: Chromosomenpräparation aus Zottenlangzeitkulturen & Hellfeldmikroskopie nach Färbung mit Farbstoffen - Version 004/08.2021 und 005/08.2021	Zeissmikroskope (manuelle Aufnahme) mit Auswertung mittels Ikaros der Fa. MetaSystems
angeborener Chromosomensatz / Karyotyp	Lymphozyten aus peripherem Blut, Nabelschnurblut	Chromosomenbänderungsanalyse	VA: Chromosomenpräparation aus kultivierten Lymphozyten & Hellfeldmikroskopie nach Färbung mit Farbstoffen - Version 005/09.2021 und 005/08.2021	Zeissmikroskope (manuelle Aufnahme) mit Auswertung mittels Ikaros der Fa. MetaSystems
partieller angeborener Chromosomensatz	Amnionzellen und Lymphozyten, Wangenschleimhaut, Chorion- und Plazentazotten, Abortfibroblasten	Interphase-Untersuchungen durch FISH (Fluoreszenz in situ Hybridisierung)	VA: Interphase-Untersuchungen durch FISH - Version 005/09.2020	Fluoreszenzmikroskop (Zeiss, manuelle Aufnahme) mit Auswertung mittels Isis der Fa. MetaSystems
partieller angeborener Chromosomensatz / Karyotyp	Amnionzellen, Lymphozyten, Chorion- und Plazentazotten, Abortfibroblasten	Chromosomenanalyse durch FISH mit spezifischen Sonden auf Metaphasen	VA: Fluoreszenzmikroskopie nach Färbung mit Fluorochromen und markierten DNA-Sonden - Version 005/08.2021	Fluoreszenzmikroskop (Zeiss, manuelle Aufnahme) mit Auswertung mittels Isis der Fa. MetaSystems
Chromosomenregion 22q11.21 (DiGeorge-Syndrom)	Chromosomenpräparate aller Gewebe (Amnionzellen, Lymphozyten, Chorion- und Plazentazotten, Abortfibroblasten)	Chromosomenanalyse durch FISH mit den Vysis DiGeorge Region LSI N25 SpectrumOrange/LSI ARSA SpectrumGreen Probes auf Metaphasen / Zellkernen	VA: Fluoreszenzmikroskopie nach Färbung mit Fluorochromen und markierten DNA-Sonden - Version 005/08.2021	Fluoreszenzmikroskop (Zeiss, manuelle Aufnahme) mit Auswertung mittels Isis der Fa. MetaSystems



Probeneingang, Präanalytik
Handbuch der Primärprobengewinnung

Chromosomenregion 15q11-13 (Prader-Willi-Syndrom)	Chromosomenpräparate aller Gewebe (Amnionzellen, Lymphozyten, Chorion- und Plazentazotten, Abortfibroblasten)	Chromosomenanalyse durch FISH mit dem Vysis Prader-Willi/Angelman Region SNRPN/CEP 15/PML FISH Probe Kit (CE) auf Metaphasen / Zellkernen	VA: Fluoreszenzmikroskopie nach Färbung mit Fluorochromen und markierten DNA-Sonden - Version 005/08.2021	Fluoreszenzmikroskop (Zeiss, manuelle Aufnahme) mit Auswertung mittels Isis der Fa. MetaSystems
Chromosomenregion 15q11-q13 (Angelman-Syndrom)	Chromosomenpräparate aller Gewebe (Amnionzellen, Lymphozyten, Chorion- und Plazentazotten, Abortfibroblasten)	Chromosomenanalyse durch FISH mit dem Vysis Prader-Willi/Angelman Region SNRPN/CEP 15/PML FISH Probe Kit (CE) auf Metaphasen / Zellkernen	VA: Fluoreszenzmikroskopie nach Färbung mit Fluorochromen und markierten DNA-Sonden - Version 005/08.2021	Fluoreszenzmikroskop (Zeiss, manuelle Aufnahme) mit Auswertung mittels Isis der Fa. MetaSystems
Chromosomenregion 17p11.2 (Smith-Magenis-Syndrom)	Chromosomenpräparate aller Gewebe (Amnionzellen, Lymphozyten, Chorion- und Plazentazotten, Abortfibroblasten)	Chromosomenanalyse durch FISH mit dem Vysis Smith-Magenis Region LSI SMS SpectrumOrange/LSI RARA SpectrumGreen Probe Set auf Metaphasen / Zellkernen	VA: Fluoreszenzmikroskopie nach Färbung mit Fluorochromen und markierten DNA-Sonden - Version 005/08.2021	Fluoreszenzmikroskop (Zeiss, manuelle Aufnahme) mit Auswertung mittels Isis der Fa. MetaSystems
Chromosomenregion 5p15.2 (Cri-du-Chat-Syndrom)	Chromosomenpräparate aller Gewebe (Amnionzellen, Lymphozyten, Chorion- und Plazentazotten, Abortfibroblasten)	Chromosomenanalyse durch FISH mit den Vysis Cri-du-Chat Region Probe - LSI EGR1 SpectrumOrange/D5S23, D5S721 SpectrumGreen Probes auf Metaphasen / Zellkernen	VA: Fluoreszenzmikroskopie nach Färbung mit Fluorochromen und markierten DNA-Sonden - Version 005/08.2021	Fluoreszenzmikroskop (Zeiss, manuelle Aufnahme) mit Auswertung mittels Isis der Fa. MetaSystems
Chromosomenregion 4p16.3 (Wolf-Hirschhorn-Syndrom)	Chromosomenpräparate aller Gewebe (Amnionzellen, Lymphozyten, Chorion- und Plazentazotten, Abortfibroblasten)	Chromosomenanalyse durch FISH mit den Vysis Wolf-Hirschhorn Region LSI WHS SpectrumOrange/CEP 4 SpectrumGreen Probes auf Metaphasen / Zellkernen	VA: Fluoreszenzmikroskopie nach Färbung mit Fluorochromen und markierten DNA-Sonden - Version 005/08.2021	Fluoreszenzmikroskop (Zeiss, manuelle Aufnahme) mit Auswertung mittels Isis der Fa. MetaSystems



Probeneingang, Präanalytik
Handbuch der Primärprobengewinnung

Chromosomenregion 17p13.3 (Miller-Dieker-Syndrom)	Chromosomenpräparate aller Gewebe (Amnionzellen, Lymphozyten, Chorion- und Plazentazotten, Abortfibroblasten)	Chromosomenanalyse durch FISH mit den Vysis Miller-Dieker Region/Isolated Lissencephaly LSI LIS1 SpectrumOrange/RARA SpectrumGreen Probes auf Metaphasen / Zellkernen	VA: Fluoreszenzmikroskopie nach Färbung mit Fluorochromen und markierten DNA-Sonden - Version 005/08.2021	Fluoreszenzmikroskop (Zeiss, manuelle Aufnahme) mit Auswertung mittels Isis der Fa. MetaSystems
Chromosomenregion Xp22.3 (Kallmann-Syndrom)	Chromosomenpräparate aller Gewebe (Amnionzellen, Lymphozyten, Chorion- und Plazentazotten, Abortfibroblasten)	Chromosomenanalyse durch FISH mit Vysis Kallmann Region LSI KAL SpectrumOrange/CE P X SpectrumGreen Probes auf Metaphasen / Zellkernen	VA: Fluoreszenzmikroskopie nach Färbung mit Fluorochromen und markierten DNA-Sonden - Version 005/08.2021	Fluoreszenzmikroskop (Zeiss, manuelle Aufnahme) mit Auswertung mittels Isis der Fa. MetaSystems
Chromosomenregion 7q11.23 (Williams-Beuren-Syndrom)	Chromosomenpräparate aller Gewebe (Amnionzellen, Lymphozyten, Chorion- und Plazentazotten, Abortfibroblasten)	Chromosomenanalyse durch FISH mit dem Vysis Williams Region Probe - LSI ELN SpectrumOrange/LSI D7S486, D7S522 SpectrumGreen Probe Kit (CE) auf Metaphasen / Zellkernen	VA: Fluoreszenzmikroskopie nach Färbung mit Fluorochromen und markierten DNA-Sonden - Version 005/08.2021	Fluoreszenzmikroskop (Zeiss, manuelle Aufnahme) mit Auswertung mittels Isis der Fa. MetaSystems
Zentromere aller Chromosomen	Chromosomenpräparate aller Gewebe (Amnionzellen, Lymphozyten, Chorion- und Plazentazotten, Abortfibroblasten)	Chromosomenanalyse durch FISH mit spezifischen Zentromer-Sonden der Firma MetaSystems auf Metaphasen / Zellkernen	VA: Fluoreszenzmikroskopie nach Färbung mit Fluorochromen und markierten DNA-Sonden - Version 005/08.2021	Fluoreszenzmikroskop (Zeiss, manuelle Aufnahme) mit Auswertung mittels Isis der Fa. MetaSystems
Subtelomere aller Chromosomen	Chromosomenpräparate aller Gewebe (Amnionzellen, Lymphozyten, Chorion- und Plazentazotten, Abortfibroblasten)	Chromosomenanalyse durch FISH mit spezifischen Subtelomer-Sonden der Firma Abbott auf Metaphasen / Zellkernen	VA: Fluoreszenzmikroskopie nach Färbung mit Fluorochromen und markierten DNA-Sonden - Version 005/08.2021	Fluoreszenzmikroskop (Zeiss, manuelle Aufnahme) mit Auswertung mittels Isis der Fa. MetaSystems



12. Dokumente

Alle für die Probeneinsendung benötigten Dokumente und Formulare gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG) sowie Einsender- und Patienteninformationen finden Sie unter „downloads“ unter www.praenatal-medizin.de. Sie können Sie diese auch telefonisch bei uns bestellen (Telefon: 089/130744-55).

13. Qualitätsmanagement (QM)

Der Bereich „Praxis“ der Pränatal-Medizin München wurde im November 2011 erstmals nach DIN ISO 9001:2008 vom TÜV Süd zertifiziert. Die Zertifizierung für diesen Bereich wurde fortlaufend bestätigt, aktuell nach DIN EN ISO 9001:2015.

Eine Begutachtung durch die Deutsche Akkreditierungsstelle GmbH (DAkKS) fand erstmals im Juli 2012 statt. Die Erstakkreditierung (DIN EN ISO 15189:2014) vor Ort wurde für folgende Akkreditierungsbereiche durchgeführt:

- Labor für Zytogenetik
- Labor für molekulare Genetik

Die Akkreditierungsurkunde (pdf) finden Sie unter „downloads“ unter www.praenatal-medizin.de.

Ziel unseres QM-Systems (Qualitätsmanagementsystems) ist es, die diagnostische Qualität unserer Laboruntersuchungen sicherzustellen und kontinuierlich weiter zu verbessern.

Dies gewährleisten wir durch:

- eine umfassende Dokumentenlenkung
- standardisierte Arbeitsanweisungen
- jährliche Überprüfung und Aktualisierung aller Dokumente
- jährliches Qualitätsmanagementsystem-Review durch die Geschäftsleitung
- Fortbildungen aller Mitarbeiter zu aktuellen Themen
- regelmäßige Schulungen aller Mitarbeiter
- regelmäßige Teilnahme an Ringversuchen
- Beschwerdemanagement
- Fehlermanagement
- Einweiserzufriedenheit

Anregungen, Fragen und Kritik helfen uns, unsere Qualität kontinuierlich zu verbessern.

Ihre Ansprechpartner in der QM-Abteilung sind Kristina Tiltz und Dr. Daniela Köhler

Telefon: 089 / 13 07 44 - 36

Email: tiltz@praenatal-medizin.de

Email: koehler@praenatal-medizin.de

14. Anlagen

- Probenbegleitschein Zytogenetisches Labor
- Probenbegleitschein Labor für molekulargenetische Genetik
- Probenbegleitschein Erblicher Brustkrebs/Eierstockkrebs (HBOC)



- Leistungsverzeichnis
- Flyer „Pränatale Diagnostik aus Fruchtwasser“
- Flyer „Pränatale Diagnostik aus Chorionzotten und Plazentazotten“
- Flyer Array-CGH (vergleichende Genom-Hybridisierung) / Pränatale CHIP-Diagnostik