

Liste der akkreditierten Verfahren
genetikum - Genetische Beratung & Diagnostik

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsgebiet	Untersuchungsart	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Gerät	Anweisung/Version
AR spinobulbäre Muskelatrophie (Typ Kennedy)	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	PCR, DNA-Sequenzierung	PCR-Maschine, Genetic Analyzer	AA_MOL_212
ATP7A Menkes-Syndrom	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA	PCR-Maschine, Genetic Analyzer	AA_MOL_311
ATP7B Morbus Wilson	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA	PCR-Maschine, Genetic Analyzer	AA_MOL_312
AZFa-c Azoospermiefaktor	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	PCR, Fragmentlängenanalyse	PCR-Maschine	AA_MOL_217
BRCA1 Brust- und Eierstockkrebs	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA	PCR-Maschine, Genetic Analyzer	AA_MOL_315
BRCA2 Brust- und Eierstockkrebs	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA	PCR-Maschine, Genetic Analyzer	AA_MOL_316
CACNA1S Hyper-/Hypokaliämische periodische Paralyse, (HypoPP, HyperPP)	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	PCR, DNA-Sequenzierung	PCR-Maschine, Genetic Analyzer	AA_MOL_320
CDKL5 Rett-like-Syndrom	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA	PCR-Maschine, Genetic Analyzer	AA_MOL_325
CFTR Cystische Fibrose	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	PCR, OLA (oligonucleotid ligation assay), DNA-Sequenzierung, MLPA	PCR-Maschine, Genetic Analyzer	AA_MOL_216, AA_MOL_328
CLCN1 Myotonia congenita (Typ Thomsen/Typ Becker)	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA	PCR-Maschine, Genetic Analyzer	AA_MOL_331
COL1A1 Osteogenesis imperfecta	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA	PCR-Maschine, Genetic Analyzer	AA_MOL_333
COL1A2 Osteogenesis imperfecta	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA	PCR-Maschine, Genetic Analyzer	AA_MOL_334
CYP21A2 Adrenogenitales Syndrom (AGS)	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA	PCR-Maschine, Genetic Analyzer	AA_MOL_337
DHCR7 Smith-Lemli-Opitz-Syndrom (SLOS)	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	PCR, DNA-Sequenzierung	PCR-Maschine, Genetic Analyzer	AA_MOL_339
DMD Duchennesche/Beckersche Muskeldystrophie (DMD, BMD)	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA	PCR-Maschine, Genetic Analyzer	AA_MOL_214, AA_MOL_340

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsgebiet	Untersuchungsart	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Gerät	Anweisung/Version
DMPK Myotone Dystrophie (DM1)	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	PCR, Fragmentlängenanalyse	PCR-Maschine, Genetic Analyzer	AA_MOL_208
FBN1 Marfan-Syndrom	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA	PCR-Maschine, Genetic Analyzer	AA_MOL_359
FGFR2 Kraniosynostosen	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	PCR, DNA-Sequenzierung	PCR-Maschine, Genetic Analyzer	AA_MOL_365
FGFR3 Achoondroplasia, Hypochondroplasia, Thanatophore Dysplasie (ACH, HCH, TD)	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	PCR, DNA-Sequenzierung	PCR-Maschine, Genetic Analyzer	AA_MOL_366
FMR1 fra(X)-Syndrom	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	PCR, Fragmentlängenanalyse	PCR-Maschine, Genetic Analyzer	AA_MOL_207, AA_MOL_370
GAA Glykogenose Typ II (Pompe)	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	PCR, DNA-Sequenzierung	PCR-Maschine, Genetic Analyzer	AA_MOL_376
GCK MODY Typ 2	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA	PCR-Maschine, Genetic Analyzer	AA_MOL_378
GDAP1 Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, Typ 4A (CMT4A)	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA	PCR-Maschine, Genetic Analyzer	AA_MOL_379
GJB1 Cx32, Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, X-chromosomal dominant (CMTX)	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA	PCR-Maschine, Genetic Analyzer	AA_MOL_381
GJB2 Schwerhörigkeit (Cx26)	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	PCR, DNA-Sequenzierung	PCR-Maschine, Genetic Analyzer	AA_MOL_382
GJB6 Schwerhörigkeit (Cx30)	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	PCR, DNA-Sequenzierung	PCR-Maschine, Genetic Analyzer	AA_MOL_383
GLA Morbus Fabry	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA	PCR-Maschine, Genetic Analyzer	AA_MOL_385
GNE Nonaka-Myopathie	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	PCR, DNA-Sequenzierung	PCR-Maschine, Genetic Analyzer	AA_MOL_570
HFE Hämochromatose (H63D, C282Y)	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	mutationspezifische PCR, Fragmentlängenanalyse, DNA-Sequenzierung	PCR-Maschine, Genetic Analyzer	AA_MOL_390
HNF1A MODY Typ 3	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA	PCR-Maschine, Genetic Analyzer	AA_MOL_391

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsgebiet	Untersuchungsart	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Gerät	Anweisung/Version
HNF1B MODY Typ 5	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA	PCR-Maschine, Genetic Analyzer	AA_MOL_392
HNF4A MODY Typ 1	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA	PCR-Maschine, Genetic Analyzer	AA_MOL_393
HTT Chorea Huntington	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	PCR, Fragmentlängenanalyse	PCR-Maschine, Genetic Analyzer	AA_MOL_209
KCNJ2 Andersen-Tawil-Syndrom	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	PCR, DNA-Sequenzierung	PCR-Maschine, Genetic Analyzer	AA_MOL_402
KRAS Noonan-Syndrom	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	PCR, DNA-Sequenzierung	PCR-Maschine, Genetic Analyzer	AA_MOL_409
MECP2 Rett-Syndrom	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA	PCR-Maschine, Genetic Analyzer	AA_MOL_414
MEFV Mittelmeerfieber, familiär (FMF)	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	PCR, DNA-Sequenzierung	PCR-Maschine, Genetic Analyzer	AA_MOL_416
MEN 1 Multiple endokrine Neoplasie Typ 1	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA	PCR-Maschine, Genetic Analyzer	AA_MOL_528
MFN2 Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, axonal, Typ 2 (CMT2A)	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA	PCR-Maschine, Genetic Analyzer	AA_MOL_420
MPZ Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, Typ 1B (CMT1B)	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA	PCR-Maschine, Genetic Analyzer	AA_MOL_422
NF1 Neurofibromatose Typ 1	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA	PCR-Maschine, Genetic Analyzer	AA_MOL_428
NF2 Neurofibromatose Typ 2	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA	PCR-Maschine, Genetic Analyzer	AA_MOL_429
NIPBL Cornelia-de-Lange Syndrom	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA	PCR-Maschine, Genetic Analyzer	AA_MOL_431
NSD1 Sotos-Syndrom	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA	PCR-Maschine, Genetic Analyzer	AA_MOL_436
PAFAH1B1 Lissencephalie (LIS1)	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA	PCR-Maschine, Genetic Analyzer	AA_MOL_411
Parodontitisdiagnostik	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	bakterielle DNA	PCR, reverse Hybridisierung	PCR-Maschine, Genetic Analyzer	AA_MOL_019, 021, 022, 024

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsgebiet	Untersuchungsart	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Gerät	Anweisung/Version
PMP22 Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, demyelinisierend, Typ 1A (CMT1A), Hereditäre Neuropathie mit Druckläsion (HNPP)	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA	PCR-Maschine, Genetic Analyzer	AA_MOL_211, AA_MOL_443
Prader-Willi-Syndrom	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	MS-MLPA	PCR-Maschine	AA_MOL_210
pränataler PCR-Schnelltest	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Fluoreszenz-PCR, Fragmentlängenanalyse	PCR-Maschine, Genetic Analyzer	AA_MOL_031, 034, 036, 037
PTPN11 Noonan-Syndrom (NS1), LEOPARD- Syndrom (LPRD1)	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	PCR, DNA-Sequenzierung	PCR-Maschine, Genetic Analyzer	AA_MOL_452
PYGM Glykogenose Typ V (McArdle)	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	PCR, DNA-Sequenzierung	PCR-Maschine, Genetic Analyzer	AA_MOL_453
RAF1 Noonan-Syndrom (NS5), LEOPARD- Syndrom (LPRD2)	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	PCR, DNA-Sequenzierung	PCR-Maschine, Genetic Analyzer	AA_MOL_456
RET Multiple endokrine Neoplasie Typ 2	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA	PCR-Maschine, Genetic Analyzer	AA_MOL_529
RYR1 Maligne Hyperthermie	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	PCR, DNA-Sequenzierung	PCR-Maschine, Genetic Analyzer	AA_MOL_459
SCN1A Dravet-Syndrom	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA	PCR-Maschine, Genetic Analyzer	AA_MOL_460
SCN4A Potassium-aggravated Myotonia (PAM), Paramyotonia congenita	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	PCR, DNA-Sequenzierung	PCR-Maschine, Genetic Analyzer	AA_MOL_461
SERPINA1 Alpha-1-Antitrypsin-Mangel	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	PCR, DNA-Sequenzierung	PCR-Maschine, Genetic Analyzer	AA_MOL_463
SHOX SHOX-Defizienz	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA	PCR-Maschine, Genetic Analyzer	AA_MOL_466
SLC26A4 Pendred-Syndrom	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	PCR, DNA-Sequenzierung	PCR-Maschine, Genetic Analyzer	AA_MOL_467
SLC2A1 Glukose-Transporter-Defizienz (GLUT1)	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	PCR, DNA-Sequenzierung	PCR-Maschine, Genetic Analyzer	AA_MOL_386
SLC9A6 Angelman-like-Syndrom	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	PCR, DNA-Sequenzierung	PCR-Maschine, Genetic Analyzer	AA_MOL_468
SMN1 Spinale Muskelatrophie (SMA)	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	PCR, Fragmentlängenanalyse, MLPA	PCR-Maschine, Genetic Analyzer	AA_MOL_213

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsgebiet	Untersuchungsart	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Gerät	Anweisung/Version
SOS1 Noonan-Syndrom (NS4)	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	PCR, DNA-Sequenzierung	PCR-Maschine, Genetic Analyzer	AA_MOL_469
SPRED1 Legius-Syndrom	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA	PCR-Maschine, Genetic Analyzer	AA_MOL_473
SRCAP Floating-Harbor-Syndrom	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	PCR, DNA-Sequenzierung	PCR-Maschine, Genetic Analyzer	AA_MOL_475
TGFBR1 Loeys-Dietz-Syndrom (LDS1)	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA	PCR-Maschine, Genetic Analyzer	AA_MOL_478
TGFBR2 Loeys-Dietz-Syndrom (LDS2)	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA	PCR-Maschine, Genetic Analyzer	AA_MOL_479
TRPV4 Spinale Muskelatrophie, distale	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	PCR, Fragmentlängenanalyse, MLPA	PCR-Maschine, Genetic Analyzer	AA_MOL_483
TSC1 Tuberöse Sklerose	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA	PCR-Maschine, Genetic Analyzer	AA_MOL_484
TSC2 Tuberöse Sklerose	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA	PCR-Maschine, Genetic Analyzer	AA_MOL_485
UBE3A Angelman-Syndrom	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	MS-MLPA, DNA-Sequenzierung	PCR-Maschine, Genetic Analyzer	AA_MOL_210, AA_MOL_487
UGT1A1 Morbus Meulengracht (Gilbert-Syndrom), Crigler-Najjar-Syndrom	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	PCR, DNA-Sequenzierung	PCR-Maschine, Genetic Analyzer	AA_MOL_488
STR-Markeranalyse	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	PCR, Fragmentlängenanalyse	PCR-Maschine, Genetic Analyzer	AA_MOL_031, 034, 038
Subtelomeranalyse	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	MLPA	Genetic Analyzer	AA_MOL_041
Mikrodeletions- und Mikroduplikationssyndrome	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	MLPA	Genetic Analyzer	AA_MOL_041
Markerchromosomen-Abklärung	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	MLPA	Genetic Analyzer	AA_MOL_041
AUG-010: Augenfehlbildungen Panel-Gene: SOX2, CHD7, COL4A1, COL4A2, PAX6, GDF6, PITX2	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundenspezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsgebiet	Untersuchungsart	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Gerät	Anweisung/Version
AUG-020: Möbius-Syndrom/Okulofaziale Parese Panel-Gene: HOXB1, HOXA1, KIF21A, PLXND1, REV3L, SEMA3A, TUBB3	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundenspezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226
AUG-030: Optikusatrophie (Basisdiagnostik: LHON) Panel-Gene: ACO2, ANTXR1, ATP1A3, CISD2, C12orf65, DNM1L, NR2F1, OPA1, OPA3, SLC25A46, TMEM126A, UCHL1, WFS1	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundenspezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226
AUG-040: Leber'sche kongenitale Amaurose Panel-Gene: AIPL1, CEP290, CRB1, CRX, GUCY2D, LRAT, RDH12, RPE65, RPGRIP1, TULP1	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundenspezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226
AUG-050: Septo-optische Dysplasie Panel-Gene: GLI2, HESX1, LHX4, OTX2, PAX6, POU1F1, PROX1, SIX6, SOX2, SOX3, CDON, COL4A1	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundenspezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226
AUG-060: Katarakt (grauer Star) Panel-Gene: AGK, BFSP2, CHMP4B, CRYAA, CRYAB, CRYBA1, CRYBA4, CRYBB1, CRYBB2, CRYBB3, CRYGB, CRYGC, CRYGD, CRYGS, FYCO1, GCNT2, GJA8, HSF4, LIM2, MIP, TDRD7, VIM	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundenspezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226
AUG-070: Glaukom (grüner Star) Panel-Gene: CYP11B1, LTBP2, MYOC, PAX6, PITX2, SBF2, SIX6, TEK, WDR36	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundenspezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226
AUG-080: Hornhautdystrophie Panel-Gene: AGBL1, CHST6, COL17A1, COL8A2, CYP4V2, DCN, KRT3, SLC4A11, ZEB1	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundenspezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226
AUG-090: Familiäre exsudative (Vitreo)Retinopathie Panel-Gene: CAPN5, FZD4, KCNJ13, LRP5, NDP, TSPAN12, VCAN, ZNF408	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundenspezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsgebiet	Untersuchungsart	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Gerät	Anweisung/Version
AUG-100: okulärer/okulokutaner Albinismus Panel-Gene: TYR, OCA2, LRMDA, SLC24A5, SLC45A2, TYRP1, SLC38A8, LYST, GPR143	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundenspezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226
BIN-010: Arthrogryposis Panel-Gene: TPM2, TNNI2, TNNT3, MYH3, PIEZO2, FBN2	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundenspezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226
BIN-020: Ehlers-Danlos-Syndrom (vaskulärer Typ) Panel-Gene: COL3A1	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundenspezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226
BIN-021: Ehlers-Danlos-Syndrom (weitere) Panel-Gene: COL5A1, COL5A2, ADAMTS2, B3GALT6, B4GALT7, CHST14, DSE, FKBP14, PLOD1, PRDM5	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundenspezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226
BIN-030: Marfan-Syndrom Panel-Gene: FBN1, TGFB1, TGFB2	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundenspezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226
BIN-031: Marfan-ähnliche Erkrankungen Panel-Gene: ADAMTSL4, CBS, FBN2, SKI	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundenspezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226
BIN-040: Thorakale Aortenaneurysmen und Aortendissektion Panel-Gene: ACTA2, COL3A1, FBN1, MYH11, MYLK, SMAD3, TGFB2, TGFB1, TGFB2	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundenspezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226
BIN-050: Stickler-Syndrom Panel-Gene: COL11A1, COL11A2, COL2A1, COL9A1, COL9A2, COL9A3	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundenspezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 227

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsgebiet	Untersuchungsart	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Gerät	Anweisung/Version
BIN-060: Cutis laxa Panel-Gene: ATP6V0A2, ATP6V1A, ATP6V1E1, ALDH18A1, ELN, EFEMP2, FBLN5, LTBP4, PYCR1, RIN2	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundespezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 228
EPI-010: Epileptische Enzephalopathien (♂) Panel-Gene: SCN1A, SCN2A, KCNQ2, STXBP1, GABRG2, KCNT1, CDKL5	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundespezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226
EPI-020: Epileptische Enzephalopathien (♀) Panel-Gene: SCN1A, SCN2A, CDKL5, PCDH19, KCNQ2, MECP2, STXBP1	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundespezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226
EPI-030: Benigne Neugeborenenkrämpfe Panel-Gene: KCNQ2, KCNQ3, PRRT2, SCN2A, SCN8A	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundespezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226
EPI-040: Generalisierte und fokale Epilepsien Panel-Gene: SCN1A, SCN2A, SLC2A1, GRIN2A, KCNQ2, GABRG2, PRRT2	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundespezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226
EPI-050: Nächtliche Frontallappenepilepsie Panel-Gene: CHRNA4, CHRN2, CHRNA2, KCNT1, DEPDC5	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundespezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226
EPI-060: Epilepsie und X-gekoppelte Mentale Retardierung Panel-Gene: CDKL5, MECP2, PCDH19, ARX, ATRX, SLC9A6, PGK1	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundespezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226
EPI-070: Neuronale Ceroid-Lipofusinosen und neurodegenerative Erkrankungen (NCL) Panel-Gene: ARSA, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CSTB, CTSD, CTSF, DNAIC5, EPM2A, GRN, KCTD7, MFSD8, NHLRC1, PPT1, PRICKLE1, PRICKLE2, SCARB2, TPP1	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundespezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsgebiet	Untersuchungsart	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Gerät	Anweisung/Version
EPI-080: Leukodystrophie und Leukenzephalopathie Panel-Gene: ARSA, EIF2B1, EIF2B2, EIF2B3, EIF2B4, EIF2B5, GALC, GJC2, PLP1, TREX1, TUBB4A, PEX1, PEX10	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundespezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226
EPI-090: Syndromale Epilepsie (ohne schwere Enzephalopathie) Panel-Gene: UBE3A, MECP2, FOXG1, ZEB2, ARX, CDKL5, GRIN2A, MEF2C, SCN8A	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundespezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226
EPI-100: Epilepsien, Epilepsien mit besonderer Therapierrelevanz Panel-Gene: ALDH7A1, GRIN2A, FOLR1, KCNA2, KCNQ2, PNPO, PRRT2, SCN1A, SCN2A, SLC2A1	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundespezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226
EWS-010: Coffin-Siris-Syndrom und CSS-like Panel-Gene: ARID1A, ARID1B, ARID2, SMARCB1, SMARCE1, SMARCA2, SMARCA4	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundespezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226
EWS-020: Kabuki-Syndrom Panel-Gene: KMT2D, KDM6A	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundespezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226
EWS-030: Makrozephalie Panel-Gene: NSD1, PTEN, BRWD3, DNMT3A, EZH2, GPC3, L1CAM	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundespezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226
EWS-040: Mikrozephalie Panel-Gene: ASPM, MCPH1, CENPJ, STIL, CDK5RAP2	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundespezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226
EWS-050: Cornelia-de-Lange-Syndrom und CdLS-like Panel-Gene: NIPBL, HDAC8, RAD21, SMC3, SMC1A, ANKRD11	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundespezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsgebiet	Untersuchungsart	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Gerät	Anweisung/Version
EWS-060: Noonan-Syndrom Panel-Gene: SOS1, RAF1, RIT1, KRAS, BRAF	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundenspezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226
EWS-070: Progerie-Syndrom Panel-Gene: AGPAT2, B4GALT7, BSLC2, ERCC6, ERCC8, LMNA, GORAB, NF2, POLD1, WRN	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundenspezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226
EWS-080: unspezifische geistige Behinderung Panel-Gene: ATRX, CUL4B, GRIN2B, DYRK1A, SYNGAP1, TCF4	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundenspezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226
EWS-090: X-chromosomale Mentale Retardierung (XLMR) Panel-Gene: ARX, CDKL5, ATRX, SMC1A, CASK, MED12	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundenspezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226
EWS-100: Heterotaxie-Syndrome Panel-Gene: ACVR2B, CITED2, CRELD1, DNAI1, GDF1, LEFTY2, NODAL, NKX2-5, NPHP4, PKD1L1, ZIC3	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundenspezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226
EWS-110: RASopathie Panel-Gene: CBL, HRAS, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, NRAS, NF1, SHOC2, SOS2, SPRED1	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundenspezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226
FBS-010: Periodische Fiebersyndrome - häufigste genetische Ursachen Panel-Gene: ADA2, CARD14, IL1RN, IL36RN, LPIN2, MEFV, MVK, NLRP3, NLRP12, NOD2, PSTPIP1, TNFRSF1A	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundenspezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226
FES-010: Kallmann-Syndrom / Hypogonadotroper Hypogonadismus Panel-Gene: ANOS1, FGFR1, FGF8, PROKR2, PROKR2, GNRHR, GNRH1, KISS1, KISS1R, NSMF, WDR11, CHD7	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundenspezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsgebiet	Untersuchungsart	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Gerät	Anweisung/Version
HRN-010: Holoprosenzephalie (HPE) Panel-Gene: DLL1, FGF8, FGFR1, GLI2, PTCH1, SHH, SIX3, TGIF1, ZIC2, CDON	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundenspezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226
HRN-020: Migrationsstörungen - Basisdiagnostik Panel-Gene: CTNNA2, DCX, KIF2A, KIF5C, PAFAH1B1, TUBA8, TUBB2B, ARX, TUBA1A, TUBB3, TUBB, TUBB2B	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundenspezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226
HRN-021: Lissenzephalie Panel-Gene: DCX, KATNB1, LAMB1, PAFAH1B1, RELN, NDE1, ARX, TUBA1A, TMTC3	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundenspezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226
HRN-022: Polymikrogyrie Panel-Gene: AKT3, CCND2, ADGRG1, PIK3CA, PIK3R2, TUBA8, RTTN, TUBB2B	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundenspezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226
HRN-023: Periventrikuläre noduläre Heterotopie Panel-Gene: ARF1, FLNA, MAP1B, NEDD4L, ARFGF2, ERMARD	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundenspezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226
HRN-030: Hydrozephalus Panel-Gene: L1CAM, MPDZ, ZIC3, HDAC6, CCDC88C, FLVCR2, WDR81	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundenspezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226
HRN-040: Megalenzephalie Panel-Gene: AKT3, CCND2, MTOR, PIK3CA, PIK3R2, TBC1D7, RNASET2, STRADA	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundenspezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226
HRN-050: Pontozebelläre Hypoplasie Panel-Gene: AMPD2, CASK, CHMP1A, EXOSC9, VRK1, TSEN34, TOE1, TSEN15, CLP1, EXOSC8, EXOSC3, RARS2, VPS53, TBC1D23, TSEN54, TSEN2, COASY, SEPSECS	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundenspezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsgebiet	Untersuchungsart	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Gerät	Anweisung/Version
HRN-060: Aicardi-Goutieres Syndrom Panel-Gene: ADAR, OCLN, TREX1, SAMHD1, RNASEH2A, IFIH1, RNASEH2C, RNASEH2B, CTC1	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundespezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226
HRN-070: Coffin-Siris-Syndrom Panel-Gene: SMARCA2, SMARCA4, SMARCB1, SMARCE1, ARID1A, ARID2, ARID1B	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundespezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226
HRN-080: Kabuki-Syndrom Panel-Gene: KMT2D, KDM6A	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundespezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226
HRN-090: Cornelia-de-Lange-Syndrom Panel-Gene: SMC3, RAD21, SMC1A, HDAC8, ANKRD11, NIPBL	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundespezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226
HRN-100: Mikrozephalie Panel-Gene: MCPH1, STIL, CENPJ, CDK5RAP2, ASPM	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundespezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226
HRN-110: Makrozephalie Panel-Gene: DNMT3A, EZH2, GPC3, L1CAM, PTEN, NSD1, BRWD3	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundespezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226
HRN-120: Joubert-Syndrom Panel-Gene: NPHP1, AHI1, TMEM67, CEP290, RPGRIP1L, CC2D2A	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundespezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226
HRN-130: Leukodystrophie und Leukenzephalopathie Panel-Gene: ARSA, EIF2B1, EIF2B2, EIF2B3, EIF2B4, EIF2B5, GALC, PEX1, PEX10, PLP1, TREX1, GIC2, TUBB4A	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundespezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsgebiet	Untersuchungsart	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Gerät	Anweisung/Version
HRZ-010: Hypertrophe Kardiomyopathien Panel-Gene: MYH7, MYBPC3, TNNT2, TNNI3, TPM1, MYL2, MYL3, CSRP3, TNNC1, ACTC1, ACTN2, JPH2, MYPN, PRKAG2	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundenspezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226
HRZ-020: Dilatative Kardiomyopathien Panel-Gene: TTN, LMNA, MYH7, MYBPC3	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundenspezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226
HRZ-030: Noonan-Syndrom / RASopathien Panel-Gene: CBL, HRAS, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, NRAS, NF1, SHOC2, SOS2, SPRED1	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundenspezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226
HRZ-040: sonstige isolierte kongenitale Herzfehlbildungen Panel-Gene: CITED2, NKX2-5, FLT4, GATA4, GATA6, GDF1, JAG1, NR2F2, TBX20, CRELD1, GATA5, TAB2	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundenspezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226
HRZ-041: Atriumseptumsdefekt (ASD) Panel-Gene: ACTC1, CITED2, NKX2-5, GATA4, GATA6, MYH6, TBX20, TLL1, GATA5, ARHGAP31	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundenspezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226
HRZ-042: Ventrikelseptumsdefekt (VSD) Panel-Gene: CITED2, NKX2-5, GATA4, GATA6, GDF1, NR2F2, TBX5, GATA5, TAB2, ARHGAP31	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundenspezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226
HRZ-043: Fallot-Tetralogie (TOF) Panel-Gene: NKX2-5, GATA4, GATA6, GDF1, JAG1, NR2F2, TBX1, GATA5, ZFPM2, TAB2, ARHGAP31	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundenspezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226
HRZ-050: Long-QT-Syndrom Panel-Gene: KCNQ1, KCNH2, SCN5A, KCNE1, KCNE2, ANK2	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundenspezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsgebiet	Untersuchungsart	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Gerät	Anweisung/Version
HRZ-060: Brugada-Syndrom Panel-Gene: CACNA1C, CACNB2, SCN1B, SCN2B, SCN10A, SCN5A, TRPM4	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundespezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226
HRZ-070: Herzrhythmusstörungen (Basisdiagnostik) Panel-Gene: KCNH2, KCNJ2, KCNQ1, MYBPC3, MYH7, SCN5A, TNNI3, TNNT2	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundespezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226
HRZ-080: arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiomyopathie/Dysplasie (ARVC/ARVD) Panel-Gene: DSC2, DSG2, DSP, JUP, PKP2, TGFB3, TMEM43	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundespezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226
HRZ-090: Vorhofflimmern Panel-Gene: ABCC9, GJA5, KCNA5, KCNE2, KCNJ2, KCNQ1, NPPA, SCN1B, SCN2B, SCN4B, SCN5A, SCN3B	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundespezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226
HRZ-100: katecholaminerge polymorphe ventrikuläre Tachykardie (CPVT)/ Kammerflimmern/Short-QT-Syndrom Panel-Gene: CALM1, CALM2, CALM3, CASQ2, KCNH2, KCNJ2, KCNQ1, RYR2, TRDN, TECRL	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundespezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226
HRZ-110: linksventrikuläre Non-Compaction Kardiomyopathie (LVNC) Panel-Gene: ACTC1, DTNA, MYBPC3, MYH7, TPM1, PRDM16, LDB3, MIB1	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundespezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226
HRZ-200: Aortenerweiterung Panel-Gene: ACTA2, COL3A1, FBN1, SMAD3, MYH11, MYLK, TGFB2, TGFB1, TGFB2	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundespezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsgebiet	Untersuchungsart	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Gerät	Anweisung/Version
MYO-010: Gliedergürtelmuskeldystrophien (LGMD) Panel-Gene: CAPN3, DYSF, FKRP, ANO5, GAA, SGCA, SGCB, SGCD, SGCG, LMNA, CAV3	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundenspezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226
MYO-020: Myotonien und Periodische Paralyse Panel-Gene: CLCN1, SCN4A, CACNA1S, KCNJ2	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundenspezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226
MYO-030: Spinale Muskelatrophien Panel-Gene: TRPV4, UBA1, BICD2, IGHMBP2, ASAH1, ATP7A	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundenspezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226
MYO-040: Distale Myopathien Panel-Gene: DYSF, GNE, BICD2, FHL1, CAPN3, FLNC, MATR3	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundenspezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226
MYO-050: Strukturmyopathien Panel-Gene: ACTA1, TPM2, TPM3, BIN1, CFL2, DNM2, MTMR14, MTM1, SELENON, RYR1	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundenspezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226
MYO-060: Myasthenien Panel-Gene: RAPS, CHRNA1, CHRNB1, CHRND, CHRNE, CHAT, DOK7, MUSK, AGRN, COLQ, GFPT1, DPAGT1, SCN4A	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundenspezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226
MYO-070: Myofibrilläre Myopathien Panel-Gene: LDB3, MYOT, FLNC, BAG3, CRYAB, DES, DNAJB6, FHL1	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundenspezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226
MYO-080: Metabolische Myopathien Panel-Gene: G6PC, SLC37A4, GAA, AGL, GBE1, PYGM, PFKM, ACADVL, CPT2, ETFDH, PNPLA2	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundenspezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsgebiet	Untersuchungsart	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Gerät	Anweisung/Version
MYO-090: Kongenitale Myopathien Panel-Gene: LAMA2, SELENON, COL6A1, COL6A2, COL6A3	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundespezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226
MYO-100: Kardiomyopathien (hypertroph) Panel-Gene: MYH7, MYBPC3, TNNT2, TNNT3, TPM1, MYL2, MYL3, CSRP3, TNNC1, ACTC1, ACTN2, JPH2	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundespezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226
MYO-110: Kardiomyopathien (dilatativ) Panel-Gene: TTN, LMNA, MYH7, MYBPC3	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundespezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226
MYO-120: Rhabdomyolyse Panel-Gene: ACADS, ACADM, ACADVL, ALDOA, ANOS, CAV3, CPT2, ENO3, ETFA, ETFB, ETFDH, LPIN1, PFKM, SLC22A5, SLC25A20	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundespezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226
NEU-010: Amyotrophe Lateralsklerose (familiär, fALS) Panel-Gene: SOD1, FUS, TARDBP, VAPB, ANG, FIG4, CHMP2B, MATR3, OPTN, UBQLN2, PFN1, VCP, SQSTM1, TBK1, CHCHD10, HNRNPA1, TUBA4A	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundespezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226
NEU-020: Amyotrophe Lateralsklerose (juvenil) Panel-Gene: ALS2, SETX, SPG11, SIGMAR1	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundespezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226
NEU-030: Ataxie (episodisch) Panel-Gene: CACNA1A, CACNB4, KCNA1, SLC1A3, SLC2A1	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundespezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226
NEU-050: Ataxie (spinocerebellär, autosomal-dominant) Panel-Gene: AFG3L2, CACNA1A, CACNB4, DNMT1, KCNA1, PDYN, SLC1A3, VAMP1	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundespezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsgebiet	Untersuchungsart	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Gerät	Anweisung/Version
NEU-060: Ataxie (spinocerebelläre, autosomal-rezessiv) Panel-Gene: AFG3L2, GBA2, GRID2, KIF1C, MARS2, MTPAP, POLG, SETX, SPG7	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundespezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226
NEU-070: Familiäre hemiplegische Migräne (FHM) Panel-Gene: ATP1A2, ATP1A3, CACNA1A, PRRT2, SCN1A, SLC2A1	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundespezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226
NEU-080: Neuronale Ceroid-Lipofusinosen und neurodegenerative Erkrankungen (NCL) Panel-Gene: ARSA, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CSTB, CTSD, CTSF, DNAJC5, EPM2A, GRN, KCTD7, MFSDB, NHLRC1, PPT1, PRICKLE1, PRICKLE2, SCARB2, TPP1	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundespezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226
NEU-090: Leukodystrophie und Leukenzephalopathie Panel-Gene: ARSA, EIF2B1, EIF2B2, EIF2B3, EIF2B4, EIF2B5, GALC, GJC2, PLP1, TREX1, TUBB4A, PEX1, PEX10	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundespezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226
NEU-100: Neuropathie Basisdiagnostik (Typ 1 und Typ 2) Panel-Gene: PMP22, GJB1, MPZ, MFN2	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundespezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226
NEU-110: Neuropathie (primär demyelinisierend, Typ 1) Panel-Gene: PMP22, GJB1, MPZ, EGR2, NEFL, LITAF, GDAP1, SH3TC2, NDRG1, PRX, CTDP1, SBF2	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundespezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226
NEU-120: Neuropathie (primär axonal, Typ 2) Panel-Gene: MFN2, MPZ, GJB1, RAB7A, KIF1B, GARS1, NEFL, HSPB1, HSPB8, LMNA	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundespezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsgebiet	Untersuchungsart	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Gerät	Anweisung/Version
NEU-130: Neuropathie (hereditäre autonome, HSN) Panel-Gene: AT1L1, NTRK1, SPTLC1, SPTLC2, ELP1, DNMT1, DNM2, RETREG1, SCN9A	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundespezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226
NEU-140: Neuropathie (hereditäre distale motorische, HMN) Panel-Gene: BSCL2, PLEKHG5, GARS1, HSPB8, IGHMBP2, DCTN1, SETX	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundespezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226
NEU-150: Hereditäre spastische Paraplegie (HSP, SPG) Panel-Gene: AT1L1, CYP7B1, KIF5A, L1CAM, REEP1, SPAST, SPG7, SPG11	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundespezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226
NEU-160: Parkinson, ED 50a Panel-Gene: LRRK2, PRKN, PINK1, SNCA, UCHL1, VPS35, PARK7, ATP13A2, FBXO7, SLC6A3, GBA	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundespezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226
NEU-170: Dystonien Panel-Gene: ATP1A3, ATP13A2, GCH1, PNKD, PRRT2, SLC2A1, SGCE, TAF1, TH, THAP1, TOR1A	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundespezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226
OHR-010: Schwerhörigkeit (sensorineurale, Typ 1) Panel-Gene: GJB2, GJB6	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundespezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226
OHR-011: Schwerhörigkeit (autosomal-dominant) Panel-Gene: DIAPH1, KCNQ4, GJB3, MYH14, GSDME, WFS1,TECTA, COCH	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundespezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226
OHR-012: Schwerhörigkeit (autosomal rezessiv) Panel-Gene: MYO7A, MYO15A, SLC26A4, TMIE, TMC1, TMPRSS3	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundespezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226
OHR-013: Schwerhörigkeit (X-linked) Panel-Gene: PRPS1, POU3F4, SMPX	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundespezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsgebiet	Untersuchungsart	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Gerät	Anweisung/Version
OHR-020: Usher-Syndrom - ausgewählte Gene Panel-Gene: MYO7A, CDH23, PCDH15, USH1C, USH1G, CIB2	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundenspezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226
RAS-010: Noonan Stufe 1a Panel-Gene: PTPN11	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundenspezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226
RAS-020: Noonan Stufe 1b Panel-Gene: SOS1, RAF1, RIT1, KRAS, BRAF	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundenspezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226
RAS-030: RASopathien Panel-Gene: CBL, HRAS, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, NRAS, NF1, SHOC2, SOS2, SPRED1	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundenspezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226
REN-010: Polyzystische Nierenerkrankungen (ADPKD) Panel-Gene: PKD1, PKD2, PRKCSH, HNF1B, UMOD, SEC63, ALG8	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundenspezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226
REN-020: Polyzystische Nierenerkrankungen (ARPKD) Panel-Gene: NPHP1, PKHD1, INVS, NPHP4, TMEM67	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundenspezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226
REN-030: Congenitale Fehlbildungen der Nieren und ableitenden Harnwege (CAKUT) Panel-Gene: BMP4, EYA1, GATA3, ITGA8, PAX2, PBX1, RET, ROBO2, TBX18, HNF1B, WNT4, BICC1	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundenspezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226
REN-040: Alport-Syndrom Panel-Gene: COL4A3, COL4A4, COL4A5	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundenspezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226
REN-050: Nephrotisches Syndrom (FSGS) Panel-Gene: ACTN4, LAMB2, LMX1B, NPHS1, PAX2, WT1, NPHS2, CD2AP, INF2	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundenspezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsgebiet	Untersuchungsart	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Gerät	Anweisung/Version
SKN-010: Kongenitale Ichthyosen Panel-Gene: ABCA12, ALOX12B, ALOXE3, CYP4F22, NIPAL4, PNPLA1, SLC27A4, TGM1, CERS3, LIPN	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundespezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226
SKN-020: Epidermolysis bullosa simplex Panel-Gene: DST, KRT14, KRT5, TGM5, KLHL24	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundespezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226
SKN-030: Epidermolysis bullosa simplex mit Muskeldystrophie Panel-Gene: PLEC	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundespezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226
SKN-040: Epidermolysis bullosa junctionalis Panel-Gene: COL17A1, ITGB4, LAMA3, LAMB3, LAMC2	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundespezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226
SKN-050: Epidermolysis bullosa dystrophica Panel-Gene: COL17A1, MMP1	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundespezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226
SKN-060: Ektodermale Dysplasie Panel-Gene: TSPEAR, CDH3, EDAR, EDA, GJB6, HOXC13, KRT85, MSX1, PRKD1, WNT10A, EDARADD, NLRP1, MPLKIP, PORCN, KRT74	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundespezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226
SKN-070: Progerie und progeroide Syndrom Panel-Gene: BLM, ERCC8, LMNA, PYCR1, ALDH18A1, RECQL4, WRN, BANF1, ANAPC1	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundespezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226
SLT-010: Kleinwuchs Panel-Gene: ALPL, BMP2, COL2A1, COL10A1, COMP, FGFR3, GH1, GHR, IHH, NPR2, PTH1R, RMRP, SHOX	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundespezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsgebiet	Untersuchungsart	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Gerät	Anweisung/Version
SLT-020: Großwuchs Panel-Gene: CDKN1C, DDNMT3A, EZH2, GPC3, NFIX, MED12, NSD1, SUZ12	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundespezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226
SLT-030: Skelettdysplasien Panel-Gene: COL1A1, COL1A2, COL2A1, COL9A1, COL9A2, FGFR3, SLC26A2, SOX9, TRAPPC2	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundespezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226
SLT-040: Kraniosynostose Panel-Gene: ALX1, ALX3, ALX4, BMP4, EFN1, ESCO2, FGFR1, FGFR2, FGFR3, RAB23, RUNX2, SKI, WDR35	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundespezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226
SLT-050: Arthrogryposis Panel-Gene: TPM2, TNNI2, TNNT3, MYH3, PIEZO2, FBN2	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundespezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226
SLT-060: Osteogenesis imperfecta Panel-Gene: COL1A1, COL1A2, IFITM5, SERPINF1, CRTAP, P3H1, PPIB, SERPINH1, FKBP10, SP7, BMP1, WNT1, TMEM38B	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundespezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226
SLT-070: Osteopetrose Panel-Gene: CA2, CLCN7, CTSK, LRP5, TCIRG1, TNFRSF11A, TNFSF11, SNX10, OSTM1, PLEKHM1	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundespezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226
SWS-010: Glykogenspeicher-erkrankungen Panel-Gene: G6PC, SLC37A4, GAA, AGL, GBE1, PFKM, PHKA1, PHKA2, PYGM	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundespezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226
SWS-020: Fettsäureoxidations-störungen Panel-Gene: ABHD5, ACADM, ACADS, ACADVL, CPT1A, CPT2, ETFA, ETFB, ETFDH, HADH, HADHA, HADHB, PNPLA2, SLC22A5, SLC25A20	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundespezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsgebiet	Untersuchungsart	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Gerät	Anweisung/Version
SWS-030: MODY-Diabetes Panel-Gene: ABCC8, BLK, GCK, HNF4A, INS, PDX1, KCNJ11, LMNA, NEUROD1, PAX4, HNF1A, HNF1B, KLF11, RFX6, APPL1	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundespezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226
SWS-040: Familiäre Hypercholesterinämie Panel-Gene: APOB, LDLR, LDLRAP1, PCSK9	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundespezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226
SWS-050: Adipositas Panel-Gene: LEP, LEPR, MC4R, SIM1, POMC, PCSK1, NTRK2, PPARG, NROB2, AFF4, CEP19	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundespezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226
SWS-060: Hereditäre Porphyrien Panel-Gene: ABCC2, ALAD, ALAS2, CDIN1, CPOX, FECH, GATA1, HFE, HMBS, PPOX, SLC19A2, UROD, UROS	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundespezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226
SWS-070: Hyperkalzämie Panel-Gene: AIRE, AP2S1, ATP7B, CASR, CYP24A1, GATA3, GCM2, GNA11, HADHB, MEN1, PTH, SLC12A1, SLC17A5, SLC34A1, SOX3, STX16, TBCE, TBX2, NKX2-1, CDC73, CHD7, FAM111A	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundespezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226
SWS-080: Hypoparathyreoidismus Panel-Gene: AIRE, AP2S1, CASR, CYP24A1, GATA3, GCM2, GNA11, HADHB, PTH, SOX3, STX16, TBCE, FAM111A	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundespezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226
SWS-090: Hyperparathyreoidismus Panel-Gene: AIRE, AP2S1, CASR, CDKN1B, GCM2, GNA11, MEN1, PTH, RET, CDC73	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundespezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsgebiet	Untersuchungsart	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Gerät	Anweisung/Version
SWS-100: Hypothyroidismus Panel-Gene: NKX2-5, IGSF1, IRS4, PAX8, TBL1X, THRA, THRB, NKX2-1, TSHB, TSHR, DUOX2	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundespezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226
TMR-010: Brust- und Eierstockkrebs Panel-Gene: BRCA1, BRCA2	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundespezifischer Sondenergänzung, Twist Custom Panel, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226
TMR-020: Brust- und Eierstockkrebs Panel-Gene: BRCA1, BRCA2, CHEK2, PALB2, RAD51C	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundespezifischer Sondenergänzung, Twist Custom Panel, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226
TMR-030: Brust- und Eierstockkrebs Panel-Gene: BRCA1, BRCA2, CHEK2, PALB2, RAD51C, ATM, BARD1, BRIP1, CDH1, RAD51D, TP53	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundespezifischer Sondenergänzung, Twist Custom Panel, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226
TMR-040: Fanconi-Anämie Panel-Gene: FANCA, FANCC, FANCG, BRCA2, FANCD2, FANCE, FANCB	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundespezifischer Sondenergänzung, Twist Custom Panel, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226
TMR-050: Hereditäres nicht-polypöses Kolonkarzinom (HNPCC) Panel-Gene: MLH1, MSH2, MSH6, PMS2	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundespezifischer Sondenergänzung, Twist Custom Panel, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsgebiet	Untersuchungsart	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Gerät	Anweisung/Version
TMR-051: Hereditäres nicht-polypöses Kolonkarzinom (HNPCC) Panel-Gene: MLH1, PMS2	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundenspezifischer Sondenergänzung, Twist Custom Panel, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226
TMR-052: Hereditäres nicht-polypöses Kolonkarzinom (HNPCC) Panel-Gene: MSH2, MSH6	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundenspezifischer Sondenergänzung, Twist Custom Panel, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226
TMR-060: Paragangliom-Phäochromozytom-Syndrom Panel-Gene: MAX, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, TMEM127, NF1, VHL, RET	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundenspezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226
TMR-070: Hereditäre adenomatöse Polyposis Panel-Gene: APC, MUTYH, NTHL1, MSH3, POLD1, POLE, BMPR1A, SMAD4, STK11, PTEN, RNF43, GREM1	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundenspezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226
TMR-080: Schilddrüsenkarzinom Panel-Gene: APC, PTEN, RET, SDHB, SDHC, SDHD, STK11, TP53	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundenspezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226
TMR-090: Pankreaskarzinom Panel-Gene: BRCA1, BRCA2, CDKN2A, MLH1, MSH2, PALB2, STK11, CHEK2, TP53, PMS2, MSH6, EPCAM, MEN1, ATM, VHL, SPINK1, PRSS1	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundenspezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226
TMR-100: Magenkarzinom Panel-Gene: BMPR1A, CDH1, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, SMAD4, STK11, TP53, APC, PALB2	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundenspezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226
TMR-110: Prostatakarzinom Panel-Gene: BRCA1, BRCA2, CHEK2, HOXB13, PALB2, ATM	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundenspezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226
TMR-120: Nierenkarzinom Panel-Gene: BAP1, FH, FLCN, MET, PTEN, SDHA, SDHB, SDHC, SDHD, TP53, TSC1, TSC2, VHL, WT1	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundenspezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsgebiet	Untersuchungsart	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Gerät	Anweisung/Version
TMR-130: Tumor des zentralen Nervensystems Panel-Gene: APC, PTCH1, SUFU, TP53, TSC1, TSC2, CDKN2A, LZTR1, NF1, NF2, POT1, SMARCA4, SMARCB1	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundespezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226
ZIL-010: Bardet-Biedl-Syndrom Panel-Gene: BBS1, BBS2, BBS4, BBS5, MKKS, MKS1, ARL6, TRIM32, BBS7, TTC8, IFT74, BBS10, BBS12, BBS9	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundespezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226
ZIL-020: Joubert-Syndrom Panel-Gene: NPHP1, AHI1, TMEM67, CEP290, RPGRIP1L, CC2D2A	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundespezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226
ZIL-030: Kurzrippen-Polydaktylie-Syndrom (SRTD) Panel-Gene: DYNC2H1, EVC, EVC2, WDR35, IFT80	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundespezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226
ZIL-040: Meckel-Gruber-Syndrom Panel-Gene: MKS1, NPHP3, TMEM216, TMEM67, CEP290, RPGRIP1L, CC2D2A	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundespezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226
ZIL-050: Nephronophthise Panel-Gene: NPHP1, NPHP3, INVS, NPHP4, TMEM67, IQCB1, CEP290	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundespezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226
ZIL-060: Orofaziodigitales Syndrom (OFD) Panel-Gene: OFD1, TCTN3, DDX59, CPLANE1, KIAA0753	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundespezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226
ZIL-070: : Primäre ziliäre Dyskinesie/CILD Panel-Gene: DNAH11, DNAH5, DNAI1, DNAI2, DNAAF4, CCDC39, DNAAF3	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundespezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226
ZIL-080: Senior-Loken-Syndrom Panel-Gene: NPHP1, NPHP3, SDCCAG8, TRAF3IP1, WDR19, NPHP4, IQCB1, CEP290	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundespezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsgebiet	Untersuchungsart	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Gerät	Anweisung/Version
genetikum-Panel (kundenspezifisches Panel) ABRAXAS1, ACD, AIP, AKT1, APC, ATM, BAP1, BARD1, BLM, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CASR, CDC73, CDH1, CDK4, CDKN1B, CDKN2A, CEBPA, CHEK2, CTRC, DDB2, DICER1, DIS3L2, EPCAM, ERCC1, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, FH, FLCN, GALNT12, GATA2, GPC3, GREM1, HOXB13, KIF1B, KIT, LZTR1, MAX, MEN1, MET, MTF, MLH1, MRE11, MSH2, MSH3, MSH6, MUTYH, NBN, NF1, NF2, NSD1, NTHL1, PALB2, PDGFRA, PHOX2B, PIK3CA, PMS2, POLD1, POLE, POT1, PRKAR1A, PTCH1, PTEN, RAD50, RAD51, RAD51B, RAD51C, RAD51D, RB1, RECQL4, RET, RHBDF2, RINT1, RUNX1, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SLX4, SMAD4, SMARCA4, SMARCB1, SMARCE1, SPINK1, SPRED1, STK11, SUFU,	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Custom Panel, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsgebiet	Untersuchungsart	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Gerät	Anweisung/Version
Fortsetzung genetikum-Panel: TERF2IP, TERT, TMEM127, TP53, TSC1, TSC2, VHL, WT1, XPA, XPC, XRCC2, ALK, ATR, AXIN2, CFTR, CPA1, EGFR, EXT1, EXT2, MLH3, PRSS1, PRSS2, PMS1, RNF43, TERC, TGFB2, WRN, AKT2, AKT3, CCND2, EPHB4, FGFR1, GNA11, GNAQ, GNAS, HRAS, KRAS, MTOR, NRAS, PIK3R2, RASA1, RASA2, ACTA2, ACTC1, APOB, ATP7B, CACNA1S, COL3A1, DSC2, DSG2, DSP, FBN1, GLA, HFE, KCNH2, KCNQ1, LDLR, LMNA, MYBPC3, MYH11, MYH7, MYL2, MYL3, PCSK9, PKP2, PRKAG2, RYR1, RYR2, SCNSA, SMAD3, TGFB1, TMEM43, TNNT3, TNNT2, TPM1, MC1R, PBRM1, POU6F2, REST, SEC23B, XRCC3, ERCC6, ERCC8, PTPN11, NIPBL, RAD21, SMC3, SMC1A, HDAC8, ARID1A, KMT2D, KDM6A, SLC35A2, SOX11, SOX4, ARID1B, DPF2, ARID2, SMARCD1, SMARCC2, TEX14, STAG3, TEX11, ADGRG2, NR5A1, SCN4A, KCNJ2, DMRT1, AR						
Whole Exome Sequenzierung (WES)	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Twist Core Exome mit kundespezifischer Sondenergänzung, Sequencing-by-synthesis, megSAP 0.2-323-g5523ffb, GSVar3.0	NextSeq500, NovaSeq 6000, PCR-Maschine	AA_MOL_221, 224, 226
fra(X)-Syndrom	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	Molekularbiologische Untersuchung (Hybridisierungsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Southern-Blot-Analyse		AA_MOL_207
Myotone Dystrophie	Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	Molekularbiologische Untersuchung (Hybridisierungsverfahren)	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Southern-Blot-Analyse		AA_MOL_208
Molekulare Karyotypisierung	Humangenetik (Zytogenetik)	Chromosomenanalyse	genomische DNA aus Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten oder anderen humanen Geweben	Array-basierte CGH	Agilent Scanner	AA_MOL_044, 045