

Liste Untersuchungsmethoden im flexiblen Geltungsbereich

Stand 07.12.2021

Untersuchungsart:
Chromosomenanalyse**

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version	Gerät	CE-Verfahren	in Haus-Verfahren
angeborener Chromosomensatz	Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten, Plazentagewebe, Abortgewebe, Fibroblasten	Chromosomenbänderungsanalyse	AM 7.2.1/K AM 7.2.2/H AM 7.2.3/G AM 7.2.4/G AM 7.2.5/H AM 7.2.7/H AM 7.2.10/I AM 7.2.11/I AM 7.2.12/F	Mikroskope von Zeiss		x
angeborener Chromosomensatz	Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten, Plazentagewebe, Abortgewebe, Fibroblasten, Mundschleimhautzellen	Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung	AM 7.2.9/G AM 7.2.14/E AM 7.2.48/E	Fluoreszenz-Mikroskop von Zeiss		x

Untersuchungsart:
Molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)**

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version	Gerät	CE-Verfahren	in Haus-Verfahren
22q11.2-Mikrodeletionssyndrom (22q11.2)	genomische DNA, EDTA-Blut	Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA), MLPA Modul (JSI Medical Systems)	AA 7.3.50/D	3500xL Dx- Genetic Analyzer	x	
Kopienzahlveränderungen (CNV) (Regionen laut MLPA-Kit)	genomische DNA, EDTA-Blut	Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA), MLPA Modul (JSI Medical Systems)	AA 7.3.80/B	3500xL Dx- Genetic Analyzer	x	
Achondrogenesis 1a (TRIP11)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung), SeqPatient Modul (JSI Medical Systems)	AA 7.3.64/C	3500xL Dx- Genetic Analyzer		x
Achondroplasie (FGFR3)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung), SeqPatient Modul (JSI Medical Systems)	AA 7.3.27/E	3500xL Dx- Genetic Analyzer		x
Acrofaziale Dysostose (SF3B4, DHODH)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung), SeqPatient Modul (JSI Medical Systems)	AA 7.3.68/D	3500xL Dx- Genetic Analyzer		x

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)	AA 7.3.1/E	3500xL Dx- Genetic Analyzer		x
Andermann-Syndrom (KCC3)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung), SeqPatient Modul (JSI Medical Systems) Mikro-/ Mini-Satellitenanalyse (Fragmentanalyse)	AA 7.3.21/E	3500xL Dx- Genetic Analyzer		x
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)	AA 7.3.2/E	3500xL Dx- Genetic Analyzer		x
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)	AA 7.3.62/D	3500xL Dx- Genetic Analyzer		x
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)	AA 7.3.58/C	3500xL Dx- Genetic Analyzer		x
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)	AA 7.3.3/F	3500xL Dx- Genetic Analyzer		x
AZF-Deletion	genomische DNA, EDTA-Blut	größen-spezifische DNA-Fragmentanalyse in F-PCR (Stufe 1) bzw. mit Agarosegel (Stufe 2)	AA 7.3.52/D	3500xL Dx- Genetic Analyzer / Gelelektrophorese		x

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)	AA 7.3.48/E	3500xL Dx- Genetic Analyzer		x
Bainbridge-Ropers-Syndrom (ASXL3)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung), SeqPatient Modul (JSI Medical Systems)	AA 7.3.72/C	3500xL Dx- Genetic Analyzer		x
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)	AA 7.3.29/E	3500xL Dx- Genetic Analyzer		x
Branchio-Okulo-Faziales Syndrom (TFAP2A)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung), SeqPatient Modul (JSI Medical Systems)	AA 7.3.37/D	3500xL Dx- Genetic Analyzer		x
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)	AA 7.3.23/F	3500xL Dx- Genetic Analyzer		x
Familiäre Candidose, Typ 2 (CARD9)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung), SeqPatient Modul (JSI Medical Systems)	AA 7.3.70/B	3500xL Dx- Genetic Analyzer		x
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	AA 7.3.5/I	3500xL Dx- Genetic Analyzer		x

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	AA 7.3.34/F	3500xL Dx- Genetic Analyzer		x
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)	AA 7.3.6/E	3500xL Dx- Genetic Analyzer		x
Dubin-Johnson-Syndrom (ABCC2)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung), SeqPatient Modul (JSI Medical Systems)	AA 7.3.81/A	3500xL Dx- Genetic Analyzer		x
Hypohidrotische ektodermale 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)	AA 7.3.11/F	3500xL Dx- Genetic Analyzer		x
Enzephalopathie, akute, infektionsinduzierte nekrotisierende (RANBP2)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung), SeqPatient Modul (JSI Medical Systems)	AA 7.3.65/C	3500xL Dx- Genetic Analyzer		x
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	AA 7.3.35/E	3500xL Dx- Genetic Analyzer		x
FAT4 -assoziierte Erkrankungen (FAT4)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung), SeqPatient Modul (JSI Medical Systems)	AA 7.3.78/A	3500xL Dx- Genetic Analyzer		x

FGFR-assoziierte Kraniosynostosen (FGFR1, FGFR2, FGFR3)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung), SeqPatient Modul (JSI Medical Systems)	AA 7.3.7/F	3500xL Dx- Genetic Analyzer		x
FLNA-assoziierte Skelettdysplasien (FLNA)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung), SeqPatient Modul (JSI Medical Systems)	AA 7.3.30/F	3500xL Dx- Genetic Analyzer		x
FLNB-assoziierte Skelettdysplasien (FLNB)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung), SeqPatient Modul (JSI Medical Systems)	AA 7.3.39/D	3500xL Dx- Genetic Analyzer		x
FOXC1-assoziierte Enzephalopathie (FOXC1)	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)	AA 7.3.54/D	3500xL Dx- Genetic Analyzer		x
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)	AA 7.3.40/D	3500xL Dx- Genetic Analyzer		x
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	AA 7.3.9/F	3500xL Dx- Genetic Analyzer		x
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)	AA 7.3.55/C	3500xL Dx- Genetic Analyzer		x

Glucose-6-Phosphat-Dehydrogenase-Mangel (G6PD)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung), SeqPatient Modul (JSI Medical Systems)	AA 7.3.32/E	3500xL Dx- Genetic Analyzer		x
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)	AA 7.3.67/C	3500xL DX- Genetic Analyzer		x
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)	AA 7.3.10/G	3500xL Dx- Genetic Analyzer		x
Hydranenzephalie bzw. Hydranenzephalie-Hydrozephalie-Syndrom (Fowler-Syndrom) (FLVCR2)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung), SeqPatient Modul (JSI Medical Systems)	AA 7.3.59/C	3500xL Dx- Genetic Analyzer		x
Hypochondroplasie (FGFR3)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung), SeqPatient Modul (JSI Medical Systems)	AA 7.3.28/E	3500xL Dx- Genetic Analyzer		x
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)	AA 7.3.69/D	3500xL Dx- Genetic Analyzer		x
Immundysregulation, Polyendokrinopathie und Enteropathie, X-chromosomal (FOXP3)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung), SeqPatient Modul (JSI Medical Systems)	AA 7.3.41/D	3500xL Dx- Genetic Analyzer		x
Kallmann-Syndrom (KAL1, FGFR1, PROKR2, 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)	AA 7.3.13/E	3500xL Dx- Genetic Analyzer		x

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)	AA 7.3.82/B	3500xL Dx- Genetic Analyzer		x
KIF7- assoziierte Erkrankungen (KIF7)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung), SeqPatient Modul (JSI Medical Systems)	AA 7.3.79/A	3500xL Dx- Genetic Analyzer		x
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)	AA 7.3.42/D	3500xL Dx- Genetic Analyzer		x
LAL-Defizienz (Mangel an lysosomaler saurer Lipase) (LIPA)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung), SeqPatient Modul (JSI Medical Systems)	AA 7.3.83/A	3500xL Dx- Genetic Analyzer		x
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)	AA 7.3.43/D	3500xL Dx- Genetic Analyzer		x
erbliche diffuse Leukenzephalopathie mit Sphroiden (HDLS) (CSF1R)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung)	AA 7.3.63/C	3500xL Dx- Genetic Analyzer		x
Leukenzephalopathie mit VWWM (EIF2B5)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung)	AA 7.3.76/B	3500xL Dx- Genetic Analyzer		x
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)	AA 7.3.14/I	3500xL Dx- Genetic Analyzer		x

LH/CG-Rezeptor-assoziierte Hormonstörungen (LHCGR)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung), SeqPatient Modul (JSI Medical Systems)	AA 7.3.56/C	3500xL Dx- Genetic Analyzer		x
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)	AA 7.3.60/D	3500xL Dx- Genetic Analyzer		x
Metachromatische Leukodystrophie (ARSA)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung), SeqPatient Modul (JSI Medical Systems)	AA 7.3.53/ E	3500xL Dx- Genetic Analyzer		x
Mikrotie (HOXA2)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung), SeqPatient Modul (JSI Medical Systems)	AA 7.3.66/C	3500xL Dx- Genetic Analyzer		x
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	AA 7.3.47/I	3500xL Dx- Genetic Analyzer		x
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)	AA 7.3.71/B	3500xL Dx- Genetic Analyzer		x
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)	AA 7.3.33/F	3500xL Dx- Genetic Analyzer		x
Mukoviszidose (CFTR)	genomische DNA, EDTA-Blut	allelspezifische Polymerasekettenreaktion (PCR) (Fragmentanalyse), Elucigene	AM 7.2.56 /B	3500xL Dx- Genetic Analyzer		x

CBAVD (CFTR)	genomische DNA, EDTA-Blut	allelspezifische Polymerasekettenreaktion (PCR) (Fragmentanalyse), Elucigene	AM 7.2.56 /B	3500xL Dx- Genetic Analyzer		x
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)	AA 7.3.8/E	3500xL Dx- Genetic Analyzer		x
P63-assoziierte Erkrankungen (p63)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung), SeqPatient Modul (JSI Medical Systems)	AA 7.3.15/F	3500xL Dx- Genetic Analyzer		x
Periventrikuläre noduläre Heterotopien (FLNA, ARFGF2, 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)	AA 7.3.16/E	3500xL Dx- Genetic Analyzer		x
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)	AA 7.3.20/G	3500xL Dx- Genetic Analyzer		x
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)	AA 7.3.75/A	3500xL Dx- Genetic Analyzer		x
Saethre-Chatzen-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)	AA 7.3.17/E	3500xL Dx- Genetic Analyzer		x
Schilddrüsenhormonresistenz (THRB)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung), SeqPatient Modul (JSI Medical Systems)	AA 7.3.77/B	3500xL Dx- Genetic Analyzer		x

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)	AA 7.3.74/A	3500xL Dx- Genetic Analyzer		x
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)	AA 7.3.44/D	3500xL Dx- Genetic Analyzer		x
SLC26A2-assoziierte Skelettdysplasien (SLC26A2)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung), SeqPatient Modul (JSI Medical Systems)	7.3.36/D	3500xL Dx- Genetic Analyzer		x
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)	AA 7.3.25/F	3500xL Dx- Genetic Analyzer		x
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	AA 7.3.24/G	3500xL Dx- Genetic Analyzer		x
Surfactant-Dysfunktion, pulmonale (ABCA3, STFPB, SFTPC, CSF2RA)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung), SeqPatient Modul (JSI Medical Systems)	AA 7.3.45/D	3500xL Dx- Genetic Analyzer		x
TCTN3 -assoziiertes Oro-fazio- digitales Syndrom IV	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung), SeqPatient Modul (JSI Medical Systems)	AA 7.3.73/B	3500xL Dx- Genetic Analyzer		x

Thanatophore Dysplasie (FGFR3)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung), SeqPatient Modul (JSI Medical Systems)	AA 7.3.26/E	3500xL Dx- Genetic Analyzer		x
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)	AA 7.3.18/F	3500xL Dx- Genetic Analyzer		x
Trimethylaminurie (FMO3)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung), SeqPatient Modul (JSI Medical Systems)	AA 7.3.46/D	3500xL Dx- Genetic Analyzer		x
TUBB3- assoziierte komplexe Hirnentwicklungsstörung (TUBB3)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung), SeqPatient Modul (JSI Medical Systems)	AA 7.3.61/C	3500xL Dx- Genetic Analyzer		x
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)	AA 7.3.12/F	3500xL Dx- Genetic Analyzer		x
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)	AA 7.3.51/C	3500xL Dx- Genetic Analyzer		x
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)	AA 7.3.22/E	3500xL Dx- Genetic Analyzer		x

Holoprosenzephalie (CDON, DISP1, FGF8, FGF1, GLI2, SHH, SIX3, SUFU, TGIF1, ZIC2)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library, IlluminaExome Panel) mittels Nextera EnrichmentTM (IlluminaTM), Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq500TM/IlluminaTM), SeqNext Modul (CF-Medical Systems)	AA.7.3.84/A	NextSeq500™ Illumina™		x
Lissenzephalie (DCX, PAFAH1B1, ARX, TUBA1A, TUBB2B, TUBG1, DYNC1H1)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library, IlluminaExome Panel) mittels Nextera EnrichmentTM (IlluminaTM), Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq500TM/IlluminaTM), SeqNext Modul (CF-Medical Systems)	AA.7.3.84/A	NextSeq500™ Illumina™		x
Lissenzephalie mit Kleinhirnhypoplasie (CASK, RELN, TUBA1A, TUBB2B, VLDLR)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library, IlluminaExome Panel) mittels Nextera EnrichmentTM (IlluminaTM), Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq500TM/IlluminaTM), SeqNext Modul (CF-Medical Systems)	AA.7.3.84/A	NextSeq500™ Illumina™		x
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 EnrichmentTM (IlluminaTM), Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq500TM/IlluminaTM), SeqNext Modul (CF-Medical Systems)	AA.7.3.84/A	NextSeq500™ Illumina™		x
Periventriculäre noduläre Heterotopien (ARF1, ARFGF2, ERMARD, FLNA, MAP1B, NEDD4L, TUBA1A)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library, IlluminaExome Panel) mittels Nextera EnrichmentTM (IlluminaTM), Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq500TM/IlluminaTM), SeqNext Modul (CF-Medical Systems)	AA.7.3.84/A	NextSeq500™ Illumina™		x
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 EnrichmentTM (IlluminaTM), Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq500TM/IlluminaTM), SeqNext Modul (CF-Medical Systems)	AA.7.3.84/A	NextSeq500™ Illumina™		x

Primäre Mikrozephalie autosomal rezessiv (ASPM, CENPJ, MCPH1, STIL, WDR62)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library, IlluminaExome Panel) mittels Nextera EnrichmentTM (IlluminaTM), Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq500TM/IlluminaTM), SeqNext Modul (CF-Medical-Systems)	AA.7.3.84/A	NextSeq500™ Illumina™		x
Mikrozephalie (ASPM, MCPH1, NBN, TUBA1A, TUBB2B, WDR62)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library, IlluminaExome Panel) mittels Nextera EnrichmentTM (IlluminaTM), Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq500TM/IlluminaTM), SeqNext Modul (CF-Medical-Systems)	AA.7.3.84/A	NextSeq500™ Illumina™		x
kortikale Mikrationsstörungen (DYNC1H1, GRIN2B, PFAFH1B1, POMGnt1, TUBA1A, TUBB2B)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library, IlluminaExome Panel) mittels Nextera EnrichmentTM (IlluminaTM), Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq500TM/IlluminaTM), SeqNext Modul (CF-Medical-Systems)	AA.7.3.84/A	NextSeq500™ Illumina™		x
Walker-Warburg-Syndrom (B3GNT1, COL4A1, DAG1, FKR, FKTN, ISPD, LARGE, POMGNT2, POMGnT1, POMK, POMT1, POMT2, TMEM5)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library, IlluminaExome Panel) mittels Nextera EnrichmentTM (IlluminaTM), Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq500TM/IlluminaTM), SeqNext Modul (CF-Medical-Systems)	AA.7.3.84/A	NextSeq500™ Illumina™		x
Aicardie-Goutieres-Syndrom (ADAR, IFIH1, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, SAMHD1, TREX1)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library, IlluminaExome Panel) mittels Nextera EnrichmentTM (IlluminaTM), Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq500TM/IlluminaTM), SeqNext Modul (CF-Medical-Systems)	AA.7.3.84/A	NextSeq500™ Illumina™		x
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 EnrichmentTM (IlluminaTM), Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq500TM/IlluminaTM), SeqNext Modul (CF-Medical-Systems)	AA.7.3.84/A	NextSeq500™ Illumina™		x

Hydrozephalus X-chromosomal (AP1S2, L1CAM, MTM1, OFD1, ZIC3)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library, IlluminaExome Panel) mittels Nextera EnrichmentTM (IlluminaTM), Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq500TM/IlluminaTM), SeqNext Modul (CF-Medical Systems)	AA.7.3.84/A	NextSeq500™ Illumina™		x
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 EnrichmentTM (IlluminaTM), Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq500TM/IlluminaTM), SeqNext Modul (CF-Medical Systems)	AA.7.3.84/A	NextSeq500™ Illumina™		x
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 EnrichmentTM (IlluminaTM), Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq500TM/IlluminaTM), SeqNext Modul (CF-Medical Systems)	AA.7.3.84/A	NextSeq500™ Illumina™		x
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 EnrichmentTM (IlluminaTM), Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq500TM/IlluminaTM), SeqNext Modul (CF-Medical Systems)	AA.7.3.84/A	NextSeq500™ Illumina™		x
Tubulinopathien (GRIN2B, TUBA1A, TUBB, TUBB2B, TUBB3, TUBG1, TUBB2A)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library, IlluminaExome Panel) mittels Nextera EnrichmentTM (IlluminaTM), Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq500TM/IlluminaTM), SeqNext Modul (CF-Medical Systems)	AA.7.3.84/A	NextSeq500™ Illumina™		x
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 EnrichmentTM (IlluminaTM), Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq500TM/IlluminaTM), SeqNext Modul (CF-Medical Systems)	AA.7.3.84/A	NextSeq500™ Illumina™		x

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 EnrichmentTM (IlluminaTM) , Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq500TM/IlluminaTM), SeqNext Modul (CF-Medical-Systeme)	AA.7.3.84/A	NextSeq500™ Illumina™		x
Hereditäre spastische Paraplegie autosomal-rezessiv (CYP7B1, SPG11, SPG7, ZFYVE26)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library, IlluminaExome Panel) mittels Nextera EnrichmentTM (IlluminaTM) , Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq500TM/IlluminaTM), SeqNext Modul (CF-Medical-Systeme)	AA.7.3.84/A	NextSeq500™ Illumina™		x
Hereditäre spastische Paraplegie X-linked (L1CAM, PLP1, SLC16A2)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library, IlluminaExome Panel) mittels Nextera EnrichmentTM (IlluminaTM) , Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq500TM/IlluminaTM), SeqNext Modul (CF-Medical-Systeme)	AA.7.3.84/A	NextSeq500™ Illumina™		x
Leukenzephalopathie (EIF2B1, EIF2B2, EIF2B3, EIF2B4, EIF2B5)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library, IlluminaExome Panel) mittels Nextera EnrichmentTM (IlluminaTM) , Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq500TM/IlluminaTM), SeqNext Modul (CF-Medical-Systeme)	AA.7.3.84/A	NextSeq500™ Illumina™		x
CADASIL-Syndrom (NOTCH3)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library, IlluminaExome Panel) mittels Nextera EnrichmentTM (IlluminaTM) , Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq500TM/IlluminaTM), SeqNext Modul (CF-Medical-Systeme)	AA.7.3.84/A	NextSeq500™ Illumina™		x
CARASIL-Syndrom (HTRA1)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library, IlluminaExome Panel) mittels Nextera EnrichmentTM (IlluminaTM) , Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq500TM/IlluminaTM), SeqNext Modul (CF-Medical-Systeme)	AA.7.3.84/A	NextSeq500™ Illumina™		x

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 (NextSeq500TM/IlluminaTM), SeqNext Modul (CF-Medical-Systeme)	AA.7.3.84/A	NextSeq500™ Illumina™		x
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 (NextSeq500TM/IlluminaTM), SeqNext Modul (CF-Medical-Systeme)	AA.7.3.84/A	NextSeq500™ Illumina™		x
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 (NextSeq500TM/IlluminaTM), SeqNext Modul (CF-Medical-Systeme)	AA.7.3.84/A	NextSeq500™ Illumina™		x
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 (NextSeq500TM/IlluminaTM), SeqNext Modul (CF-Medical-Systeme)	AA.7.3.84/A	NextSeq500™ Illumina™		x
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 (NextSeq500TM/IlluminaTM), SeqNext Modul (CF-Medical-Systeme)	AA.7.3.86/A	NextSeq500™ Illumina™		x
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 EnrichmentTM (IlluminaTM) , Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq500TM/IlluminaTM), SeqNext Modul (CF-Medical-Systeme)	AA.7.3.86/A	NextSeq500™ Illumina™		x

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 EnrichmentTM (IlluminaTM) , Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq500TM/IlluminaTM), SeqNext Modul (CF-Medical-Systeme)	AA.7.3.86/A	NextSeq500™ Illumina™		x
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 EnrichmentTM (IlluminaTM) , Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq500TM/IlluminaTM), SeqNext Modul (CF-Medical-Systeme)	AA.7.3.86/A	NextSeq500™ Illumina™		x
Steatosis Hepatis im Kindesalter (ALDOA, ALDOB, ALMS1, ATP7B, LIPA, SLC25A13)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library, IlluminaExome Panel) mittels Nextera EnrichmentTM (IlluminaTM) , Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq500TM/IlluminaTM), SeqNext Modul (CF-Medical-Systeme)	AA.7.3.86/A	NextSeq500™ Illumina™		x
Simpson-Golabi-Behmel-Syndrom (GPC3, GPC4, OFD1)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library, IlluminaExome Panel) mittels Nextera EnrichmentTM (IlluminaTM) , Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq500TM/IlluminaTM), SeqNext Modul (CF-Medical-Systeme)	AA.7.3.85/A	NextSeq500™ Illumina™		x
Skelettdysplasie (DYNC2L1, EVC, EVC2, WDR35)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library, IlluminaExome Panel) mittels Nextera EnrichmentTM (IlluminaTM) , Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq500TM/IlluminaTM), SeqNext Modul (CF-Medical-Systeme)	AA.7.3.85/A	NextSeq500™ Illumina™		x
Skelettdysplasie fetal (COL1A1, COL1A2, COL2A1, EVC, EVC2, FGFR3)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library, IlluminaExome Panel) mittels Nextera EnrichmentTM (IlluminaTM) , Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq500TM/IlluminaTM), SeqNext Modul (CF-Medical-Systeme)	AA.7.3.85/A	NextSeq500™ Illumina™		x

Treacher-Collins-Syndrom (TCOF1, POLR1D, POLR1C, POLR1A, EFTUD2)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library, IlluminaExome Panel) mittels Nextera EnrichmentTM (IlluminaTM), Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq500TM/IlluminaTM), SeqNext Modul (CI-Medical-Systeme)	AA.7.3.85/A	NextSeq500™ Illumina™		x
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 EnrichmentTM (IlluminaTM), Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq500TM/IlluminaTM), SeqNext Modul (CI-Medical-Systeme)	AA.7.3.84/A	NextSeq500™ Illumina™		x
Polydaktylie postaxial (DHCR7, EVC, EVC2, FGFR2, GLI3, OFD1)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library, IlluminaExome Panel) mittels Nextera EnrichmentTM (IlluminaTM), Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq500TM/IlluminaTM), SeqNext Modul (CI-Medical-Systeme)	AA.7.3.85/A	NextSeq500™ Illumina™		x
Gorlin-Golz-Syndrom/Basalzellnävus-Syndrom (PTCH1, PTCH2, SUFU)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library, IlluminaExome Panel) mittels Nextera EnrichmentTM (IlluminaTM), Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq500TM/IlluminaTM), SeqNext Modul (CI-Medical-Systeme)	AA.7.3.85/A	NextSeq500™ Illumina™		x
Ektodermale-Dysplasie (EDA, EDAR, EDARADD, TP63, WNT10A)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library, IlluminaExome Panel) mittels Nextera EnrichmentTM (IlluminaTM), Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq500TM/IlluminaTM), SeqNext Modul (CI-Medical-Systeme)	AA.7.3.85/A	NextSeq500™ Illumina™		x
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 EnrichmentTM (IlluminaTM), Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq500TM/IlluminaTM), SeqNext Modul (CI-Medical-Systeme)	AA.7.3.84/A	NextSeq500™ Illumina™		x
numerische Chromosomenstörungen (Chromosomen 13, 18 und 21, Geschlechtschromosomen X und Y)	genomische DNA, EDTA-Blut	Pränataler PCR-Schnelltest: quantitative Fluoreszenz-PCR, Kapillargelelektrophorese, Devyser	AM 7.2.54/ E	3500xL Dx- Genetic Analyzer		x

Kontaminationsausschluss	genomische DNA, EDTA-Blut	Powerplex16: größenspezifische DNA-Fragmentanalyse in F-PCR	AM7.2.29/H	3500xL Dx- Genetic Analyzer		x
Monogene Erkrankungen	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 (Fingerprinting)	AA 7.4.32/ D	3500xL Dx- Genetic Analyzer		x