

Liste Untersuchungsmethoden im flexiblen Geltungsbereich

17.01.2025

Untersuchungsart:

Chromosomenanalyse

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version	Gerät
angeborener Chromosomensatz	Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten, Abortgewebe, Fibroblasten	Chromosomenbänderungsanalyse	AM 9.4.1/A AM 9.4.2 A AM 9.4.3/A AM 9.4.4 A AM 9.4.5/A AM 9.4.6/A AM 9.4.7/A AM 9.4.11/A AM 9.4.12/A AM 9.4.13/A	Lichtmikroskop Ikaros V 6.3.3 / Metasystems
angeborener Chromosomensatz	Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten, Abortgewebe, Fibroblasten	Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung: XL21q22/XCP21 (MetaSystems) an Metaphasen XA X/Y (Metasystems) an Meta- und Interphasen XL DiGeorge TBX1 (MetaSystems) an Metaphasen LSI 21 (Vysis/Abbott) an Meta- und Interphasen	AM 9.4.8/A AM 9.4.10/A	Fluoreszenz-Mikroskop Ikaros V 6.3.3 / Metasystems
angeborener Chromosomensatz	Mundschleimhautzellen	Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung: XA X/Y (Metasystems) an Meta- und Interphasen LSI 21 (Vysis/Abbott) an Meta- und Interphasen	AM 9.4.8/A AM 9.4.9/A	Fluoreszenz-Mikroskop Ikaros V 6.3.3 / Metasystems

Untersuchungsart:

Molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät
22q11.2-Mikrodeletionssyndrom (22q11.2)	genomische DNA, EDTA-Blut	Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA), MLPA Modul (JSI Medical Systems)	AM 9.5.7 / A AS 9.2.6 / A AS 9.2.10 / A	3500xL Dx- Genetic Analyzer

Kopienzahlveränderungen (CNV) (Regionen laut MLPA-Kit)	genomische DNA, EDTA-Blut	Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA), MLPA Modul (JSI Medical Systems)	AM 9.5.7 / A 9.2.6 / A 9.2.10 / A	AS AS	3500xL Dx- Genetic Analyzer
Achondrogenesis 1a (TRIP11)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung), SeqPatient Modul (JSI Medical Systems)	AM 9.5.2 / A 9.5.5 / A 9.2.6 / A 9.2.9 / A	AM AS AS	3500xL Dx- Genetic Analyzer
Achondroplasie (FGFR3)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung), SeqPatient Modul (JSI Medical Systems)	AM 9.5.2 / A 9.5.5 / A 9.2.6 / A 9.2.9 / A	AM AS AS	3500xL Dx- Genetic Analyzer
Acrofaziale Dysostose (SF3B4, DHODH)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung), SeqPatient Modul (JSI Medical Systems)	AM 9.5.2 / A 9.5.5 / A 9.2.6 / A 9.2.9 / A	AM AS AS	3500xL Dx- Genetic Analyzer
Adrenogenitales Syndrom (CYP21, CYP11, HSD3B2)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung), SeqPatient Modul (JSI Medical Systems) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA), MLPA Modul (JSI Medical Systems)	AM 9.5.2 / A 9.5.5 / A 9.2.6 / A 9.2.9 / A 9.5.7 / A 9.2.10 / A	AM AS AS AM AS	3500xL Dx- Genetic Analyzer
Andermann-Syndrom (KCC3)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung), SeqPatient Modul (JSI Medical Systems) Mikro-/ Mini-Satellitenanalyse (Fragmentanalyse)	AM 9.5.2 / A 9.5.5 / A 9.2.6 / A 9.2.9 / A	AM AS AS	3500xL Dx- Genetic Analyzer
Androgeninsensitivität (AR)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung), SeqPatient Modul (JSI Medical Systems) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA), MLPA Modul (JSI Medical Systems)	AM 9.5.2 / A 9.5.5 / A 9.2.6 / A 9.2.9 / A 9.5.7 / A 9.2.10 / A	AM AS AS AM AS	3500xL Dx- Genetic Analyzer

Anophthalmie/ Mikrophthalmie (OTX2, SOX2)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung), SeqPatient Modul (JSI Medical Systems) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA), MLPA Modul (JSI Medical Systems)	AM 9.5.2 / A 9.5.5 / A 9.2.6 / A 9.2.9 / A 9.5.7 / A 9.2.10 / A	AM AS AS AM AS	3500xL Dx- Genetic Analyzer
Antley-Bixler-Syndrom (POR, FGFR2)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung), SeqPatient Modul (JSI Medical Systems) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA), MLPA Modul (JSI Medical Systems)	AM 9.5.2 / A 9.5.5 / A 9.2.6 / A 9.2.9 / A 9.5.7 / A 9.2.10 / A	AM AS AS AM AS	3500xL Dx- Genetic Analyzer
ARXopathien (ARX)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung), SeqPatient Modul (JSI Medical Systems) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA), MLPA Modul (JSI Medical Systems)	AM 9.5.2 / A 9.5.5 / A 9.2.6 / A 9.2.9 / A 9.5.7 / A 9.2.10 / A	AM AS AS AM AS	3500xL Dx- Genetic Analyzer
AZF-Deletion	genomische DNA, EDTA-Blut	größenspezifische DNA-Fragmentanalyse in F-PCR	AM 9.5.12 / A AS 9.2.15 / A		3500xL Dx- Genetic Analyzer
Basalzellnävus-Syndrom (PTCH1, PTCH2, SUFU)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung), SeqPatient Modul (JSI Medical Systems) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA), MLPA Modul (JSI Medical Systems)	AM 9.5.2 / A 9.5.5 / A 9.2.6 / A 9.2.9 / A 9.5.7 / A 9.2.10 / A	AM AS AS AM AS	3500xL Dx- Genetic Analyzer
Bainbridge-Ropers-Syndrom (ASXL3)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung), SeqPatient Modul (JSI Medical Systems)	AM 9.5.2 / A 9.5.5 / A 9.2.6 / A 9.2.9 / A	AM AS AS	3500xL Dx- Genetic Analyzer

Branchio-oto-renale Dysplasie (EYA1, SIX5, SIX1)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung), SeqPatient Modul (JSI Medical Systems) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA), MLPA Modul (JSI Medical Systems)	AM 9.5.2 / A 9.5.5 / A 9.2.6 / A 9.2.9 / A 9.5.7 / A 9.2.10 / A	AM AS AS AM AS	3500xL Dx- Genetic Analyzer
Branchio-Okulo-Faziales Syndrom (TFAP2A)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung), SeqPatient Modul (JSI Medical Systems)	AM 9.5.2 / A 9.5.5 / A 9.2.6 / A 9.2.9 / A	AM AS AS	3500xL Dx- Genetic Analyzer
CADASIL-Syndrom (NOTCH3)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung), SeqPatient Modul (JSI Medical Systems) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA), MLPA Modul (JSI Medical Systems)	AM 9.5.2 / A 9.5.5 / A 9.2.6 / A 9.2.9 / A 9.5.7 / A 9.2.10 / A	AM AS AS AM AS	3500xL Dx- Genetic Analyzer
Familiäre Candidose, Typ 2 (CARD9)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung), SeqPatient Modul (JSI Medical Systems)	AM 9.5.2 / A 9.5.5 / A 9.2.6 / A 9.2.9 / A	AM AS AS	3500xL Dx- Genetic Analyzer
congenitale Muskeldystrophien (POMT1, POMT2, POMGnT1, POMK, Fukutin, FKR, LARGE, ISPD, DAG1, COL4A1, GTDC2, TMEM5, B3GNT1)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung), SeqPatient Modul (JSI Medical Systems) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA), MLPA Modul (JSI Medical Systems) Mikro-/ Mini-Satellitenanalyse (Fragmentanalyse) größenspezifische DNA-Fragmentanalyse in Gelmatrix	AM 9.5.2 / A 9.5.5 / A 9.2.6 / A 9.2.9 / A 9.5.7 / A 9.2.10 / A 9.5.13 / A 9.5.14 / A AS 9.2.16 / A AS 9.2.17 / A	AM AS AS AM AS AM AM	3500xL Dx- Genetic Analyzer

familiäre intrahepatische Cholestase bei niedriger Gamma-GT (ATP8B1, ABCB11, ABCB4)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung), SeqPatient Modul (JSI Medical Systems) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA), MLPA Modul (JSI Medical Systems) Mikro-/ Mini-Satellitenanalyse (Fragmentanalyse)	AM 9.5.2 / A 9.5.5 / A 9.2.6 / A 9.2.9 / A 9.5.7 / A 9.2.10 / A 9.5.13 / A 9.5.14 / A AS 9.2.16 / A	AM AS AS AM AS AM AM	3500xL Dx- Genetic Analyzer
Double cortex (DCX, LIS1, TUBA1A)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung), SeqPatient Modul (JSI Medical Systems) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA), MLPA Modul (JSI Medical Systems)	AM 9.5.2 / A 9.5.5 / A 9.2.6 / A 9.2.9 / A 9.5.7 / A 9.2.10 / A	AM AS AS AM AS	3500xL Dx- Genetic Analyzer
Dubin-Johnson-Syndrom (ABCC2)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung), SeqPatient Modul (JSI Medical Systems)	AM 9.5.2 / A 9.5.5 / A 9.2.6 / A 9.2.9 / A	AM AS AS	3500xL Dx- Genetic Analyzer
Hypohidrotische ektoдерmale Dysplasien (EDA, EDAR, WNT10A, EDARADD)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung), SeqPatient Modul (JSI Medical Systems) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA), MLPA Modul (JSI Medical Systems)	AM 9.5.2 / A 9.5.5 / A 9.2.6 / A 9.2.9 / A 9.5.7 / A 9.2.10 / A	AM AS AS AM AS	3500xL Dx- Genetic Analyzer
Enzephalopathie, akute, infektionsinduzierte nekrotisierende (RANBP2)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung), SeqPatient Modul (JSI Medical Systems)	AM 9.5.2 / A 9.5.5 / A 9.2.6 / A 9.2.9 / A	AM AS AS	3500xL Dx- Genetic Analyzer

Ellis-van Creveld Syndrom (EVC, EVC2)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung), SeqPatient Modul (JSI Medical Systems) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA), MLPA Modul (JSI Medical Systems) Mikro-/ Mini-Satellitenanalyse (Fragmentanalyse)	AM 9.5.2 / A 9.5.5 / A 9.2.6 / A 9.2.9 / A 9.5.7 / A 9.2.10 / A 9.5.13 / A 9.5.14 / A 9.2.16 / A	AM AS AS AM AS AM AM AS AS	3500xL Dx- Genetic Analyzer
FAT4 -assoziierte Erkrankungen (FAT4)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung), SeqPatient Modul (JSI Medical Systems)	AM 9.5.2 / A 9.5.5 / A 9.2.6 / A 9.2.9 / A	AM AS AS	3500xL Dx- Genetic Analyzer
FGFR-assoziierte Kraniosynostosen (FGFR1, FGFR2, FGFR3)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung), SeqPatient Modul (JSI Medical Systems)	AM 9.5.2 / A 9.5.5 / A 9.2.6 / A 9.2.9 / A	AM AS AS	3500xL Dx- Genetic Analyzer
FLNA-assoziierte Skelettdysplasien (FLNA)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung), SeqPatient Modul (JSI Medical Systems)	AM 9.5.2 / A 9.5.5 / A 9.2.6 / A 9.2.9 / A	AM AS AS	3500xL Dx- Genetic Analyzer
FLNB-assoziierte Skelettdysplasien (FLNB)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung), SeqPatient Modul (JSI Medical Systems)	AM 9.5.2 / A 9.5.5 / A 9.2.6 / A 9.2.9 / A	AM AS AS	3500xL Dx- Genetic Analyzer
FOXG1-assoziierte Enzephalopathie (FOXG1)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung), SeqPatient Modul (JSI Medical Systems) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA), MLPA Modul (JSI Medical Systems)	AM 9.5.2 / A 9.5.5 / A 9.2.6 / A 9.2.9 / A 9.5.7 / A 9.2.10 / A	AM AS AS AM AS	3500xL Dx- Genetic Analyzer

Frontotemporale Demenz mit Parkinsonismus (MAPT)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung), SeqPatient Modul (JSI Medical Systems) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA), MLPA Modul (JSI Medical Systems)	AM 9.5.2 / A 9.5.5 / A 9.2.6 / A 9.2.9 / A 9.5.7 / A 9.2.10 / A	AM AS AS AM AS	3500xL Dx- Genetic Analyzer
Gliedergürtelmuskeldystrophien (POMGnT1, POMT2, POMT1, Fukutin, FKRP, ISPD, POMK)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung), SeqPatient Modul (JSI Medical Systems) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA), MLPA Modul (JSI Medical Systems) Mikro-/ Mini-Satellitenanalyse (Fragmentanalyse)	AM 9.5.2 / A 9.5.5 / A 9.2.6 / A 9.2.9 / A 9.5.7 / A 9.2.10 / A 9.5.13 / A 9.5.14 / A AS 9.2.16 / A AS 9.2.17 / A	AM AS AS AM AS AM AM	3500xL Dx- Genetic Analyzer
GLI3-assoziierte Erkrankungen (GLI3)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung), SeqPatient Modul (JSI Medical Systems) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA), MLPA Modul (JSI Medical Systems)	AM 9.5.2 / A 9.5.5 / A 9.2.6 / A 9.2.9 / A 9.5.7 / A 9.2.10 / A	AM AS AS AM AS	3500xL Dx- Genetic Analyzer
Glucose-6-Phosphat-Dehydrogenase-Mangel (G6PD)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung), SeqPatient Modul (JSI Medical Systems)	AM 9.5.2 / A 9.5.5 / A 9.2.6 / A 9.2.9 / A	AM AS AS	3500xL Dx- Genetic Analyzer
Heterotaxie assoziiert mit Hirnfehlbildungen (ZIC3, NODAL)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung), SeqPatient Modul (JSI Medical Systems) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA), MLPA Modul (JSI Medical Systems)	AM 9.5.2 / A 9.5.5 / A 9.2.6 / A 9.2.9 / A 9.5.7 / A 9.2.10 / A	AM AS AS AM AS	3500xL DX- Genetic Analyzer

Holoprosenzephalie-Spektrum (SHH, SIX3, ZIC2, TGIF, GLI2, PTCH1, HESX1, EMX2, NODAL)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung), SeqPatient Modul (JSI Medical Systems) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA), MLPA Modul (JSI Medical Systems)	AM 9.5.2 / A 9.5.5 / A 9.2.6 / A 9.2.9 / A 9.5.7 / A 9.2.10 / A	AM AS AS AM AS	3500xL Dx- Genetic Analyzer
Hydranenzephalie bzw. Hydranenzephalie-Hydrozephalie-Syndrom (Fowler-Syndrom) (FLVCR2)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung), SeqPatient Modul (JSI Medical Systems)	AM 9.5.2 / A 9.5.5 / A 9.2.6 / A 9.2.9 / A	AM AS AS	3500xL Dx- Genetic Analyzer
Hypochondroplasie (FGFR3)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung), SeqPatient Modul (JSI Medical Systems)	AM 9.5.2 / A 9.5.5 / A 9.2.6 / A 9.2.9 / A	AM AS AS	3500xL Dx- Genetic Analyzer
Hypopituitarismus (PROP1, GLI2, HESX1, OTX2, LHX3, GH1)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung), SeqPatient Modul (JSI Medical Systems) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA), MLPA Modul (JSI Medical Systems)	AM 9.5.2 / A 9.5.5 / A 9.2.6 / A 9.2.9 / A 9.5.7 / A 9.2.10 / A	AM AS AS AM AS	3500xL Dx- Genetic Analyzer
Immundysregulation, Polyendokrinopathie und Enteropathie, X-chromosomal (FOXP3)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung), SeqPatient Modul (JSI Medical Systems)	AM 9.5.2 / A 9.5.5 / A 9.2.6 / A 9.2.9 / A	AM AS AS	3500xL Dx- Genetic Analyzer
Kallmann-Syndrom (KAL1, FGFR1, PROK2, PROKR2, FGF8)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung), SeqPatient Modul (JSI Medical Systems) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA), MLPA Modul (JSI Medical Systems)	AM 9.5.2 / A 9.5.5 / A 9.2.6 / A 9.2.9 / A 9.5.7 / A 9.2.10 / A	AM AS AS AM AS	3500xL Dx- Genetic Analyzer

Kalzifizierung, intrazerebrale (TREX1, OCLN)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung), SeqPatient Modul (JSI Medical Systems) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA), MLPA Modul (JSI Medical Systems)	AM 9.5.2 / A 9.5.5 / A 9.2.6 / A 9.2.9 / A 9.5.7 / A 9.2.10 / A	AM AS AS AM AS	3500xL Dx- Genetic Analyzer
KIF7- assoziierte Erkrankungen (KIF7)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung), SeqPatient Modul (JSI Medical Systems)	AM 9.5.2 / A 9.5.5 / A 9.2.6 / A 9.2.9 / A	AM AS AS	3500xL Dx- Genetic Analyzer
Kraniofrontonasale Dysplasie (EFNB1)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung), SeqPatient Modul (JSI Medical Systems) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA), MLPA Modul (JSI Medical Systems)	AM 9.5.2 / A 9.5.5 / A 9.2.6 / A 9.2.9 / A 9.5.7 / A 9.2.10 / A	AM AS AS AM AS	3500xL Dx- Genetic Analyzer
LAL-Defizienz (Mangel an lysosomaler saurer Lipase) (LIPA)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung), SeqPatient Modul (JSI Medical Systems)	AM 9.5.2 / A 9.5.5 / A 9.2.6 / A 9.2.9 / A	AM AS AS	3500xL Dx- Genetic Analyzer
LADD (FGFR2, FGFR3, FGF10)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung), SeqPatient Modul (JSI Medical Systems) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA), MLPA Modul (JSI Medical Systems)	AM 9.5.2 / A 9.5.5 / A 9.2.6 / A 9.2.9 / A 9.5.7 / A 9.2.10 / A	AM AS AS AM AS	3500xL Dx- Genetic Analyzer
erbliche diffuse Leukenzephalopathie mit Spheroiden (HDLS) (CSF1R)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung)	AM 9.5.2 / A 9.5.5 / A 9.2.6 / A 9.2.9 / A	AM AS AS	3500xL Dx- Genetic Analyzer
Leukenzephalopathie mit VWM (EIF2B5)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung)	AM 9.5.2 / A 9.5.5 / A 9.2.6 / A 9.2.9 / A	AM AS AS	3500xL Dx- Genetic Analyzer

Lissenzephalie Typ 1 (LIS1, DCX, TUBA1A, TUBG1, CASK, NDE1)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung), SeqPatient Modul (JSI Medical Systems) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA), MLPA Modul (JSI Medical Systems)	AM 9.5.2 / A 9.5.5 / A 9.2.6 / A 9.2.9 / A 9.5.7 / A 9.2.10 / A	AM AS AS AM AS	3500xL Dx- Genetic Analyzer
LH/CG-Rezeptor-assoziierte Hormonstörungen (LHCGR)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung), SeqPatient Modul (JSI Medical Systems)	AM 9.5.2 / A 9.5.5 / A 9.2.6 / A 9.2.9 / A	AM AS AS	3500xL Dx- Genetic Analyzer
Mentale Retardierung X-chromosomal mit Kleinhirnhypoplasie (OPHN1)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung), SeqPatient Modul (JSI Medical Systems) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA), MLPA Modul (JSI Medical Systems)	AM 9.5.2 / A 9.5.5 / A 9.2.6 / A 9.2.9 / A 9.5.7 / A 9.2.10 / A	AM AS AS AM AS	3500xL Dx- Genetic Analyzer
Metachromatische Leukodystrophie (ARSA)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung), SeqPatient Modul (JSI Medical Systems)	AM 9.5.2 / A 9.5.5 / A 9.2.6 / A 9.2.9 / A	AM AS AS	3500xL Dx- Genetic Analyzer
Mikrotie (HOXA2)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung), SeqPatient Modul (JSI Medical Systems)	AM 9.5.2 / A 9.5.5 / A 9.2.6 / A 9.2.9 / A	AM AS AS	3500xL Dx- Genetic Analyzer
Primäre Mikrozephalie, autosomal- rezessiv (ASPM, WDR62, MCPH1-7, PNKP, CDK6)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung), SeqPatient Modul (JSI Medical Systems) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA), MLPA Modul (JSI Medical Systems) Mikro-/ Mini-Satellitenanalyse (Fragmentanalyse)	AM 9.5.2 / A 9.5.5 / A 9.2.6 / A 9.2.9 / A 9.5.7 / A 9.2.10 / A 9.5.13 / A 9.5.14 / A AS 9.2.16 / A AS 9.2.17 / A	AM AS AS AM AS AM AM	3500xL Dx- Genetic Analyzer

Morbus Wilson (ATP7B)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung), SeqPatient Modul (JSI Medical Systems) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA), MLPA Modul (JSI Medical Systems)	AM 9.5.2 / A 9.5.5 / A 9.2.6 / A 9.2.9 / A 9.5.7 / A 9.2.10 / A	AM AS AS AM AS	3500xL Dx- Genetic Analyzer
Mukoviszidose (CFTR)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung), SeqPatient Modul (JSI Medical Systems) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA), MLPA Modul (JSI Medical Systems)	AM 9.5.2 / A 9.5.5 / A 9.2.6 / A 9.2.9 / A 9.5.7 / A 9.2.10 / A	AM AS AS AM AS	3500xL Dx- Genetic Analyzer
Mukoviszidose (CFTR)	genomische DNA, EDTA-Blut	allelspezifische Polymerasekettenreaktion (PCR) (Fragmentanalyse), Elucigene	AM 9.5.11 / A 9.2.6 / A 9.2.14 / A	AS AS	3500xL Dx- Genetic Analyzer
CBAVD (CFTR)	genomische DNA, EDTA-Blut	allelspezifische Polymerasekettenreaktion (PCR) (Fragmentanalyse), Elucigene	AM 9.5.11 / A 9.2.6 / A 9.2.14 / A	AS AS	3500xL Dx- Genetic Analyzer
Hypergonadotrope vorzeitige Ovarialinsuffizienz, vorzeitige und spontane ovarielle Überstimulation in der Schwangerschaft (FSHR)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung), SeqPatient Modul (JSI Medical Systems)	AM 9.5.2 / A 9.5.5 / A 9.2.6 / A 9.2.9 / A	AM AS AS	3500xL Dx- Genetic Analyzer
P63-assoziierte Erkrankungen (p63)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung), SeqPatient Modul (JSI Medical Systems)	AM 9.5.2 / A 9.5.5 / A 9.2.6 / A 9.2.9 / A	AM AS AS	3500xL Dx- Genetic Analyzer

Periventrikuläre noduläre Heterotopien (FLNA, ARFGEF2, SHOC2)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung), SeqPatient Modul (JSI Medical Systems) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA), MLPA Modul (JSI Medical Systems) Mikro-/ Mini-Satellitenanalyse (Fragmentanalyse)	AM 9.5.2 / A 9.5.5 / A 9.2.6 / A 9.2.9 / A 9.5.7 / A 9.2.10 / A 9.5.13 / A 9.5.14 / A AS 9.2.16 / A	AM AS AS AM AS AM AM	3500xL Dx- Genetic Analyzer
Polymikrogyrie (GPR56, TUBB2B, SRPX2, TUBA8, TUBB(5))	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung), SeqPatient Modul (JSI Medical Systems) Mikro-/ Mini-Satellitenanalyse (Fragmentanalyse)	AM 9.5.2 / A 9.5.5 / A 9.2.6 / A 9.2.9 / A 9.5.13 / A 9.5.14 / A 9.2.16 / A 9.2.17 / A	AM AS AS AM AM AS AS	3500xL Dx- Genetic Analyzer
Porencephalie oder Megalencephale Leukoencephalopathie mit subkorticalen Zysten (HEPACAM, MLC1, COL4A1)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung), SeqPatient Modul (JSI Medical Systems)	AM 9.5.2 / A 9.5.5 / A 9.2.6 / A 9.2.9 / A	AM AS AS	3500xL Dx- Genetic Analyzer
Saethre-Chotzen-Syndrom (TWIST, FGFR3)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung), SeqPatient Modul (JSI Medical Systems) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA), MLPA Modul (JSI Medical Systems)	AM 9.5.2 / A 9.5.5 / A 9.2.6 / A 9.2.9 / A 9.5.7 / A 9.2.10 / A	AM AS AS AM AS	3500xL Dx- Genetic Analyzer
Schilddrüsenhormonresistenz (THRB)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung), SeqPatient Modul (JSI Medical Systems)	AM 9.5.2 / A 9.5.5 / A 9.2.6 / A 9.2.9 / A	AM AS AS	3500xL Dx- Genetic Analyzer

Schizenzephalie (SHH, SIX3, EMX2, WDR62, COL4A1)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung), SeqPatient Modul (JSI Medical Systems) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA), MLPA Modul (JSI Medical Systems)	AM 9.5.2 / A 9.5.5 / A 9.2.6 / A 9.2.9 / A 9.5.7 / A 9.2.10 / A	AM AS AS AM AS	3500xL Dx- Genetic Analyzer
Simpson-Golabi-Behmel-Syndrom (GPC3, GPC4)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung), SeqPatient Modul (JSI Medical Systems) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA), MLPA Modul (JSI Medical Systems)	AM 9.5.2 / A 9.5.5 / A 9.2.6 / A 9.2.9 / A 9.5.7 / A 9.2.10 / A	AM AS AS AM AS	3500xL Dx- Genetic Analyzer
SLC26A2-assoziierte Skelettdysplasien (SLC26A2)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung), SeqPatient Modul (JSI Medical Systems)	AM 9.5.2 / A 9.5.5 / A 9.2.6 / A 9.2.9 / A	AM AS AS	3500xL Dx- Genetic Analyzer
autosomal-dominant vererbte Spastische Paraplegie (SPG4, SPG3A, SPG31)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung), SeqPatient Modul (JSI Medical Systems) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA), MLPA Modul (JSI Medical Systems)	AM 9.5.2 / A 9.5.5 / A 9.2.6 / A 9.2.9 / A 9.5.7 / A 9.2.10 / A	AM AS AS AM AS	3500xL Dx- Genetic Analyzer
Spastische Paraplegie, autosomal- rezessiv (SPG7, SPG20, CYP7B1, SPG11, SPG15, SPG14, SPG21, SPG26)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung), SeqPatient Modul (JSI Medical Systems) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA), MLPA Modul (JSI Medical Systems) Mikro-/ Mini-Satellitenanalyse (Fragmentanalyse)	AM 9.5.2 / A 9.5.5 / A 9.2.6 / A 9.2.9 / A 9.5.7 / A 9.2.10 / A 9.5.13 / A 9.5.14 / A AS 9.2.16 / A AS 9.2.17 / A	AM AS AS AM AS AM AM	3500xL Dx- Genetic Analyzer
Surfactant-Dysfunktion, pulmonale (ABCA3, STFPB, SFTPC, CSF2RA)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung), SeqPatient Modul (JSI Medical Systems)	AM 9.5.2 / A 9.5.5 / A 9.2.6 / A 9.2.9 / A	AM AS AS	3500xL Dx- Genetic Analyzer

TCTN3 -assoziertes Oro-fazio-digitales Syndrom IV	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung), SeqPatient Modul (JSI Medical Systems)	AM 9.5.2 / A 9.5.5 / A 9.2.6 / A 9.2.9 / A	AM AS AS	3500xL Dx- Genetic Analyzer
Thanatophore Dysplasie (FGFR3)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung), SeqPatient Modul (JSI Medical Systems)	AM 9.5.2 / A 9.5.5 / A 9.2.6 / A 9.2.9 / A	AM AS AS	3500xL Dx- Genetic Analyzer
Treacher-Collins-Franceschetti-Syndrom (TCOF1, POLR1C, POLR1D, EFTUD2)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung), SeqPatient Modul (JSI Medical Systems) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA), MLPA Modul (JSI Medical Systems)	AM 9.5.2 / A 9.5.5 / A 9.2.6 / A 9.2.9 / A 9.5.7 / A 9.2.10 / A	AM AS AS AM AS	3500xL Dx- Genetic Analyzer
Trimethylaminurie (FMO3)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung), SeqPatient Modul (JSI Medical Systems)	AM 9.5.2 / A 9.5.5 / A 9.2.6 / A 9.2.9 / A	AM AS AS	3500xL Dx- Genetic Analyzer
TUBB3- assoziierte komplexe Hirnentwicklungsstörung (TUBB3)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung), SeqPatient Modul (JSI Medical Systems)	AM 9.5.2 / A 9.5.5 / A 9.2.6 / A 9.2.9 / A	AM AS AS	3500xL Dx- Genetic Analyzer
Van der Woude-Syndrom = VWS/ Popliteale Pterygium-Syndrom = PPS (IRF6, GRHL3)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung), SeqPatient Modul (JSI Medical Systems) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA), MLPA Modul (JSI Medical Systems)	AM 9.5.2 / A 9.5.5 / A 9.2.6 / A 9.2.9 / A 9.5.7 / A 9.2.10 / A	AM AS AS AM AS	3500xL Dx- Genetic Analyzer
X-chromosomaler Hydrozephalus (L1CAM)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung), SeqPatient Modul (JSI Medical Systems) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA), MLPA Modul (JSI Medical Systems)	AM 9.5.2 / A 9.5.5 / A 9.2.6 / A 9.2.9 / A 9.5.7 / A 9.2.10 / A	AM AS AS AM AS	3500xL Dx- Genetic Analyzer

Zerebrale kavernöse Malformationen (CCM1, CCM2, CCM3)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung), SeqPatient Modul (JSI Medical Systems) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA), MLPA Modul (JSI Medical Systems)	AM 9.5.2 / A 9.5.5 / A 9.2.6 / A 9.2.9 / A 9.5.7 / A 9.2.10 / A	AM AS AS AM AS	3500xL Dx- Genetic Analyzer
Holoprosenzephalie (CDON, DISP1, FGF8, FGFR1, GLI2, SHH, SIX3, SUFU, TGIF1, ZIC2)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library, IlluminaExome Panel) mittels Nextera Enrichment™ (Illumina™), Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq2000™/Illumina™), SeqNext Modul (JSI Medical Systems)	AM 9.5.8 / A AA 9.2.7 / A 9.2.11 / A	AS	NextSeq2000™ Illumina™
Lissenzephalie (DCX, PAFAH1B1, ARX, TUBA1A, TUBB2B, TUBG1, DYNC1H1)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library, IlluminaExome Panel) mittels Nextera Enrichment™ (Illumina™), Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq2000™/Illumina™), SeqNext Modul (JSI Medical Systems)	AM 9.5.8 / A AA 9.2.7 / A 9.2.11 / A	AS	NextSeq2000™ Illumina™
Lissenzephalie mit Kleinhirnhypoplasie (CASK, RELN, TUBA1A, TUBB2B, VLDLR)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library, IlluminaExome Panel) mittels Nextera Enrichment™ (Illumina™), Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq2000™/Illumina™), SeqNext Modul (JSI Medical Systems)	AM 9.5.8 / A AA 9.2.7 / A 9.2.11 / A	AS	NextSeq2000™ Illumina™
Double Cortex (DCHS1, DCX, DEPDC5, ISPD, PAFAH1B1, POMGNT2, TUBA1A, TUBB, TUBB2B, TUBG1)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library, IlluminaExome Panel) mittels Nextera Enrichment™ (Illumina™), Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq2000™/Illumina™), SeqNext Modul (JSI Medical Systems)	AM 9.5.8 / A AA 9.2.7 / A 9.2.11 / A	AS	NextSeq2000™ Illumina™

Periventrikuläre noduläre Heterotopien (ARF1, ARFGF2, ERMARD, FLNA, MAP1B, NEDD4L, TUBA1A)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library, IlluminaExome Panel) mittels Nextera Enrichment™ (Illumina™) , Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq2000™/Illumina™), SeqNext Modul (JSI Medical Systems)	AM 9.5.8 / A AA 9.2.7 / A 9.2.11 / A	AS	NextSeq2000™ Illumina™
Polymikrogyrie (DYNC1H1, GPR56, POMGnT1, RAB18, RAB3GAP1, RAB3GAP2, TUBA1A, TUBB, TUBB2B, TUBB3, WDR62)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library, IlluminaExome Panel) mittels Nextera Enrichment™ (Illumina™) , Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq2000™/Illumina™), SeqNext Modul (JSI Medical Systems)	AM 9.5.8 / A AA 9.2.7 / A 9.2.11 / A	AS	NextSeq2000™ Illumina™
Primäre Mikrozephalie autosomal rezessiv (ASPM, CENPJ, MCPH1, STIL, WDR62)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library, IlluminaExome Panel) mittels Nextera Enrichment™ (Illumina™) , Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq2000™/Illumina™), SeqNext Modul (JSI Medical Systems)	AM 9.5.8 / A AA 9.2.7 / A 9.2.11 / A	AS	NextSeq2000™ Illumina™
Mikrozephalie (ASPM, MCPH1, NBN, TUBA1A, TUBB2B, WDR62)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library, IlluminaExome Panel) mittels Nextera Enrichment™ (Illumina™) , Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq2000™/Illumina™), SeqNext Modul (JSI Medical Systems)	AM 9.5.8 / A AA 9.2.7 / A 9.2.11 / A	AS	NextSeq2000™ Illumina™
kortikale Mikrationsstörungen (DYNC1H1, GRIN2B, PFAFH1B1, POMGnT1, TUBA1A, TUBB2B)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library, IlluminaExome Panel) mittels Nextera Enrichment™ (Illumina™) , Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq2000™/Illumina™), SeqNext Modul (JSI Medical Systems)	AM 9.5.8 / A AA 9.2.7 / A 9.2.11 / A	AS	NextSeq2000™ Illumina™

Walker-Warburg-Syndrom (B3GNT1, COL4A1, DAG1, FKRP, FKTN, ISPD, LARGE, POMGNT2, POMGnT1, POMK, POMT1, POMT2, TMEM5)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library, IlluminaExome Panel) mittels Nextera Enrichment™ (Illumina™) , Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq2000™/Illumina™), SeqNext Modul (JSI Medical Systems)	AM 9.5.8 / A AA 9.2.7 / A 9.2.11 / A	AS	NextSeq2000™ Illumina™
Aicardie-Goutieres-Syndrom (ADAR, IFIH1, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, SAMHD1, TREX1)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library, IlluminaExome Panel) mittels Nextera Enrichment™ (Illumina™) , Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq2000™/Illumina™), SeqNext Modul (JSI Medical Systems)	AM 9.5.8 / A AA 9.2.7 / A 9.2.11 / A	AS	NextSeq2000™ Illumina™
Pflasterstein-Lissenzephalie (FKRP, FKTN, GPR56, ISPD, LARGE, POMGnT1, POMT1, POMT2, TMEM5)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library, IlluminaExome Panel) mittels Nextera Enrichment™ (Illumina™) , Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq2000™/Illumina™), SeqNext Modul (JSI Medical Systems)	AM 9.5.8 / A AA 9.2.7 / A 9.2.11 / A	AS	NextSeq2000™ Illumina™
Hydrozephalus X-chromosomal (AP1S2, L1CAM, MTM1, OFD1, ZIC3)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library, IlluminaExome Panel) mittels Nextera Enrichment™ (Illumina™) , Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq2000™/Illumina™), SeqNext Modul (JSI Medical Systems)	AM 9.5.8 / A AA 9.2.7 / A 9.2.11 / A	AS	NextSeq2000™ Illumina™
Hydrozephalus (AP1S2, ASNS, COL4A1, FKRP, FKTN, GRIN2B, ISPD, L1CAM, POMGnT1, POMT1, POMT2)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library, IlluminaExome Panel) mittels Nextera Enrichment™ (Illumina™) , Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq2000™/Illumina™), SeqNext Modul (JSI Medical Systems)	AM 9.5.8 / A AA 9.2.7 / A 9.2.11 / A	AS	NextSeq2000™ Illumina™

Pontozerebelläre Hypoplasie (B3GALNT1, CASK, DCX, EXOSC3, RARS2, RELN, SEPSECS, TSEN2, TSEN34, TSEN54, VRK1)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library, IlluminaExome Panel) mittels Nextera Enrichment™ (Illumina™) , Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing- by-Synthesis (NextSeq2000™/Illumina™), SeqNext Modul (JSI Medical Systems)	AM 9.5.8 / A AA 9.2.7 / A 9.2.11 / A	AS	NextSeq2000™ Illumina™
Agenesie/Hypoplasie Corpus callosum (CREBBP, DCC, POMGnT1, POMT1, POMT2, SHH, SIX3, TUBA1A, TUBB2B)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library, IlluminaExome Panel) mittels Nextera Enrichment™ (Illumina™) , Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing- by-Synthesis (NextSeq2000™/Illumina™), SeqNext Modul (JSI Medical Systems)	AM 9.5.8 / A AA 9.2.7 / A 9.2.11 / A	AS	NextSeq2000™ Illumina™
Tubulinopathien (GRIN2B, TUBA1A, TUBB, TUBB2B, TUBB3, TUBG1, TUBB2A)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library, IlluminaExome Panel) mittels Nextera Enrichment™ (Illumina™) , Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing- by-Synthesis (NextSeq2000™/Illumina™), SeqNext Modul (JSI Medical Systems)	AM 9.5.8 / A AA 9.2.7 / A 9.2.11 / A	AS	NextSeq2000™ Illumina™
Hereditäre spastische Paraplegie sporadisch (ATL1, CYP7B1, KIF5A, REEP1, SPAST, SPG11, SPG7, ZFYVE26)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library, IlluminaExome Panel) mittels Nextera Enrichment™ (Illumina™) , Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing- by-Synthesis (NextSeq2000™/Illumina™), SeqNext Modul (JSI Medical Systems)	AM 9.5.8 / A AA 9.2.7 / A 9.2.11 / A	AS	NextSeq2000™ Illumina™
Hereditäre spastische Paraplegie autosomal-dominant (ATL1, BSCL2, HSPD1, KIAA0196, KIF1A, KIF5A, NIPA1, REEP1, REEP2, RTN2, SLC33A1, SPAST, ZFYVE27)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library, IlluminaExome Panel) mittels Nextera Enrichment™ (Illumina™) , Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing- by-Synthesis (NextSeq2000™/Illumina™), SeqNext Modul (JSI Medical Systems)	AM 9.5.8 / A AA 9.2.7 / A 9.2.11 / A	AS	NextSeq2000™ Illumina™

Hereditäre spastische Paraplegie autosomal-rezessiv (CYP7B1, SPG11, SPG7, ZFYVE26)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library, IlluminaExome Panel) mittels Nextera Enrichment™ (Illumina™) , Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq2000™/Illumina™), SeqNext Modul (JSI Medical Systems)	AM 9.5.8 / A AA 9.2.7 / A 9.2.11 / A	AS	NextSeq2000™ Illumina™
Hereditäre spastische Paraplegie X-linked (L1CAM, PLP1, SLC16A2)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library, IlluminaExome Panel) mittels Nextera Enrichment™ (Illumina™) , Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq2000™/Illumina™), SeqNext Modul (JSI Medical Systems)	AM 9.5.8 / A AA 9.2.7 / A 9.2.11 / A	AS	NextSeq2000™ Illumina™
Leukenzephalopathie (EIF2B1, EIF2B2, EIF2B3, EIF2B4, EIF2B5)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library, IlluminaExome Panel) mittels Nextera Enrichment™ (Illumina™) , Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq2000™/Illumina™), SeqNext Modul (JSI Medical Systems)	AM 9.5.8 / A AA 9.2.7 / A 9.2.11 / A	AS	NextSeq2000™ Illumina™
CADASIL-Syndrom (NOTCH3)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library, IlluminaExome Panel) mittels Nextera Enrichment™ (Illumina™) , Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq2000™/Illumina™), SeqNext Modul (JSI Medical Systems)	AM 9.5.8 / A AA 9.2.7 / A 9.2.11 / A	AS	NextSeq2000™ Illumina™
CARASIL-Syndrom (HTRA1)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library, IlluminaExome Panel) mittels Nextera Enrichment™ (Illumina™) , Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq2000™/Illumina™), SeqNext Modul (JSI Medical Systems)	AM 9.5.8 / A AA 9.2.7 / A 9.2.11 / A	AS	NextSeq2000™ Illumina™

Cerebrale Kavernöse Malformationen (CCM2, KRIT1, PDCD10)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library, IlluminaExome Panel) mittels Nextera EnrichmentTM (IlluminaTM) , Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq2000TM/IlluminaTM), SeqNext Modul (JSI Medical Systems)	AM 9.5.8 / A AA 9.2.7 / A 9.2.11 / A	AS	NextSeq2000™ Illumina™
Parkinson klassisch (LRRK2, PARK2, PARK7, PINK1, SNCA, VPS35)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library, IlluminaExome Panel) mittels Nextera EnrichmentTM (IlluminaTM) , Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq2000TM/IlluminaTM), SeqNext Modul (JSI Medical Systems)	AM 9.5.8 / A AA 9.2.7 / A 9.2.11 / A	AS	NextSeq2000™ Illumina™
Parkinson early onset (PARK2, PARK7, PINK1, SNCA)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library, IlluminaExome Panel) mittels Nextera EnrichmentTM (IlluminaTM) , Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq2000TM/IlluminaTM), SeqNext Modul (JSI Medical Systems)	AM 9.5.8 / A AA 9.2.7 / A 9.2.11 / A	AS	NextSeq2000™ Illumina™
Spastische Ataxie (SACS)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library, IlluminaExome Panel) mittels Nextera EnrichmentTM (IlluminaTM) , Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq2000TM/IlluminaTM), SeqNext Modul (JSI Medical Systems)	AM 9.5.8 / A AA 9.2.7 / A 9.2.11 / A	AS	NextSeq2000™ Illumina™
Mukoviszidose (CFTR)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library, IlluminaExome Panel) mittels Nextera EnrichmentTM (IlluminaTM) , Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq2000TM/IlluminaTM), SeqNext Modul (JSI Medical Systems)	AM 9.5.8 / A AA 9.2.7 / A 9.2.11 / A	AS	NextSeq2000™ Illumina™

Infantile und neonatale Cholestase (ABCB11, ABCB4, ATP8B1, CLDN1, DCDC2, JAG1, SERPINA1, SLC25A13)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library, IlluminaExome Panel) mittels Nextera Enrichment™ (Illumina™) , Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq2000™/Illumina™), SeqNext Modul (JSI Medical Systems)	AM 9.5.8 / A AA 9.2.7 / A 9.2.11 / A	AS	NextSeq2000™ Illumina™
Progressive Familiäre intrahepatische Cholestase (Typ 1, 2, 3, 4 und 5), BRIC, Schwangerschaftscholestase und Hypercholanämie (ABCB11, ABCB4, ATP7B, ATP8B1, BAAT, NR1H4, TJP2)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library, IlluminaExome Panel) mittels Nextera Enrichment™ (Illumina™) , Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq2000™/Illumina™), SeqNext Modul (JSI Medical Systems)	AM 9.5.8 / A AA 9.2.7 / A 9.2.11 / A	AS	NextSeq2000™ Illumina™
Kongenitale Gallensäure-Synthese Defekte (ABCD3, ACOX2, AKR1D1, AMACR, BAAT, CYP7B1, HSD3B7, VIPAS39, VPS33B)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library, IlluminaExome Panel) mittels Nextera Enrichment™ (Illumina™) , Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq2000™/Illumina™), SeqNext Modul (JSI Medical Systems)	AM 9.5.8 / A AA 9.2.7 / A 9.2.11 / A	AS	NextSeq2000™ Illumina™
Steatosis Hepatis im Kindesalter (ALDOA, ALDOB, ALMS1, ATP7B, LIPA, SLC25A13)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library, IlluminaExome Panel) mittels Nextera Enrichment™ (Illumina™) , Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq2000™/Illumina™), SeqNext Modul (JSI Medical Systems)	AM 9.5.8 / A AA 9.2.7 / A 9.2.11 / A	AS	NextSeq2000™ Illumina™
Simpson-Golabi-Behmel-Syndrom (GPC3, GPC4, OFD1)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library, IlluminaExome Panel) mittels Nextera Enrichment™ (Illumina™) , Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq2000™/Illumina™), SeqNext Modul (JSI Medical Systems)	AM 9.5.8 / A AA 9.2.7 / A 9.2.11 / A	AS	NextSeq2000™ Illumina™

Skelettdysplasie (DYNC2L1, EVC, EVC2, WDR35)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library, IlluminaExome Panel) mittels Nextera Enrichment™ (Illumina™) , Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq2000™/Illumina™), SeqNext Modul (JSI Medical Systems)	AM 9.5.8 / A AA 9.2.7 / A 9.2.11 / A	AS	NextSeq2000™ Illumina™
Skelettdysplasie fetal (COL1A1, COL1A2, COL2A1, EVC, EVC2, FGFR3)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library, IlluminaExome Panel) mittels Nextera Enrichment™ (Illumina™) , Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq2000™/Illumina™), SeqNext Modul (JSI Medical Systems)	AM 9.5.8 / A AA 9.2.7 / A 9.2.11 / A	AS	NextSeq2000™ Illumina™
Treacher-Collins-Syndrom (TCOF1, POLR1D, POLR1C, POLR1A, EFTUD2)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library, IlluminaExome Panel) mittels Nextera Enrichment™ (Illumina™) , Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq2000™/Illumina™), SeqNext Modul (JSI Medical Systems)	AM 9.5.8 / A AA 9.2.7 / A 9.2.11 / A	AS	NextSeq2000™ Illumina™
Faziale Dysostosen (DHODH, EDNRA, EFTUD2, POLR1D, POLR1C, POLR1A, SF3B4, TCOF1, TXNL4A)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library, IlluminaExome Panel) mittels Nextera Enrichment™ (Illumina™) , Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq2000™/Illumina™), SeqNext Modul (JSI Medical Systems)	AM 9.5.8 / A AA 9.2.7 / A 9.2.11 / A	AS	NextSeq2000™ Illumina™
Polydaktylie postaxial (DHCR7, EVC, EVC2, FGFR2, GLI3, OFD1)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library, IlluminaExome Panel) mittels Nextera Enrichment™ (Illumina™) , Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq2000™/Illumina™), SeqNext Modul (JSI Medical Systems)	AM 9.5.8 / A AA 9.2.7 / A 9.2.11 / A	AS	NextSeq2000™ Illumina™

Gorlin-Golz-Syndrom/Basalzellnävus-Syndrom (PTCH1, PTCH2, SUFU)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library, IlluminaExome Panel) mittels Nextera Enrichment™ (Illumina™) , Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq2000™/Illumina™), SeqNext Modul (JSI Medical Systems)	AM 9.5.8 / A AA 9.2.7 / A 9.2.11 / A	AS	NextSeq2000™ Illumina™
Ektodermale-Dysplasie (EDA, EDAR, EDARADD, TP63, WNT10A)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library, IlluminaExome Panel) mittels Nextera Enrichment™ (Illumina™) , Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq2000™/Illumina™), SeqNext Modul (JSI Medical Systems)	AM 9.5.8 / A AA 9.2.7 / A 9.2.11 / A	AS	NextSeq2000™ Illumina™
Septooptische Dysplasie (CDON, DISP1, EMX2, FGF8, FGFR1, GLI2, HESX1, SHH, SIX3, TGIF1, ZIC2)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library, IlluminaExome Panel) mittels Nextera Enrichment™ (Illumina™) , Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq2000™/Illumina™), SeqNext Modul (JSI Medical Systems)	AM 9.5.8 / A AA 9.2.7 / A 9.2.11 / A	AS	NextSeq2000™ Illumina™
numerische Chromosomenstörungen (Chromosomen 13, 18 und 21, Geschlechtschromosomen X und Y)	genomische DNA, EDTA-Blut	Pränataler PCR-Schnelltest: quantitative Fluoreszenz-PCR, Kapillargelelektrophorese, Devyser	AM 9.5.9 / A 9.2.6 / A 9.2.12 / A	AS AS	3500xL Dx- Genetic Analyzer
Kontaminationsausschluss	genomische DNA, EDTA-Blut	Powerplex16: größenspezifische DNA-Fragmentanalyse in F-PCR	AM 9.5.10 / A 9.2.6 / A 9.2.13 / A	AS AS	3500xL Dx- Genetic Analyzer
Monogene Erkrankungen - Testsystem (analysierte Gene siehe Hintergrundliste)	genomische DNA, EDTA-Blut, Lymphozyten (FACS), Polkörper, TEB	Multiplex PCR System, 2 stufig mit gekoppelten Markern und direktem Mutationsnachweis	AA 9.6.2 / A		3500xL Dx- Genetic Analyzer

Monogene Erkrankungen - Zyklus	Einzelzellen aus peripherem Blut (EDTA-Blut), Polkörper, Trophektodermbiopsie	Polymerasekettenreaktion (PCR) allelspezifische Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung), SeqPatient Modul (JSI Medical Systems) Mikro-/ Mini-Satellitenanalyse (Fragmentanalyse)	AA 9.6.4 / A AM 9.5.2 / A 9.5.5 / A 9.2.6 / A 9.2.9 / A AM 9.5.13 / A AM 9.5.14 / A AS 9.2.16 / A AS 9.2.17 / A	3500xL Dx- Genetic Analyzer AM AS AS
--------------------------------	---	---	---	---