

Aktuelle Liste der Verfahren im Akkreditierungsbereich D-ML-13206-01-00

Gültig ab: 12.04.2024

CeGaT GmbH
Paul-Ehrlich-Straße 23, 72076 Tübingen

Untersuchungen im Bereich:

Medizinische Laboratoriumsdiagnostik

Untersuchungsgebiete:

Humangenetik (Molekulare Humangenetik, Zytogenetik)

Liste Verfahren im Akkreditierten Bereich D-ML-13206-01-00

Innerhalb der mit ** gekennzeichneten Untersuchungsbereiche ist dem Laboratorium, ohne dass es einer vorherigen Information und Zustimmung der Deutschen Akkreditierungsstelle GmbH bedarf, die Modifizierung sowie Weiter- und Neuentwicklung von Untersuchungsverfahren gestattet.

Untersuchungsgebiet: Humangenetik (Zytogenetik)

**Untersuchungsart:
Chromosomenanalyse**

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät
Imbalancen im Genom (Duplikationen/Deletionen)	EDTA-Blut DNA aus Blut genomische DNA	Molekulare Karyotypisierung mittels Array-Analyse (Array-CGH)	L-MG-0001 (V19), L-MG-0001a (V10), L-MG-0028b (V01), L-MG-0028c (V01), L-MG-0028d (V01), L-MG-0028e (V01), L-MG-0021 (V08), L-MG- 0021c (V02), B-0001 (V19) B-0003 (V05)	Array-CGH Agilent SureScan DX

Untersuchungsgebiet: Humangenetik (Molekulare Humangenetik)

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

Genotypisierung definierter varianter Allele

Indikation und Analyt (Gen/e, Variante/n)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät
Indikationen und Gene:	Material:	Untersuchungstechnik/Stufendiagn ostik (Stufe 1, Stufe 2, Stufe 3):	L-MG-0001 (V19), L-MG-0001a (V10), L-MG-0001d (V05), L-MG-0028b (V01), L-MG-0028c (V01), L-MG-	Methoden:

Liste Verfahren im Akkreditierten Bereich D-ML-13206-01-00

https://www.cephat.de/diagnostik/einzelgen-diagnostik/#tab-id-1-active	https://www.cephat.de/diagnostik/einzelgen-diagnostik/#tab-id-3-active	https://www.cephat.de/diagnostik/einzelgen-diagnostik/#tab-id-1-active	0028d (V01), L-MG-0028e (V01), L-MG-KSA-0011 (V02), L-MG-KSA-0012 (V06), L-MG-KSA-0013 (V06), L-MG-KSA-0014 (V03), L-MG-KSA-0015 (V02), L-MG-KSA-0016 (V04), L-MG-KSA-0017 (V03), L-MG-KSA-0018 (V03), L-MG-0023 (V03), L-MG-0005 (V13), B-0001 (V19)	https://www.cephat.de/diagnostik/einzelgen-diagnostik/#tab-id-2-active
Beckwith-Wiedemann-Syndrom (BWS) Genregion 11p15 UPD11 OMIM# 130650	EDTA-Blut DNA aus Lymphozyten	PCR, Sanger-Sequenzierung, Methylierungs-MLPA	L-MG-0001 (V19), L-MG-0001a (V10), L-MG-0001d (V05), L-MG-0028b (V01), L-MG-0028c (V01), L-MG-0028d (V01), L-MG-0028e (V01), L-MG-KSA-0011 (V02), L-MG-KSA-0012 (V06), L-MG-KSA-0013 (V06), L-MG-KSA-0014 (V03), L-MG-KSA-0015 (V02), L-MG-KSA-0016 (V04), L-MG-KSA-0017 (V03), L-MG-KSA-0018 (V03), L-MG-0023 (V03), L-MG-0005 (V13), B-0001 (V19)	Thermocycler, ABI 3730
Prader-Willi-Syndrom (PWS) OMIM# 176270 , Angelman-Syndrom (AS) OMIM# 105830 , Analyse des Methylierungsstatus und Deletions-Analyse SNRPN-Region 15q11-13 UPD15 (UBE3A-Gen)	EDTA-Blut DNA aus Lymphozyten	PCR, Sanger-Sequenzierung, Methylierungs-MLPA	L-MG-0001 (V19), L-MG-0001a (V10), L-MG-0001d (V05), L-MG-0028b (V01), L-MG-0028c (V01), L-MG-0028d (V01), L-MG-0028e (V01), L-MG-KSA-0011 (V02), L-MG-KSA-0012 (V06), L-MG-KSA-0013 (V06), L-MG-KSA-0014 (V03), L-MG-KSA-0015 (V02), L-MG-KSA-0016 (V04), L-MG-KSA-0017 (V03), L-MG-KSA-0018 (V03), L-MG-0023 (V03), L-MG-0005 (V13), B-0001 (V19)	Thermocycler, ABI 3730
Silver-Russel-Syndrom Genregion 11p15 OMIM# 180860	EDTA-Blut DNA aus Lymphozyten	PCR, Sanger-Sequenzierung, Methylierungs-MLPA	L-MG-0001 (V19), L-MG-0001a (V10), L-MG-0001c (V03), L-MG-0001e (V05), L-MG-0028b (V01), L-MG-0028c (V01), L-MG-0028d (V01), L-MG-0028e (V01), L-MG-KSA-0011 (V02), L-MG-KSA-0012 (V06), L-MG-KSA-0013 (V06), L-MG-KSA-0014 (V03), L-MG-KSA-0015 (V02), L-MG-KSA-0016 (V04), L-MG-KSA-0017 (V03), L-MG-KSA-0018 (V03), L-MG-0023 (V03), L-MG-0005 (V13), B-0001 (V19)	Thermocycler, ABI 3730
Spinale Muskelatrophie (SMN1-Gen) OMIM# 600354 (SMN2-Gen) OMIM# 601627	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)	L-MG-0001 (V19), L-MG-0001a (V10), L-MG-0001d (V05), L-MG-0028b (V01), L-MG-0028c (V01), L-MG-0028d (V01), L-MG-0028e (V01), L-MG-0005 (V13), B-0001 (V19)	Thermocycler, ABI 3730

Liste Verfahren im Akkreditierten Bereich D-ML-13206-01-00

Hämochromatose (HFE-Gen) Punktmutation Cys282Tyr OMIM# 235200	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung	L-MG-0001 (V19), L-MG-0001a (V10), L-MG-0001d (V05), L-MG-0001c (V03), L-MG-0001e (V05), L-MG-0028b (V01), L-MG-0028c (V01), L-MG-0028d (V01), L-MG-0028e (V01), L-MG-KSA-0011 (V02), L-MG-KSA-0012 (V06), L-MG-KSA-0013 (V06), L-MG-KSA-0014 (V03), L-MG-KSA-0015 (V02), L-MG-KSA-0016 (V04), L-MG-KSA-0017 (V03), L-MG-KSA-0018 (V03), B-0001 (V19)	Thermocycler, ABI 3730
Lebersche Optikusatrophie (LHON-Gen) m.3460G>A, m.11778G>A, m.14484T>C OMIM# 535000	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung	L-MG-0001 (V19), L-MG-0001a (V10), L-MG-0001d (V05), L-MG-0001c (V03), L-MG-0001e (V05), L-MG-0028b (V01), L-MG-0028c (V01), L-MG-0028d (V01), L-MG-0028e (V01), L-MG-KSA-0011 (V02), L-MG-KSA-0012 (V06), L-MG-KSA-0013 (V06), L-MG-KSA-0014 (V03), L-MG-KSA-0015 (V02), L-MG-KSA-0016 (V04), L-MG-KSA-0017 (V03), L-MG-KSA-0018 (V03), B-0001 (V19)	Thermocycler, ABI 3730
Prothrombin (Gerinnungsfaktor II) (Faktor2-Gen) 20210G>A-Mutation OMIM# 176930	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung	L-MG-0001 (V19), L-MG-0001a (V10), L-MG-0001d (V05), L-MG-0001c (V03), L-MG-0001e (V05), L-MG-0028b (V01), L-MG-0028c (V01), L-MG-0028d (V01), L-MG-0028e (V01), L-MG-KSA-0011 (V02), L-MG-KSA-0012 (V06), L-MG-KSA-0013 (V06), L-MG-KSA-0014 (V03), L-MG-KSA-0015 (V02), L-MG-KSA-0016 (V04), L-MG-KSA-0017 (V03), L-MG-KSA-0018 (V03), B-0001 (V19)	Thermocycler, ABI 3730
Thrombophilie (F5-Gen Leiden-Variante) c.1601G>A, p.Arg534Gln OMIM# 612309	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung	L-MG-0001 (V19), L-MG-0001a (V10), L-MG-0001d (V05), L-MG-0001c (V03), L-MG-0001e (V05), L-MG-0028b (V01), L-MG-0028c (V01), L-MG-0028d (V01), L-MG-0028e (V01), L-MG-KSA-0011 (V02), L-MG-KSA-0012 (V06), L-MG-KSA-0013 (V06), L-MG-KSA-0014 (V03), L-MG-KSA-0015 (V02), L-MG-KSA-0016 (V04), L-MG-KSA-0017 (V03), L-MG-KSA-0018 (V03), B-0001 (V19)	Thermocycler, ABI 3730

Genotypisierung allelischer Serien gleicher genomischer Lokalisation (Repeat-Erkrankungen)

Indikation und Analyt (Gen/e, Variante/n)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät
---	--------------------------------	----------------------	--------------------	-------

Liste Verfahren im Akkreditierten Bereich D-ML-13206-01-00

Indikationen und Gene: https://www.cegat.de/diagnostik/einzelgen-diagnostik/#tab-id-1-active	Material: https://www.cegat.de/diagnostik/einzelgen-diagnostik/#tab-id-3-active	Untersuchungstechnik/Stufendiagnostik (Stufe 1, Stufe 2, Stufe 3): https://www.cegat.de/diagnostik/einzelgen-diagnostik/#tab-id-1-active	L-MG-0001 (V19), L-MG-0001a (V10), L-MG-0001d (V05), L-MG-0001c (V03), L-MG-0001e (V05), L-MG-0028b (V01), L-MG-0028c (V01), L-MG-0028d (V01), L-MG-0028e (V01), L-MG-0006 (V06), L-MG-0006c (V08), L-MG-0006h (V05), L-MG-0018 (V11), B-0001 (V19)	Methoden: https://www.cegat.de/diagnostik/einzelgen-diagnostik/#tab-id-2-active
Chorea-Huntington (HTT-Gen) OMIM# 613004	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Fragmentlängen-Analyse	L-MG-0001 (V19), L-MG-0001a (V10), L-MG-0001d (V05), L-MG-0001c (V03), L-MG-0001e (V05), L-MG-0028b (V01), L-MG-0028c (V01), L-MG-0028d (V01), L-MG-0028e (V01), L-MG-0006 (V06), L-MG-0006h (V05), B-0001 (V19)	Thermocycler, ABI 3730
Frontotemporale Demenz mit/ohne Amyotrophe Lateralsklerose (ALS) (C9orf72-Gen) OMIM# 614260	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Fragmentlängen-Analyse	L-MG-0001 (V19), L-MG-0001a (V10), L-MG-0001d (V05), L-MG-0001c (V03), L-MG-0001e (V05), L-MG-0028b (V01), L-MG-0028c (V01), L-MG-0028d (V01), L-MG-0028e (V01), L-MG-0006 (V06), L-MG-0006c (V08), B-0001 (V19)	Thermocycler, ABI 3730
Machado-Joseph-Krankheit (ATXN3-Gen) OMIM# 607047	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Fragmentlängen-Analyse	L-MG-0001 (V19), L-MG-0001a (V10), L-MG-0001d (V05), L-MG-0001c (V03), L-MG-0001e (V05), L-MG-0028b (V01), L-MG-0028c (V01), L-MG-0028d (V01), L-MG-0028e (V01), L-MG-0006 (V06), L-MG-0018 (V11), B-0001 (V19)	Thermocycler, ABI 3730
Spinocerebelläre Ataxie Typ 1 (ATXN1-Gen) OMIM# 601556	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Fragmentlängen-Analyse	L-MG-0001 (V19), L-MG-0001a (V10), L-MG-0001d (V05), L-MG-0001c (V03), L-MG-0001e (V05), L-MG-0028b (V01), L-MG-0028c (V01), L-MG-0028d (V01), L-MG-0028e (V01), L-MG-0006 (V06), L-MG-0018 (V11), B-0001 (V19)	Thermocycler, ABI 3730
Spinocerebelläre Ataxie Typ 2 (ATXN2-Gen) OMIM# 601517	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Fragmentlängen-Analyse	L-MG-0001 (V19), L-MG-0001a (V10), L-MG-0001d (V05), L-MG-0001c (V03), L-MG-0001e (V05), L-MG-0028b (V01), L-MG-0028c (V01), L-MG-0028d (V01), L-MG-0028e (V01), L-MG-0006 (V06), L-MG-0018 (V11), B-0001 (V19)	Thermocycler, ABI 3730

Liste Verfahren im Akkreditierten Bereich D-ML-13206-01-00

Spinocerebelläre Ataxie Typ 3 (ATXN3-Gen) OMIM# 607047	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Fragmentlängen-Analyse	L-MG-0001 (V19), L-MG-0001a (V10), L-MG-0001d (V05), L-MG-0001c (V03), L-MG-0001e (V05), L-MG-0028b (V01), L-MG-0028c (V01), L-MG-0028d (V01), L-MG-0028e (V01), L-MG-0006 (V06), L-MG-0018 (V11), B-0001 (V19)	Thermocycler, ABI 3730
Spinocerebelläre Ataxie Typ 7 (ATXN7-Gen) OMIM# 607640	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Fragmentlängen-Analyse	L-MG-0001 (V19), L-MG-0001a (V10), L-MG-0001d (V05), L-MG-0001c (V03), L-MG-0001e (V05), L-MG-0028b (V01), L-MG-0028c (V01), L-MG-0028d (V01), L-MG-0028e (V01), L-MG-0006 (V06), L-MG-0018 (V11), B-0001 (V19)	Thermocycler, ABI 3730
Mikrosatelliten-Instabilität Mikrosatellitenmarker: BAT-25, BAT-26, NR-21, NR-22, NR27	EDTA-Blut, Streck-Blut, zell-freies Plasma, Zellen, Gewebe nativ und fixiert DNA aus Blut, Zellen, Geweben und FFPE-Gewebe cfDNA, genomische DNA	Multiplex-PCR, Fragmentlängen-Analyse	L-MG-0001 (V19), L-MG-0001a (V10), L-MG-0001d (V05), L-MG-0028b (V01), L-MG-0028c (V01), L-MG-0028d (V01), L-MG-0028e (V01), L-MG-0006 (V06), L-MG-0043 (V03), B-0001 (V19), B-0004a (V08), L-MG-0022 (V12))	Thermocycler, ABI 3730
Mikrosatelliten-Instabilität Mikrosatellitenmarker: BAT-25, BAT-26, NR-21, NR-22, NR27	EDTA-Blut, Streck-Blut, zell-freies Plasma, Zellen, Gewebe nativ und fixiert DNA aus Blut, Zellen, Geweben und FFPE-Gewebe cfDNA, genomische DNA	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis (NGS, Illumina)	L-MG-0001 (V19), L-MG-0001a (V10), L-MG-0001d (V05), L-MG-0028b (V01), L-MG-0028c (V01), L-MG-0028d (V01), L-MG-0028e (V01), L-MG-0008 (V06), l-mg-0015 (V08), L-MG-0009 (V16), L-MG-0046 (V08), L-MG-0049 (V10), L-MG-0045 (V13), L-MG-0011 (V07), L-MG-0035 (V05), L-MG-0014 (V11), BI-0001 (V09), BI-0002 (V09), BI-0003 (V20), BI-0004 (V16), BI-0006 (V14), BI-0007 (V07), BI-0008 (V04), B-0001 (V19), B-0004a (V08), L-MG-0022 (V12))	Thermocycler, Illumina-Plattform

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

Indikation und Analyt (Gen/e, Variante/n)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät
Indikationen und Gene:	Material:	Untersuchungstechnik/Stufendiagnostik (Stufe 1, Stufe 2, Stufe 3):	L-MG-0001 (V19), L-MG-0001a (V10), L-MG-0001d (V05), L-MG-0001c (V03), L-MG-0001e (V05), L-MG-0028b (V01), L-MG-0028c (V01), L-MG-0028d (V01),	Methoden:

Liste Verfahren im Akkreditierten Bereich D-ML-13206-01-00

https://www.cegat.de/diagnostik/einzelgen-diagnostik/#tab-id-1-active	https://www.cegat.de/diagnostik/einzelgen-diagnostik/#tab-id-3-active	https://www.cegat.de/diagnostik/einzelgen-diagnostik/#tab-id-1-active	L-MG-0028e (V01), L-MG-KSA-0011 (V02), L-MG-KSA-0012 (V06), L-MG-KSA-0013 (V06), L-MG-KSA-0014 (V03), L-MG-KSA-0015 (V02), L-MG-KSA-0016 (V04), L-MG-KSA-0017 (V03), L-MG-KSA-0018 (V03), L-MG-0005 (V13), B-0001 (V19)	https://www.cegat.de/diagnostik/einzelgen-diagnostik/#tab-id-2-active
Alexander-Syndrom (GFAP-Gen) OMIM# 137780	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung	L-MG-0001 (V19), L-MG-0001a (V10), L-MG-0001d (V05), L-MG-0001c (V03), L-MG-0001e (V05), L-MG-0028b (V01), L-MG-0028c (V01), L-MG-0028d (V01), L-MG-0028e (V01), L-MG-KSA-0011 (V02), L-MG-KSA-0012 (V06), L-MG-KSA-0013 (V06), L-MG-KSA-0014 (V03), L-MG-KSA-0015 (V02), L-MG-KSA-0016 (V04), L-MG-KSA-0017 (V03), L-MG-KSA-0018 (V03), B-0001 (V19)	Thermocycler, ABI 3730
Alternierende Hemiplegie der Kindheit (ATP1A2-Gen) OMIM# 182340	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)	L-MG-0001 (V19), L-MG-0001a (V10), L-MG-0001d (V05), L-MG-0001c (V03), L-MG-0001e (V05), L-MG-0028b (V01), L-MG-0028c (V01), L-MG-0028d (V01), L-MG-0028e (V01), L-MG-KSA-0011 (V02), L-MG-KSA-0012 (V06), L-MG-KSA-0013 (V06), L-MG-KSA-0014 (V03), L-MG-KSA-0015 (V02), L-MG-KSA-0016 (V04), L-MG-KSA-0017 (V03), L-MG-KSA-0018 (V03), L-MG-0005 (V13), B-0001 (V19)	Thermocycler, ABI 3730
Antithrombin-Defizienz (SERPINC1-Gen) OMIM# 107300	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)	L-MG-0001 (V19), L-MG-0001a (V10), L-MG-0001d (V05), L-MG-0001c (V03), L-MG-0001e (V05), L-MG-0028b (V01), L-MG-0028c (V01), L-MG-0028d (V01), L-MG-0028e (V01), L-MG-KSA-0011 (V02), L-MG-KSA-0012 (V06), L-MG-KSA-0013 (V06), L-MG-KSA-0014 (V03), L-MG-KSA-0015 (V02), L-MG-KSA-0016 (V04), L-MG-KSA-0017 (V03), L-MG-KSA-0018 (V03), L-MG-0005 (V13), B-0001 (V19)	Thermocycler, ABI 3730

Liste Verfahren im Akkreditierten Bereich D-ML-13206-01-00

<p>Arterial-Tortuosity-Syndrom (SLC2A10-Gen) OMIM# 606145</p>	<p>EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA</p>	<p>PCR, Sanger-Sequenzierung</p>	<p>L-MG-0001 (V19), L-MG-0001a (V10), L-MG-0001d (V05), L-MG-0001c (V03), L-MG-0001e (V05), L-MG-0028b (V01), L-MG-0028c (V01), L-MG-0028d (V01), L-MG-0028e (V01), L-MG-KSA-0011 (V02), L-MG-KSA-0012 (V06), L-MG-KSA-0013 (V06), L-MG-KSA-0014 (V03), L-MG-KSA-0015 (V02), L-MG-KSA-0016 (V04), L-MG-KSA-0017 (V03), L-MG-KSA-0018 (V03), B-0001 (V19)</p>	<p>Thermocycler, ABI 3730</p>
<p>Aspartylglukosaminurie (AGA-Gen) OMIM# 613228</p>	<p>EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA</p>	<p>PCR, Sanger-Sequenzierung</p>	<p>L-MG-0001 (V19), L-MG-0001a (V10), L-MG-0001d (V05), L-MG-0001c (V03), L-MG-0001e (V05), L-MG-0028b (V01), L-MG-0028c (V01), L-MG-0028d (V01), L-MG-0028e (V01), L-MG-KSA-0011 (V02), L-MG-KSA-0012 (V06), L-MG-KSA-0013 (V06), L-MG-KSA-0014 (V03), L-MG-KSA-0015 (V02), L-MG-KSA-0016 (V04), L-MG-KSA-0017 (V03), L-MG-KSA-0018 (V03), B-0001 (V19)</p>	<p>Thermocycler, ABI 3730</p>
<p>Autosomal-dominante nicht-syndromale sensorineurale Schwerhörigkeit Typ DFNA, Autosomal-rezessive nicht-syndromale sensorineurale Schwerhörigkeit Typ DFNB (GJB2-Gen) OMIM# 121011</p>	<p>EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA</p>	<p>PCR, Sanger-Sequenzierung, Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)</p>	<p>L-MG-0001 (V19), L-MG-0001a (V10), L-MG-0001d (V05), L-MG-0001c (V03), L-MG-0001e (V05), L-MG-0028b (V01), L-MG-0028c (V01), L-MG-0028d (V01), L-MG-0028e (V01), L-MG-KSA-0011 (V02), L-MG-KSA-0012 (V06), L-MG-KSA-0013 (V06), L-MG-KSA-0014 (V03), L-MG-KSA-0015 (V02), L-MG-KSA-0016 (V04), L-MG-KSA-0017 (V03), L-MG-KSA-0018 (V03), L-MG-0005 (V13), B-0001 (V19)</p>	<p>Thermocycler, ABI 3730</p>
<p>Bannayan-Riley-Ruvalcaba-Syndrom (PTEN-Gen) OMIM# 601728</p>	<p>EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA</p>	<p>PCR, Sanger-Sequenzierung, Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)</p>	<p>L-MG-0001 (V19), L-MG-0001a (V10), L-MG-0001d (V05), L-MG-0001c (V03), L-MG-0001e (V05), L-MG-0028b (V01), L-MG-0028c (V01), L-MG-0028d (V01), L-MG-0028e (V01), L-MG-KSA-0011 (V02), L-MG-KSA-0012 (V06), L-MG-KSA-0013 (V06), L-MG-KSA-0014 (V03), L-MG-KSA-0015 (V02), L-MG-KSA-0016 (V04), L-MG-KSA-0017 (V03), L-MG-KSA-0018 (V03), L-MG-0005 (V13), B-0001 (V19)</p>	<p>Thermocycler, ABI 3730</p>

Liste Verfahren im Akkreditierten Bereich D-ML-13206-01-00

Behr-Syndrom (OPA1-Gen) OMIM# 605290	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)	L-MG-0001 (V19), L-MG-0001a (V10), L-MG-0001c (V03), L-MG-0001e (V05), L-MG-0028b (V01), L-MG-0028c (V01), L-MG-0028d (V01), L-MG-0028e (V01), L-MG-KSA-0011 (V02), L-MG-KSA-0012 (V06), L-MG-KSA-0013 (V06), L-MG-KSA-0014 (V03), L-MG-KSA-0015 (V02), L-MG-KSA-0016 (V04), L-MG-KSA-0017 (V03), L-MG-KSA-0018 (V03), L-MG-0005 (V13), B-0001 (V19)	Thermocycler, ABI 3730
Bethlem-Myopathie (COL6A3-Gen) OMIM# 120250	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung	L-MG-0001 (V19), L-MG-0001a (V10), L-MG-0001d (V05), L-MG-0001c (V03), L-MG-0001e (V05), L-MG-0028b (V01), L-MG-0028c (V01), L-MG-0028d (V01), L-MG-0028e (V01), L-MG-KSA-0011 (V02), L-MG-KSA-0012 (V06), L-MG-KSA-0013 (V06), L-MG-KSA-0014 (V03), L-MG-KSA-0015 (V02), L-MG-KSA-0016 (V04), L-MG-KSA-0017 (V03), L-MG-KSA-0018 (V03), B-0001 (V19)	Thermocycler, ABI 3730
Brody-Myopathie (ATP2A1-Gen) OMIM# 108730	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung	L-MG-0001 (V19), L-MG-0001a (V10), L-MG-0001d (V05), L-MG-0001c (V03), L-MG-0001e (V05), L-MG-0028b (V01), L-MG-0028c (V01), L-MG-0028d (V01), L-MG-0028e (V01), L-MG-KSA-0011 (V02), L-MG-KSA-0012 (V06), L-MG-KSA-0013 (V06), L-MG-KSA-0014 (V03), L-MG-KSA-0015 (V02), L-MG-KSA-0016 (V04), L-MG-KSA-0017 (V03), L-MG-KSA-0018 (V03), B-0001 (V19)	Thermocycler, ABI 3730
Chronische hereditäre Pankreatitis (SPINK1-Gen) OMIM# 167790	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)	L-MG-0001 (V19), L-MG-0001a (V10), L-MG-0001d (V05), L-MG-0001c (V03), L-MG-0001e (V05), L-MG-0028b (V01), L-MG-0028c (V01), L-MG-0028d (V01), L-MG-0028e (V01), L-MG-KSA-0011 (V02), L-MG-KSA-0012 (V06), L-MG-KSA-0013 (V06), L-MG-KSA-0014 (V03), L-MG-KSA-0015 (V02), L-MG-KSA-0016 (V04), L-MG-KSA-0017 (V03), L-MG-KSA-0018 (V03), L-MG-0005 (V13), B-0001 (V19)	Thermocycler, ABI 3730

Liste Verfahren im Akkreditierten Bereich D-ML-13206-01-00

<p>Cowden-Syndrom (PTEN-Gen) OMIM# 601728</p>	<p>EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA</p>	<p>PCR, Sanger-Sequenzierung, Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)</p>	<p>L-MG-0001 (V19), L-MG-0001a (V10), L-MG-0001d (V05), L-MG-0001c (V03), L-MG-0001e (V05), L-MG-0028b (V01), L-MG-0028c (V01), L-MG-0028d (V01), L-MG-0028e (V01), L-MG-KSA-0011 (V02), L-MG-KSA-0012 (V06), L-MG-KSA-0013 (V06), L-MG-KSA-0014 (V03), L-MG-KSA-0015 (V02), L-MG-KSA-0016 (V04), L-MG-KSA-0017 (V03), L-MG-KSA-0018 (V03), L-MG-0005 (V13), B-0001 (V19)</p>	<p>Thermocycler, ABI 3730</p>
<p>Dilatative Kardiomyopathie (DMD-Gen) OMIM# 300377</p>	<p>EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA</p>	<p>Target enrichment, Sequencing-by-synthesis (NGS), Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)</p>	<p>L-MG-0001 (V19), L-MG-0001a (V10), L-MG-0001d (V05), L-MG-0001c (V03), L-MG-0001e (V05), L-MG-0028b (V01), L-MG-0028c (V01), L-MG-0028d (V01), L-MG-0028e (V01), L-MG-0005 (V13), L-MG-0008 (V06), L-mg-0015 (V08), L-MG-0009 (V16), L-MG-0046 (V08), L-MG-0049 (V10), L-MG-0045 (V13), L-MG-0027 (V03), L-MG-0011 (V07), L-MG-0035 (V02), L-MG-0014 (V11), BI-0001 (V09), BI-0002 (V09), BI-0003 (V20), BI-0004 (V16), BI-0007 (V07), BI-0008 (V04), B-0001 (V19)</p>	<p>Thermocycler, Illumina-Plattform Thermocycler, ABI 3730</p>
<p>Dopa-responsive Dystonie durch Sepiapterin-Reduktase-Mangel (SPR-Gen) OMIM# 182125</p>	<p>EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA</p>	<p>PCR, Sanger-Sequenzierung</p>	<p>L-MG-0001 (V19), L-MG-0001a (V10), L-MG-0001d (V05), L-MG-0001c (V03), L-MG-0001e (V05), L-MG-0028b (V01), L-MG-0028c (V01), L-MG-0028d (V01), L-MG-0028e (V01), L-MG-KSA-0011 (V02), L-MG-KSA-0012 (V06), L-MG-KSA-0013 (V06), L-MG-KSA-0014 (V03), L-MG-KSA-0015 (V02), L-MG-KSA-0016 (V04), L-MG-KSA-0017 (V03), L-MG-KSA-0018 (V03), B-0001 (V19)</p>	<p>Thermocycler, ABI 3730</p>
<p>EEM-Syndrom (ektodermale Dystrophie, Ektrodaktylie und Makuladystrophie) (CDH3-Gen) OMIM# 114021</p>	<p>EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA</p>	<p>PCR, Sanger-Sequenzierung</p>	<p>L-MG-0001 (V19), L-MG-0001a (V10), L-MG-0001d (V05), L-MG-0001c (V03), L-MG-0001e (V05), L-MG-0028b (V01), L-MG-0028c (V01), L-MG-0028d (V01), L-MG-0028e (V01), L-MG-KSA-0011 (V02), L-MG-KSA-0012 (V06), L-MG-KSA-0013 (V06), L-MG-KSA-0014 (V03), L-MG-KSA-0015 (V02), L-MG-KSA-0016 (V04), L-MG-KSA-0017 (V03), L-MG-KSA-0018 (V03), B-0001 (V19)</p>	<p>Thermocycler, ABI 3730</p>

Liste Verfahren im Akkreditierten Bereich D-ML-13206-01-00

<p>Externe progressive Ophthalmoplegie (POLG-Gen) OMIM# 174763</p>	<p>EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA</p>	<p>PCR, Sanger-Sequenzierung, Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)</p>	<p>L-MG-0001 (V19), L-MG-0001a (V10), L-MG-0001d (V05), L-MG-0001c (V03), L-MG-0001e (V05), L-MG-0028b (V01), L-MG-0028c (V01), L-MG-0028d (V01), L-MG-0028e (V01), L-MG-KSA-0011 (V02), L-MG-KSA-0012 (V06), L-MG-KSA-0013 (V06), L-MG-KSA-0014 (V03), L-MG-KSA-0015 (V02), L-MG-KSA-0016 (V04), L-MG-KSA-0017 (V03), L-MG-KSA-0018 (V03), L-MG-0005 (V13), B-0001 (V19)</p>	<p>Thermocycler, ABI 3730</p>
<p>Familiäre exsudative Retinopathie (TSPAN12-Gen) OMIM# 613138</p>	<p>EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA</p>	<p>PCR, Sanger-Sequenzierung</p>	<p>L-MG-0001 (V19), L-MG-0001a (V10), L-MG-0001d (V05), L-MG-0001c (V03), L-MG-0001e (V05), L-MG-0028b (V01), L-MG-0028c (V01), L-MG-0028d (V01), L-MG-0028e (V01), L-MG-KSA-0011 (V02), L-MG-KSA-0012 (V06), L-MG-KSA-0013 (V06), L-MG-KSA-0014 (V03), L-MG-KSA-0015 (V02), L-MG-KSA-0016 (V04), L-MG-KSA-0017 (V03), L-MG-KSA-0018 (V03), B-0001 (V19)</p>	<p>Thermocycler, ABI 3730</p>
<p>Familiäre hemiplegische Migräne Typ 3 (SCN1A-Gen) OMIM# 182389</p>	<p>EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA</p>	<p>PCR, Sanger-Sequenzierung, Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)</p>	<p>L-MG-0001 (V19), L-MG-0001a (V10), L-MG-0001d (V05), L-MG-0001c (V03), L-MG-0001e (V05), L-MG-0028b (V01), L-MG-0028c (V01), L-MG-0028d (V01), L-MG-0028e (V01), L-MG-KSA-0011 (V02), L-MG-KSA-0012 (V06), L-MG-KSA-0013 (V06), L-MG-KSA-0014 (V03), L-MG-KSA-0015 (V02), L-MG-KSA-0016 (V04), L-MG-KSA-0017 (V03), L-MG-KSA-0018 (V03), L-MG-0005 (V13), B-0001 (V19)</p>	<p>Thermocycler, ABI 3730</p>
<p>Familiäre Tumorerkrankungen (BRCA1-Gen) OMIM# 113705 (BRCA2-Gen) OMIM# 600185</p>	<p>EDTA-Blut, Streck-Blut, zell-freies Plasma, Zellen, Gewebe nativ und fixiert DNA aus Blut, Zellen, Geweben und FFPE-Gewebe cfDNA, genomische DNA</p>	<p>amplikonbasiert, Sequencing-by-synthesis (NGS), Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)</p>	<p>L-MG-0001 (V19), L-MG-0001a (V10), L-MG-0001d (V05), L-MG-0001e (V05), L-MG-0001hg (V06), L-MG-0028b (V01), L-MG-0028c (V01), L-MG-0028d (V01), L-MG-0028e (V01), L-MG-0005 (V13), L-MG-0008 (V06), l-mg-0015 (V08), L-MG-0009 (V16), L-MG-0046 (V08), L-MG-0049 (V10), L-MG-0045 (V13), L-MG-0011 (V07), L-MG-0035 (V02), L-MG-0014 (V11), BI-0001 (V09), BI-0002 (V09), BI-0003 (V20), BI-0004 (V16), BI-0006 (V14), BI-0007 (V07), BI-0008 (V04), B-0001 (V19), B-0004a (V08), L-MG-0022 (V07)</p>	<p>Thermocycler, Illumina-Plattform Thermocycler, ABI 3730</p>

Liste Verfahren im Akkreditierten Bereich D-ML-13206-01-00

<p>Familiäre viszerale Myopathie (ACTG2-Gen) OMIM# 102545</p>	<p>EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA</p>	<p>PCR, Sanger-Sequenzierung</p>	<p>L-MG-0001 (V19), L-MG-0001a (V10), L-MG-0001d (V05), L-MG-0001c (V03), L-MG-0001e (V05), L-MG-0028b (V01), L-MG-0028c (V01), L-MG-0028d (V01), L-MG-0028e (V01), L-MG-KSA-0011 (V02), L-MG-KSA-0012 (V06), L-MG-KSA-0013 (V06), L-MG-KSA-0014 (V03), L-MG-KSA-0015 (V02), L-MG-KSA-0016 (V04), L-MG-KSA-0017 (V03), L-MG-KSA-0018 (V03), B-0001 (V19)</p>	<p>Thermocycler, ABI 3730</p>
<p>Familiäres Mittelmeerfieber (MEFV-Gen) OMIM# 608107</p>	<p>EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA</p>	<p>PCR, Sanger-Sequenzierung</p>	<p>L-MG-0001 (V19), L-MG-0001a (V10), L-MG-0001d (V05), L-MG-0001c (V03), L-MG-0001e (V05), L-MG-0028b (V01), L-MG-0028c (V01), L-MG-0028d (V01), L-MG-0028e (V01), L-MG-KSA-0011 (V02), L-MG-KSA-0012 (V06), L-MG-KSA-0013 (V06), L-MG-KSA-0014 (V03), L-MG-KSA-0015 (V02), L-MG-KSA-0016 (V04), L-MG-KSA-0017 (V03), L-MG-KSA-0018 (V03), B-0001 (V19)</p>	<p>Thermocycler, ABI 3730</p>
<p>Glycin-Enzephalopathie (AMT-Gen) OMIM# 238310</p>	<p>EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA</p>	<p>PCR, Sanger-Sequenzierung, Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)</p>	<p>L-MG-0001 (V19), L-MG-0001a (V10), L-MG-0001d (V05), L-MG-0001c (V03), L-MG-0001e (V05), L-MG-0028b (V01), L-MG-0028c (V01), L-MG-0028d (V01), L-MG-0028e (V01), L-MG-KSA-0011 (V02), L-MG-KSA-0012 (V06), L-MG-KSA-0013 (V06), L-MG-KSA-0014 (V03), L-MG-KSA-0015 (V02), L-MG-KSA-0016 (V04), L-MG-KSA-0017 (V03), L-MG-KSA-0018 (V03), L-MG-0005 (V13), B-0001 (V19)</p>	<p>Thermocycler, ABI 3730</p>
<p>Glykogenose Typ 1a (G6PC-Gen) OMIM# 613742</p>	<p>EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA</p>	<p>PCR, Sanger-Sequenzierung</p>	<p>L-MG-0001 (V19), L-MG-0001a (V10), L-MG-0001d (V05), L-MG-0001c (V03), L-MG-0001e (V05), L-MG-0028b (V01), L-MG-0028c (V01), L-MG-0028d (V01), L-MG-0028e (V01), L-MG-KSA-0011 (V02), L-MG-KSA-0012 (V06), L-MG-KSA-0013 (V06), L-MG-KSA-0014 (V03), L-MG-KSA-0015 (V02), L-MG-KSA-0016 (V04), L-MG-KSA-0017 (V03), L-MG-KSA-0018 (V03), B-0001 (V19)</p>	<p>Thermocycler, ABI 3730</p>

Liste Verfahren im Akkreditierten Bereich D-ML-13206-01-00

<p>GM1-Gangliosidose Typ 1-3 (GLB1-Gen) OMIM# 611458</p>	<p>EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA</p>	<p>PCR, Sanger-Sequenzierung</p>	<p>L-MG-0001 (V19), L-MG-0001a (V10), L-MG-0001d (V05), L-MG-0001c (V03), L-MG-0001e (V05), L-MG-0028b (V01), L-MG-0028c (V01), L-MG-0028d (V01), L-MG-0028e (V01), L-MG-KSA-0011 (V02), L-MG-KSA-0012 (V06), L-MG-KSA-0013 (V06), L-MG-KSA-0014 (V03), L-MG-KSA-0015 (V02), L-MG-KSA-0016 (V04), L-MG-KSA-0017 (V03), L-MG-KSA-0018 (V03), B-0001 (V19)</p>	<p>Thermocycler, ABI 3730</p>
<p>Hemiplegische Migräne (ATP1A2-Gen) OMIM# 182340</p>	<p>EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA</p>	<p>PCR, Sanger-Sequenzierung, Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)</p>	<p>L-MG-0001 (V19), L-MG-0001a (V10), L-MG-0001d (V05), L-MG-0001c (V03), L-MG-0001e (V05), L-MG-0028b (V01), L-MG-0028c (V01), L-MG-0028d (V01), L-MG-0028e (V01), L-MG-KSA-0011 (V02), L-MG-KSA-0012 (V06), L-MG-KSA-0013 (V06), L-MG-KSA-0014 (V03), L-MG-KSA-0015 (V02), L-MG-KSA-0016 (V04), L-MG-KSA-0017 (V03), L-MG-KSA-0018 (V03), L-MG-0005 (V13), B-0001 (V19)</p>	<p>Thermocycler, ABI 3730</p>
<p>Hereditäre Hyperekplexie (GLRB-Gen) OMIM# 138492 (GPHN-Gen) OMIM# 603930</p>	<p>EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA</p>	<p>PCR, Sanger-Sequenzierung, Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)</p>	<p>L-MG-0001 (V19), L-MG-0001a (V10), L-MG-0001d (V05), L-MG-0001c (V03), L-MG-0001e (V05), L-MG-0028b (V01), L-MG-0028c (V01), L-MG-0028d (V01), L-MG-0028e (V01), L-MG-KSA-0011 (V02), L-MG-KSA-0012 (V06), L-MG-KSA-0013 (V06), L-MG-KSA-0014 (V03), L-MG-KSA-0015 (V02), L-MG-KSA-0016 (V04), L-MG-KSA-0017 (V03), L-MG-KSA-0018 (V03), L-MG-0005 (V13), B-0001 (V19)</p>	<p>Thermocycler, ABI 3730</p>
<p>Hyperferritinämie-Katarakt-Syndrom (FTL-Gen) OMIM# 134790</p>	<p>EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA</p>	<p>PCR, Sanger-Sequenzierung</p>	<p>L-MG-0001 (V19), L-MG-0001a (V10), L-MG-0028b (V01), L-MG-0028c (V01), L-MG-0028d (V01), L-MG-0028e (V01), L-MG-KSA-0011 (V02), L-MG-KSA-0012 (V06), L-MG-KSA-0013 (V06), L-MG-KSA-0014 (V03), L-MG-KSA-0015 (V02), L-MG-KSA-0016 (V04), L-MG-KSA-0017 (V03), L-MG-KSA-0018 (V03), B-0001 (V19)</p>	<p>Thermocycler, ABI 3730</p>

Liste Verfahren im Akkreditierten Bereich D-ML-13206-01-00

Hyper-IgD-Syndrom (MVK-Gen) OMIM# 251170	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung	L-MG-0001 (V19), L-MG-0001a (V10), L-MG-0001d (V05), L-MG-0001c (V03), L-MG-0001e (V05), L-MG-0028b (V01), L-MG-0028c (V01), L-MG-0028d (V01), L-MG-0028e (V01), L-MG-KSA-0011 (V02), L-MG-KSA-0012 (V06), L-MG-KSA-0013 (V06), L-MG-KSA-0014 (V03), L-MG-KSA-0015 (V02), L-MG-KSA-0016 (V04), L-MG-KSA-0017 (V03), L-MG-KSA-0018 (V03), B-0001 (V19)	Thermocycler, ABI 3730
Hypotrichose mit juveniler Makuladegeneration (CDH3-Gen) OMIM# 114021	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung	L-MG-0001 (V19), L-MG-0001a (V10), L-MG-0001d (V05), L-MG-0001c (V03), L-MG-0001e (V05), L-MG-0028b (V01), L-MG-0028c (V01), L-MG-0028d (V01), L-MG-0028e (V01), L-MG-KSA-0011 (V02), L-MG-KSA-0012 (V06), L-MG-KSA-0013 (V06), L-MG-KSA-0014 (V03), L-MG-KSA-0015 (V02), L-MG-KSA-0016 (V04), L-MG-KSA-0017 (V03), L-MG-KSA-0018 (V03), B-0001 (V19)	Thermocycler, ABI 3730
Keratitis-Ichthyosis-Taubheitssyndrom (GJB2-Gen) OMIM# 121011	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)	L-MG-0001 (V19), L-MG-0001a (V10), L-MG-0028b (V01), L-MG-0028c (V01), L-MG-0028d (V01), L-MG-0028e (V01), L-MG-KSA-0011 (V02), L-MG-KSA-0012 (V06), L-MG-KSA-0013 (V06), L-MG-KSA-0014 (V03), L-MG-KSA-0015 (V02), L-MG-KSA-0016 (V04), L-MG-KSA-0017 (V03), L-MG-KSA-0018 (V03), L-MG-0005 (V13), B-0001 (V19)	Thermocycler, ABI 3730
Kongenitale Alveolarproteinose oder interstitielle Lungenerkrankung (ABCA3-Defizienz) (ABCA3-Gen) OMIM# 601615	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung	L-MG-0001 (V19), L-MG-0001a (V10), L-MG-0001d (V05), L-MG-0001c (V03), L-MG-0001e (V05), L-MG-0028b (V01), L-MG-0028c (V01), L-MG-0028d (V01), L-MG-0028e (V01), L-MG-KSA-0011 (V02), L-MG-KSA-0012 (V06), L-MG-KSA-0013 (V06), L-MG-KSA-0014 (V03), L-MG-KSA-0015 (V02), L-MG-KSA-0016 (V04), L-MG-KSA-0017 (V03), L-MG-KSA-0018 (V03), B-0001 (V19)	Thermocycler, ABI 3730

Liste Verfahren im Akkreditierten Bereich D-ML-13206-01-00

<p>Kongenitale Muskeldystrophie Typ Ullrich (COL6A3-Gen) OMIM# 120250</p>	<p>EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA</p>	<p>PCR, Sanger-Sequenzierung</p>	<p>L-MG-0001 (V19), L-MG-0001a (V10), L-MG-0001d (V05), L-MG-0001c (V03), L-MG-0001e (V05), L-MG-0028b (V01), L-MG-0028c (V01), L-MG-0028d (V01), L-MG-0028e (V01), L-MG-KSA-0011 (V02), L-MG-KSA-0012 (V06), L-MG-KSA-0013 (V06), L-MG-KSA-0014 (V03), L-MG-KSA-0015 (V02), L-MG-KSA-0016 (V04), L-MG-KSA-0017 (V03), L-MG-KSA-0018 (V03), B-0001 (V19)</p>	<p>Thermocycler, ABI 3730</p>
<p>Kortikaler Myoklonus (NOL3-Gen) OMIM# 605235</p>	<p>EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA</p>	<p>PCR, Sanger-Sequenzierung</p>	<p>L-MG-0001 (V19), L-MG-0001a (V10), L-MG-0028b (V01), L-MG-0028c (V01), L-MG-0028d (V01), L-MG-0028e (V01), L-MG-KSA-0011 (V02), L-MG-KSA-0012 (V06), L-MG-KSA-0013 (V06), L-MG-KSA-0014 (V03), L-MG-KSA-0015 (V02), L-MG-KSA-0016 (V04), L-MG-KSA-0017 (V03), L-MG-KSA-0018 (V03), B-0001 (V19)</p>	<p>Thermocycler, ABI 3730</p>
<p>Kraniozervikale Dystonie (Dystonie 24) (ANO3-Gen) OMIM# 610110</p>	<p>EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA</p>	<p>PCR, Sanger-Sequenzierung</p>	<p>L-MG-0001 (V19), L-MG-0001a (V10), L-MG-0001d (V05), L-MG-0001c (V03), L-MG-0001e (V05), L-MG-0028b (V01), L-MG-0028c (V01), L-MG-0028d (V01), L-MG-0028e (V01), L-MG-KSA-0011 (V02), L-MG-KSA-0012 (V06), L-MG-KSA-0013 (V06), L-MG-KSA-0014 (V03), L-MG-KSA-0015 (V02), L-MG-KSA-0016 (V04), L-MG-KSA-0017 (V03), L-MG-KSA-0018 (V03), B-0001 (V19)</p>	<p>Thermocycler, ABI 3730</p>
<p>Leber Congenitale Amaurose 7 (CRX-Gen) OMIM# 602225</p>	<p>EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA</p>	<p>PCR, Sanger-Sequenzierung, Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)</p>	<p>L-MG-0001 (V19), L-MG-0001a (V10), L-MG-0001d (V05), L-MG-0001c (V03), L-MG-0001e (V05), L-MG-0028b (V01), L-MG-0028c (V01), L-MG-0028d (V01), L-MG-0028e (V01), L-MG-KSA-0011 (V02), L-MG-KSA-0012 (V06), L-MG-KSA-0013 (V06), L-MG-KSA-0014 (V03), L-MG-KSA-0015 (V02), L-MG-KSA-0016 (V04), L-MG-KSA-0017 (V03), L-MG-KSA-0018 (V03), L-MG-0005 (V13), B-0001 (V19)</p>	<p>Thermocycler, ABI 3730</p>

Liste Verfahren im Akkreditierten Bereich D-ML-13206-01-00

Lhermitte-Duclos-Krankheit (PTEN-Gen) OMIM# 601728	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)	L-MG-0001 (V19), L-MG-0001a (V10), L-MG-0028b (V01), L-MG-0028c (V01), L-MG-0028d (V01), L-MG-0028e (V01), L-MG-KSA-0011 (V02), L-MG-KSA-0012 (V06), L-MG-KSA-0013 (V06), L-MG-KSA-0014 (V03), L-MG-KSA-0015 (V02), L-MG-KSA-0016 (V04), L-MG-KSA-0017 (V03), L-MG-KSA-0018 (V03), L-MG-0005 (V13), B-0001 (V19)	Thermocycler, ABI 3730
Makrozephalie-Autismus-Syndrom (PTEN-Gen) OMIM# 601728	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)	L-MG-0001 (V19), L-MG-0001a (V10), L-MG-0001d (V05), L-MG-0001c (V03), L-MG-0001e (V05), L-MG-0028b (V01), L-MG-0028c (V01), L-MG-0028d (V01), L-MG-0028e (V01), L-MG-KSA-0011 (V02), L-MG-KSA-0012 (V06), L-MG-KSA-0013 (V06), L-MG-KSA-0014 (V03), L-MG-KSA-0015 (V02), L-MG-KSA-0016 (V04), L-MG-KSA-0017 (V03), L-MG-KSA-0018 (V03), L-MG-0005 (V13), B-0001 (V19)	Thermocycler, ABI 3730
Methylglutaconazidurie Typ 3 (OPA3-Gen) OMIM# 606580	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung	L-MG-0001 (V19), L-MG-0001a (V10), L-MG-0001d (V05), L-MG-0001c (V03), L-MG-0001e (V05), L-MG-0028b (V01), L-MG-0028c (V01), L-MG-0028d (V01), L-MG-0028e (V01), L-MG-KSA-0011 (V02), L-MG-KSA-0012 (V06), L-MG-KSA-0013 (V06), L-MG-KSA-0014 (V03), L-MG-KSA-0015 (V02), L-MG-KSA-0016 (V04), L-MG-KSA-0017 (V03), L-MG-KSA-0018 (V03), B-0001 (V19)	Thermocycler, ABI 3730
Mevalonazidurie (MVK-Gen) OMIM# 251170	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung	L-MG-0001 (V19), L-MG-0001a (V10), L-MG-0028b (V01), L-MG-0028c (V01), L-MG-0028d (V01), L-MG-0028e (V01), L-MG-KSA-0011 (V02), L-MG-KSA-0012 (V06), L-MG-KSA-0013 (V06), L-MG-KSA-0014 (V03), L-MG-KSA-0015 (V02), L-MG-KSA-0016 (V04), L-MG-KSA-0017 (V03), L-MG-KSA-0018 (V03), B-0001 (V19)	Thermocycler, ABI 3730

Liste Verfahren im Akkreditierten Bereich D-ML-13206-01-00

<p>Mitochondriales DNA-Depletions-Syndrom 4A, Alpers-Syndrom, Mitochondriales DNA-Depletions-Syndrom 4B, MNGIE-Syndrom (POLG-Gen) OMIM# 174763</p>	<p>EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA</p>	<p>PCR, Sanger-Sequenzierung, Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)</p>	<p>L-MG-0001 (V19), L-MG-0001a (V10), L-MG-0001d (V05), L-MG-0001c (V03), L-MG-0001e (V05), L-MG-0028b (V01), L-MG-0028c (V01), L-MG-0028d (V01), L-MG-0028e (V01), L-MG-KSA-0011 (V02), L-MG-KSA-0012 (V06), L-MG-KSA-0013 (V06), L-MG-KSA-0014 (V03), L-MG-KSA-0015 (V02), L-MG-KSA-0016 (V04), L-MG-KSA-0017 (V03), L-MG-KSA-0018 (V03), L-MG-0005 (V13), B-0001 (V19)</p>	<p>Thermocycler, ABI 3730</p>
<p>Mitochondriales dominantes und rezessives Ataxie-Syndrom (POLG-Gen) OMIM# 174763</p>	<p>EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA</p>	<p>PCR, Sanger-Sequenzierung, Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)</p>	<p>L-MG-0001 (V19), L-MG-0001a (V10), L-MG-0001d (V05), L-MG-0001c (V03), L-MG-0001e (V05), L-MG-0028b (V01), L-MG-0028c (V01), L-MG-0028d (V01), L-MG-0028e (V01), L-MG-KSA-0011 (V02), L-MG-KSA-0012 (V06), L-MG-KSA-0013 (V06), L-MG-KSA-0014 (V03), L-MG-KSA-0015 (V02), L-MG-KSA-0016 (V04), L-MG-KSA-0017 (V03), L-MG-KSA-0018 (V03), L-MG-0005 (V13), B-0001 (V19)</p>	<p>Thermocycler, ABI 3730</p>
<p>Molybdän-Kofaktor-Mangel Typ C (GPHN-Gen) OMIM# 603930</p>	<p>EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA</p>	<p>PCR, Sanger-Sequenzierung</p>	<p>L-MG-0001 (V19), L-MG-0001a (V10), L-MG-0028b (V01), L-MG-0028c (V01), L-MG-0028d (V01), L-MG-0028e (V01), L-MG-KSA-0011 (V02), L-MG-KSA-0012 (V06), L-MG-KSA-0013 (V06), L-MG-KSA-0014 (V03), L-MG-KSA-0015 (V02), L-MG-KSA-0016 (V04), L-MG-KSA-0017 (V03), L-MG-KSA-0018 (V03), B-0001 (V19)</p>	<p>Thermocycler, ABI 3730</p>
<p>Mukopolysaccharidose Typ 3B (NAGLU-Gen) OMIM# 609701</p>	<p>EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA</p>	<p>PCR, Sanger-Sequenzierung</p>	<p>L-MG-0001 (V19), L-MG-0001a (V10), L-MG-0001d (V05), L-MG-0001c (V03), L-MG-0001e (V05), L-MG-0028b (V01), L-MG-0028c (V01), L-MG-0028d (V01), L-MG-0028e (V01), L-MG-KSA-0011 (V02), L-MG-KSA-0012 (V06), L-MG-KSA-0013 (V06), L-MG-KSA-0014 (V03), L-MG-KSA-0015 (V02), L-MG-KSA-0016 (V04), L-MG-KSA-0017 (V03), L-MG-KSA-0018 (V03), B-0001 (V19)</p>	<p>Thermocycler, ABI 3730</p>

Liste Verfahren im Akkreditierten Bereich D-ML-13206-01-00

<p>Mukopolysaccharidose Typ 4B (GLB1-Gen) OMIM# 611458</p>	<p>EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA</p>	<p>PCR, Sanger-Sequenzierung</p>	<p>L-MG-0001 (V19), L-MG-0001a (V10), L-MG-0001d (V05), L-MG-0001c (V03), L-MG-0001e (V05), L-MG-0028b (V01), L-MG-0028c (V01), L-MG-0028d (V01), L-MG-0028e (V01), L-MG-KSA-0011 (V02), L-MG-KSA-0012 (V06), L-MG-KSA-0013 (V06), L-MG-KSA-0014 (V03), L-MG-KSA-0015 (V02), L-MG-KSA-0016 (V04), L-MG-KSA-0017 (V03), L-MG-KSA-0018 (V03), B-0001 (V19)</p>	<p>Thermocycler, ABI 3730</p>
<p>Muskeldystrophie Duchenne, Muskeldystrophie Becker (DMD-Gen) OMIM# 300377</p>	<p>EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA</p>	<p>Target enrichment, Sequencing-by-synthesis (NGS), Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)</p>	<p>L-MG-0001 (V19), L-MG-0001a (V10), L-MG-0001d (V05), L-MG-0001c (V03), L-MG-0001e (V05), L-MG-0028b (V01), L-MG-0028c (V01), L-MG-0028d (V01), L-MG-0028e (V01), L-MG-0005 (V13), L-MG-0008 (V06), l-mg-0015 (V08), L-MG-0009 (V16), L-MG-0046 (V08), L-MG-0049 (V10), L-MG-0045 (V13), L-MG-0027 (V03)), L-MG-0011 (V07), L-MG-0035 (V02), L-MG-0014 (V11), BI-0001 (V09), BI-0002 (V09), BI-0003 (V20), BI-0004 (V16), BI-0007 (V07), BI-0008 (V04), B-0001 (V19)</p>	<p>Thermocycler, Illumina-Plattform Thermocycler, ABI 3730</p>
<p>Neurodegeneration mit Eisen- ablagerung im Gehirn (NBIA) (FTL-Gen) OMIM# 134790</p>	<p>EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA</p>	<p>PCR, Sanger-Sequenzierung</p>	<p>L-MG-0001 (V19), L-MG-0001a (V10), L-MG-0001d (V05), L-MG-0001c (V03), L-MG-0001e (V05), L-MG-0028b (V01), L-MG-0028c (V01), L-MG-0028d (V01), L-MG-0028e (V01), L-MG-KSA-0011 (V02), L-MG-KSA-0012 (V06), L-MG-KSA-0013 (V06), L-MG-KSA-0014 (V03), L-MG-KSA-0015 (V02), L-MG-KSA-0016 (V04), L-MG-KSA-0017 (V03), L-MG-KSA-0018 (V03), B-0001 (V19)</p>	<p>Thermocycler, ABI 3730</p>
<p>Neuronale Ceroid-Lipofuszinose (CLN8-Gen) OMIM# 607837</p>	<p>EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA</p>	<p>PCR, Sanger-Sequenzierung</p>	<p>L-MG-0001 (V19), L-MG-0001a (V10), L-MG-0001d (V05), L-MG-0001c (V03), L-MG-0001e (V05), L-MG-0028b (V01), L-MG-0028c (V01), L-MG-0028d (V01), L-MG-0028e (V01), L-MG-KSA-0011 (V02), L-MG-KSA-0012 (V06), L-MG-KSA-0013 (V06), L-MG-KSA-0014 (V03), L-MG-KSA-0015 (V02), L-MG-KSA-0016 (V04), L-MG-KSA-0017 (V03), L-MG-KSA-0018 (V03), B-0001 (V19)</p>	<p>Thermocycler, ABI 3730</p>

Liste Verfahren im Akkreditierten Bereich D-ML-13206-01-00

<p>Okulärer Albinismus (GPR143-Gen) OMIM# 300808</p>	<p>EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA</p>	<p>PCR, Sanger-Sequenzierung, Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)</p>	<p>L-MG-0001 (V19), L-MG-0001a (V10), L-MG-0028b (V01), L-MG-0028c (V01), L-MG-0028d (V01), L-MG-0028e (V01), L-MG-KSA-0011 (V02), L-MG-KSA-0012 (V06), L-MG-KSA-0013 (V06), L-MG-KSA-0014 (V03), L-MG-KSA-0015 (V02), L-MG-KSA-0016 (V04), L-MG-KSA-0017 (V03), L-MG-KSA-0018 (V03), L-MG-0005 (V13), B-0001 (V19)</p>	<p>Thermocycler, ABI 3730</p>
<p>Optikusatrophie Optikusatrophie-plus-Syndrom (OPA1-Gen) OMIM# 605290</p>	<p>EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA</p>	<p>PCR, Sanger-Sequenzierung, Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)</p>	<p>L-MG-0001 (V19), L-MG-0001a (V10), L-MG-0001d (V05), L-MG-0001c (V03), L-MG-0001e (V05), L-MG-0028b (V01), L-MG-0028c (V01), L-MG-0028d (V01), L-MG-0028e (V01), L-MG-KSA-0011 (V02), L-MG-KSA-0012 (V06), L-MG-KSA-0013 (V06), L-MG-KSA-0014 (V03), L-MG-KSA-0015 (V02), L-MG-KSA-0016 (V04), L-MG-KSA-0017 (V03), L-MG-KSA-0018 (V03), L-MG-0005 (V13), B-0001 (V19)</p>	<p>Thermocycler, ABI 3730</p>
<p>Optikusatrophie (OPA3-Gen) OMIM# 606580</p>	<p>EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA</p>	<p>PCR, Sanger-Sequenzierung</p>	<p>L-MG-0001 (V19), L-MG-0001a (V10), L-MG-0001d (V05), L-MG-0001c (V03), L-MG-0001e (V05), L-MG-0028b (V01), L-MG-0028c (V01), L-MG-0028d (V01), L-MG-0028e (V01), L-MG-KSA-0011 (V02), L-MG-KSA-0012 (V06), L-MG-KSA-0013 (V06), L-MG-KSA-0014 (V03), L-MG-KSA-0015 (V02), L-MG-KSA-0016 (V04), L-MG-KSA-0017 (V03), L-MG-KSA-0018 (V03), B-0001 (V19)</p>	<p>Thermocycler, ABI 3730</p>
<p>Parkinson-Syndrom (LRRK2-Gen) Exons 24,25,27,29,31,35,41,44 OMIM# 609007</p>	<p>EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA</p>	<p>PCR, Sanger-Sequenzierung</p>	<p>L-MG-0001 (V19), L-MG-0001a (V10), L-MG-0028b (V01), L-MG-0028c (V01), L-MG-0028d (V01), L-MG-0028e (V01), L-MG-KSA-0011 (V02), L-MG-KSA-0012 (V06), L-MG-KSA-0013 (V06), L-MG-KSA-0014 (V03), L-MG-KSA-0015 (V02), L-MG-KSA-0016 (V04), L-MG-KSA-0017 (V03), L-MG-KSA-0018 (V03), B-0001 (V19)</p>	<p>Thermocycler, ABI 3730</p>

Liste Verfahren im Akkreditierten Bereich D-ML-13206-01-00

<p>Primäre Dystonie Typ DYT27 (COL6A3-Gen) OMIM# 120250</p>	<p>EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA</p>	<p>PCR, Sanger-Sequenzierung</p>	<p>L-MG-0001 (V19), L-MG-0001a (V10), L-MG-0001d (V05), L-MG-0001c (V03), L-MG-0001e (V05), L-MG-0028b (V01), L-MG-0028c (V01), L-MG-0028d (V01), L-MG-0028e (V01), L-MG-KSA-0011 (V02), L-MG-KSA-0012 (V06), L-MG-KSA-0013 (V06), L-MG-KSA-0014 (V03), L-MG-KSA-0015 (V02), L-MG-KSA-0016 (V04), L-MG-KSA-0017 (V03), L-MG-KSA-0018 (V03), B-0001 (V19)</p>	<p>Thermocycler, ABI 3730</p>
<p>Primärer systemischer Carnitin-Mangel (SLC22A5-Gen) OMIM# 603377</p>	<p>EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA</p>	<p>PCR, Sanger-Sequenzierung, Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)</p>	<p>L-MG-0001 (V19), L-MG-0001a (V10), L-MG-0001d (V05), L-MG-0001c (V03), L-MG-0001e (V05), L-MG-0028b (V01), L-MG-0028c (V01), L-MG-0028d (V01), L-MG-0028e (V01), L-MG-KSA-0011 (V02), L-MG-KSA-0012 (V06), L-MG-KSA-0013 (V06), L-MG-KSA-0014 (V03), L-MG-KSA-0015 (V02), L-MG-KSA-0016 (V04), L-MG-KSA-0017 (V03), L-MG-KSA-0018 (V03), L-MG-0005 (V13), B-0001 (V19)</p>	<p>Thermocycler, ABI 3730</p>
<p>Proteus-Syndrom (PTEN-Gen) OMIM# 601728</p>	<p>EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA</p>	<p>PCR, Sanger-Sequenzierung, Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)</p>	<p>L-MG-0001 (V19), L-MG-0001a (V10), L-MG-0001d (V05), L-MG-0001c (V03), L-MG-0001e (V05), L-MG-0028b (V01), L-MG-0028c (V01), L-MG-0028d (V01), L-MG-0028e (V01), L-MG-KSA-0011 (V02), L-MG-KSA-0012 (V06), L-MG-KSA-0013 (V06), L-MG-KSA-0014 (V03), L-MG-KSA-0015 (V02), L-MG-KSA-0016 (V04), L-MG-KSA-0017 (V03), L-MG-KSA-0018 (V03), L-MG-0005 (V13), B-0001 (V19)</p>	<p>Thermocycler, ABI 3730</p>
<p>Succinat-Semialdehyd-Dehydrogenase-Mangel (ALDH5A1-Gen) OMIM# 610045</p>	<p>EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA</p>	<p>PCR, Sanger-Sequenzierung</p>	<p>L-MG-0001 (V19), L-MG-0001a (V10), L-MG-0028b (V01), L-MG-0028c (V01), L-MG-0028d (V01), L-MG-0028e (V01), L-MG-KSA-0011 (V02), L-MG-KSA-0012 (V06), L-MG-KSA-0013 (V06), L-MG-KSA-0014 (V03), L-MG-KSA-0015 (V02), L-MG-KSA-0016 (V04), L-MG-KSA-0017 (V03), L-MG-KSA-0018 (V03), B-0001 (V19)</p>	<p>Thermocycler, ABI 3730</p>

Liste Verfahren im Akkreditierten Bereich D-ML-13206-01-00

<p>TNF-Rezeptor 1-assoziiertes periodisches Syndrom (TRAPS) (TNFRSF1A-Gen) Exons 2,3,4,6,7 OMIM# 191190</p>	<p>EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA</p>	<p>PCR, Sanger-Sequenzierung</p>	<p>L-MG-0001 (V19), L-MG-0001a (V10), L-MG-0001d (V05), L-MG-0001c (V03), L-MG-0001e (V05), L-MG-0028b (V01), L-MG-0028c (V01), L-MG-0028d (V01), L-MG-0028e (V01), L-MG-KSA-0011 (V02), L-MG-KSA-0012 (V06), L-MG-KSA-0013 (V06), L-MG-KSA-0014 (V03), L-MG-KSA-0015 (V02), L-MG-KSA-0016 (V04), L-MG-KSA-0017 (V03), L-MG-KSA-0018 (V03), B-0001 (V19)</p>	<p>Thermocycler, ABI 3730</p>
<p>Torsionsdystonie DYT1 (TOR1A-Gen) OMIM# 605204</p>	<p>EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA</p>	<p>PCR, Sanger-Sequenzierung, Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)</p>	<p>L-MG-0001 (V19), L-MG-0001a (V10), L-MG-0001d (V05), L-MG-0001c (V03), L-MG-0001e (V05), L-MG-0028b (V01), L-MG-0028c (V01), L-MG-0028d (V01), L-MG-0028e (V01), L-MG-KSA-0011 (V02), L-MG-KSA-0012 (V06), L-MG-KSA-0013 (V06), L-MG-KSA-0014 (V03), L-MG-KSA-0015 (V02), L-MG-KSA-0016 (V04), L-MG-KSA-0017 (V03), L-MG-KSA-0018 (V03), L-MG-0005 (V13), B-0001 (V19)</p>	<p>Thermocycler, ABI 3730</p>
<p>Triple-A-Syndrom (AAAS-Gen) OMIM# 605378</p>	<p>EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA</p>	<p>PCR, Sanger-Sequenzierung</p>	<p>L-MG-0001 (V19), L-MG-0001a (V10), L-MG-0028b (V01), L-MG-0028c (V01), L-MG-0028d (V01), L-MG-0028e (V01), L-MG-KSA-0011 (V02), L-MG-KSA-0012 (V06), L-MG-KSA-0013 (V06), L-MG-KSA-0014 (V03), L-MG-KSA-0015 (V02), L-MG-KSA-0016 (V04), L-MG-KSA-0017 (V03), L-MG-KSA-0018 (V03), B-0001 (V19)</p>	<p>Thermocycler, ABI 3730</p>
<p>Vohwinkel-Syndrom (GJB2-Gen) OMIM# 121011</p>	<p>EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA</p>	<p>PCR, Sanger-Sequenzierung, Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)</p>	<p>L-MG-0001 (V19), L-MG-0001a (V10), L-MG-0001d (V05), L-MG-0001c (V03), L-MG-0001e (V05), L-MG-0028b (V01), L-MG-0028c (V01), L-MG-0028d (V01), L-MG-0028e (V01), L-MG-KSA-0011 (V02), L-MG-KSA-0012 (V06), L-MG-KSA-0013 (V06), L-MG-KSA-0014 (V03), L-MG-KSA-0015 (V02), L-MG-KSA-0016 (V04), L-MG-KSA-0017 (V03), L-MG-KSA-0018 (V03), L-MG-0005 (V13), B-0001 (V19)</p>	<p>Thermocycler, ABI 3730</p>

Liste Verfahren im Akkreditierten Bereich D-ML-13206-01-00

<p>Xeroderma pigmentosum Gruppe C Cockayne-Syndrom (ERCC5-Gen) OMIM# 133530</p>	<p>EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA</p>	<p>PCR, Sanger-Sequenzierung</p>	<p>L-MG-0001 (V19), L-MG-0001a (V10), L-MG-0001d (V05), L-MG-0001c (V03), L-MG-0001e (V05), L-MG-0028b (V01), L-MG-0028c (V01), L-MG-0028d (V01), L-MG-0028e (V01), L-MG-KSA-0011 (V02), L-MG-KSA-0012 (V06), L-MG-KSA-0013 (V06), L-MG-KSA-0014 (V03), L-MG-KSA-0015 (V02), L-MG-KSA-0016 (V04), L-MG-KSA-0017 (V03), L-MG-KSA-0018 (V03), B-0001 (V19)</p>	<p>Thermocycler, ABI 3730</p>
<p>Xeroderma pigmentosum Gruppe G (ERCC5-Gen) OMIM# 133530</p>	<p>EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA</p>	<p>PCR, Sanger-Sequenzierung</p>	<p>L-MG-0001 (V19), L-MG-0001a (V10), L-MG-0028b (V01), L-MG-0028c (V01), L-MG-0028d (V01), L-MG-0028e (V01), L-MG-KSA-0011 (V02), L-MG-KSA-0012 (V06), L-MG-KSA-0013 (V06), L-MG-KSA-0014 (V03), L-MG-KSA-0015 (V02), L-MG-KSA-0016 (V04), L-MG-KSA-0017 (V03), L-MG-KSA-0018 (V03), B-0001 (V19)</p>	<p>Thermocycler, ABI 3730</p>
<p>Zapfen-Stäbchen-Dystrophie Typ 2 (CRX-Gen) OMIM# 602225</p>	<p>EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA</p>	<p>PCR, Sanger-Sequenzierung, Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)</p>	<p>L-MG-0001 (V19), L-MG-0001a (V10), L-MG-0001d (V05), L-MG-0001c (V03), L-MG-0001e (V05), L-MG-0028b (V01), L-MG-0028c (V01), L-MG-0028d (V01), L-MG-0028e (V01), L-MG-KSA-0011 (V02), L-MG-KSA-0012 (V06), L-MG-KSA-0013 (V06), L-MG-KSA-0014 (V03), L-MG-KSA-0015 (V02), L-MG-KSA-0016 (V04), L-MG-KSA-0017 (V03), L-MG-KSA-0018 (V03), L-MG-0005 (V13), B-0001 (V19)</p>	<p>Thermocycler, ABI 3730</p>
<p>Zerebro-okulo-fazio-skelettales Syndrom (ERCC5-Gen) OMIM# 133530</p>	<p>EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA</p>	<p>PCR, Sanger-Sequenzierung</p>	<p>L-MG-0001 (V19), L-MG-0001a (V10), L-MG-0001d (V05), L-MG-0001c (V03), L-MG-0001e (V05), L-MG-0028b (V01), L-MG-0028c (V01), L-MG-0028d (V01), L-MG-0028e (V01), L-MG-KSA-0011 (V02), L-MG-KSA-0012 (V06), L-MG-KSA-0013 (V06), L-MG-KSA-0014 (V03), L-MG-KSA-0015 (V02), L-MG-KSA-0016 (V04), L-MG-KSA-0017 (V03), L-MG-KSA-0018 (V03), B-0001 (V19)</p>	<p>Thermocycler, ABI 3730</p>

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

Indikation und Analyt (Gen/e, Variante/n)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät
Augenerkrankungen EYE Indikationen und Gensets: https://www.ceqat.de/diagnostik/panel-diagnostik/augenerkrankungen/#gene-sets	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis (NGS)	L-MG-0001 (V19), L-MG-0001a (V10), L-MG-0001d (V05), L-MG-0001c (V03), L-MG-0001e (V05), L-MG-0028b (V01), L-MG-0028c (V01), L-MG-0028d (V01), L-MG-0028e (V01), L-MG-0008 (V06), l-mg-0015 (V08), L-MG-0009 (V16), L-MG-0046 (V08), L-MG-0049 (V10), L-MG-0045 (V13), L-MG-0027 (V03)), L-MG-0011 (V07), L-MG-0035 (V02), L-MG-0014 (V11), BI-0001 (V09), BI-0002 (V09), BI-0003 (V20), BI-0004 (V16), BI-0007 (V07), BI-0008 (V04), B-0001 (V19)	Thermocycler, Illumina-Plattform
Bindegeweserkrankungen CTD Indikationen und Gensets: https://www.ceqat.de/diagnostik/panel-diagnostik/bindegeweserkrankungen/#gene-sets	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis (NGS)	L-MG-0001 (V19), L-MG-0001a (V10), L-MG-0001d (V05), L-MG-0001c (V03), L-MG-0001e (V05), L-MG-0028b (V01), L-MG-0028c (V01), L-MG-0028d (V01), L-MG-0028e (V01), L-MG-0008 (V06), l-mg-0015 (V08), L-MG-0009 (V16), L-MG-0046 (V08), L-MG-0049 (V10), L-MG-0045 (V13), L-MG-0027 (V03)), L-MG-0011 (V07), L-MG-0035 (V02), L-MG-0014 (V11), BI-0001 (V09), BI-0002 (V09), BI-0003 (V20), BI-0004 (V16), BI-0007 (V07), BI-0008 (V04), B-0001 (V19)	Thermocycler, Illumina-Plattform
Blutbildungsdefekte BLD Indikationen und Gensets:	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis (NGS)	L-MG-0001 (V19), L-MG-0001a (V10), L-MG-0001d (V05), L-MG-0001c (V03), L-MG-0001e (V05), L-MG-0028b (V01), L-MG-0028c (V01), L-MG-0028d	Thermocycler, Illumina-Plattform

Liste Verfahren im Akkreditierten Bereich D-ML-13206-01-00

https://www.cegat.de/diagnostik/panel-diagnostik/blutbildungsdefekte/#gene-sets	genomische DNA		(V01), L-MG-0028e (V01), L-MG-0008 (V06), l-mg-0015 (V08), L-MG-0009 (V16), L-MG-0046 (V08), L-MG-0049 (V10), L-MG-0045 (V13), L-MG-0027 (V03)), L-MG-0011 (V07), L-MG-0035 (V02), L-MG-0014 (V11), BI-0001 (V09), BI-0002 (V09), BI-0003 (V20), BI-0004 (V16), BI-0007 (V07), BI-0008 (V04), B-0001 (V19)	
Epilepsie, Stoffwechselerkrankungen und Hirnentwicklungsstörungen EPI Indikationen und Gensets: https://www.cegat.de/diagnostik/panel-diagnostik/epilepsie-stoffwechselerkrankungen-und-hirnentwicklungsstoerungen/#gene-sets	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis (NGS)	L-MG-0001 (V19), L-MG-0001a (V10), L-MG-0001d (V05), L-MG-0001c (V03), L-MG-0001e (V05), L-MG-0028b (V01), L-MG-0028c (V01), L-MG-0028d (V01), L-MG-0028e (V01), L-MG-0008 (V06), l-mg-0015 (V08), L-MG-0009 (V16), L-MG-0046 (V08), L-MG-0049 (V10), L-MG-0045 (V13), L-MG-0027 (V03)), L-MG-0011 (V07), L-MG-0035 (V02), L-MG-0014 (V11), BI-0001 (V09), BI-0002 (V09), BI-0003 (V20), BI-0004 (V16), BI-0007 (V07), BI-0008 (V04), B-0001 (V19)	Thermocycler, Illumina-Plattform
Exom-Diagnostik, Entwicklungsverzögerung https://www.cegat.de/diagnostik/exom-diagnostik/#Products	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis (NGS)	L-MG-0001 (V19), L-MG-0001a (V10), L-MG-0001d (V05), L-MG-0001c (V03), L-MG-0001e (V05), L-MG-0028b (V01), L-MG-0028c (V01), L-MG-0028d (V01), L-MG-0028e (V01), L-MG-0008 (V06), l-mg-0015 (V08), L-MG-0009 (V16), L-MG-0046 (V08), L-MG-0049 (V10), L-MG-0045 (V13), L-MG-0027 (V03)), L-MG-0011 (V07), L-MG-0035 (V02), L-MG-0014 (V11), BI-0001 (V09), BI-0002 (V09), BI-0003 (V20), BI-0004 (V16), BI-0005 (V10), BI-0007 (V07), BI-0008 (V04), B-0001 (V19), B-0006 (V06)	Thermocycler, Illumina-Plattform
Fertilität FER Indikationen und Gensets:	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis (NGS)	L-MG-0001 (V19), L-MG-0001a (V10), L-MG-0001d (V05), L-MG-0001c (V03), L-MG-0001e (V05), L-MG-0028b (V01), L-MG-0028c (V01), L-MG-0028d	Thermocycler, Illumina-Plattform

Liste Verfahren im Akkreditierten Bereich D-ML-13206-01-00

https://www.cegat.de/diagnostik/panel-diagnostik/fertilitaet/#gene-sets	genomische DNA		(V01), L-MG-0028e (V01), L-MG-0008 (V06), l-mg-0015 (V08), L-MG-0009 (V16), L-MG-0046 (V08), L-MG-0049 (V10), L-MG-0045 (V13), L-MG-0027 (V03)), L-MG-0011 (V07), L-MG-0035 (V02), L-MG-0014 (V11), BI-0001 (V09), BI-0002 (V09), BI-0003 (V20), BI-0004 (V16), BI-0007 (V07), BI-0008 (V04), B-0001 (V19)	
Genetisches Vorsorgepanel PRV Indikationen und Module: https://www.cegat.de/diagnostik/vorsorgepanel/#gene-sets	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis (NGS)	L-MG-0001 (V19), L-MG-0001a (V10), L-MG-0001d (V05), L-MG-0001c (V03), L-MG-0001e (V05), L-MG-0028b (V01), L-MG-0028c (V01), L-MG-0028d (V01), L-MG-0028e (V01), L-MG-0008 (V06), l-mg-0015 (V08), L-MG-0009 (V16), L-MG-0046 (V08), L-MG-0049 (V10), L-MG-0045 (V13), L-MG-0027 (V03)), L-MG-0011 (V07), L-MG-0035 (V02), L-MG-0014 (V11), BI-0001 (V09), BI-0002 (V09), BI-0003 (V20), BI-0004 (V16), BI-0007 (V07), BI-0008 (V04), B-0001 (V19)	Thermocycler, Illumina-Plattform
Hauterkrankungen DRM Indikationen und Gensets: https://www.cegat.de/diagnostik/panel-diagnostik/hauterkrankungen/#gene-sets	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis (NGS)	L-MG-0001 (V19), L-MG-0001a (V10), L-MG-0001d (V05), L-MG-0001c (V03), L-MG-0001e (V05), L-MG-0028b (V01), L-MG-0028c (V01), L-MG-0028d (V01), L-MG-0028e (V01), L-MG-0008 (V06), l-mg-0015 (V08), L-MG-0009 (V16), L-MG-0046 (V08), L-MG-0049 (V10), L-MG-0045 (V13), L-MG-0027 (V03)), L-MG-0011 (V07), L-MG-0035 (V02), L-MG-0014 (V11), BI-0001 (V09), BI-0002 (V09), BI-0003 (V20), BI-0004 (V16), BI-0007 (V07), BI-0008 (V04), B-0001 (V19)	Thermocycler, Illumina-Plattform
Herzerkrankungen HRT Indikationen und Gensets:	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis (NGS)	L-MG-0001 (V19), L-MG-0001a (V10), L-MG-0028b (V01), L-MG-0028c (V01), L-MG-0028d (V01), L-MG-0028e (V01), L-MG-0008 (V06),	Thermocycler, Illumina-Plattform

Liste Verfahren im Akkreditierten Bereich D-ML-13206-01-00

https://www.cegat.de/diagnostik/paanel-diagnostik/herzerkrankungen/#gene-sets	genomische DNA		l-mg-0015 (V08), L-MG-0009 (V16), L-MG-0046 (V08), L-MG-0049 (V10), L-MG-0045 (V13), L-MG-0027 (V03)), L-MG-0011 (V07), L-MG-0035 (V02), L-MG-0014 (V11), BI-0001 (V09), BI-0002 (V09), BI-0003 (V20), BI-0004 (V16), BI-0007 (V07), BI-0008 (V04), B-0001 (V19)	
Immundefekte PID Indikationen und Gensets: https://www.cegat.de/diagnostik/paanel-diagnostik/immundefekte/#gene-sets	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis (NGS)	L-MG-0001 (V19), L-MG-0001a (V10), L-MG-0028b (V01), L-MG-0028c (V01), L-MG-0028d (V01), L-MG-0028e (V01), L-MG-0008 (V06), l-mg-0015 (V08), L-MG-0009 (V16), L-MG-0046 (V08), L-MG-0049 (V10), L-MG-0045 (V13), L-MG-0027 (V03)), L-MG-0011 (V07), L-MG-0035 (V02), L-MG-0014 (V11), BI-0001 (V09), BI-0002 (V09), BI-0003 (V20), BI-0004 (V16), BI-0007 (V07), BI-0008 (V04), B-0001 (V19)	Thermocycler, Illumina-Plattform
Lebererkrankungen LIV Indikationen und Gensets: https://www.cegat.de/diagnostik/paanel-diagnostik/lebererkrankungen/#gene-sets	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis (NGS)	L-MG-0001 (V19), L-MG-0001a (V10), L-MG-0001d (V05), L-MG-0001c (V03), L-MG-0001e (V05), L-MG-0028b (V01), L-MG-0028c (V01), L-MG-0028d (V01), L-MG-0028e (V01), L-MG-0008 (V06), l-mg-0015 (V08), L-MG-0009 (V16), L-MG-0046 (V08), L-MG-0049 (V10), L-MG-0045 (V13), L-MG-0027 (V03)), L-MG-0011 (V07), L-MG-0035 (V02), L-MG-0014 (V11), BI-0001 (V09), BI-0002 (V09), BI-0003 (V20), BI-0004 (V16), BI-0007 (V07), BI-0008 (V04), B-0001 (V19)	Thermocycler, Illumina-Plattform
Stoffwechselerkrankungen inkl. Mitochondriopathien (MET & MIT) Indikationen und Gensets:	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis (NGS)	L-MG-0001 (V19), L-MG-0001a (V10), L-MG-0001d (V05), L-MG-0001c (V03), L-MG-0001e (V05), L-MG-0028b (V01), L-MG-0028c (V01), L-MG-0028d (V01), L-MG-0028e (V01), L-MG-0008 (V06), l-mg-0015 (V08), L-MG-0009 (V16), L-MG-0046	Thermocycler, Illumina-Plattform

Liste Verfahren im Akkreditierten Bereich D-ML-13206-01-00

https://www.cegat.de/diagnostik/panel-diagnostik/mitochondriopathien/#gene-sets			L-MG-0025 (V09), L-MG-0026 (V10), L-MG-0027 (V03), L-MG-0028b (V01), L-MG-0028c (V01), L-MG-0028d (V01), L-MG-0028e (V01), L-MG-0008 (V06), L-mg-0015 (V08), L-MG-0009 (V16), L-MG-0046 (V08), L-MG-0049 (V10), L-MG-0045 (V13), L-MG-0027 (V03), L-MG-0011 (V07), L-MG-0035 (V02), L-MG-0014 (V11), BI-0001 (V09), BI-0002 (V09), BI-0003 (V20), BI-0004 (V16), BI-0007 (V07), BI-0008 (V04), B-0001 (V19)	
Neurodegenerative Erkrankungen und Bewegungsstörungen NDD Indikationen und Gensets: https://www.cegat.de/diagnostik/panel-diagnostik/neurodegenerative-erkrankungen/#gene-sets	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis (NGS)	L-MG-0001 (V19), L-MG-0001a (V10), L-MG-0001d (V05), L-MG-0001c (V03), L-MG-0001e (V05), L-MG-0028b (V01), L-MG-0028c (V01), L-MG-0028d (V01), L-MG-0028e (V01), L-MG-0008 (V06), l-mg-0015 (V08), L-MG-0009 (V16), L-MG-0046 (V08), L-MG-0049 (V10), L-MG-0045 (V13), L-MG-0027 (V03), L-MG-0011 (V07), L-MG-0035 (V02), L-MG-0014 (V11), BI-0001 (V09), BI-0002 (V09), BI-0003 (V20), BI-0004 (V16), BI-0007 (V07), BI-0008 (V04), B-0001 (V19)	Thermocycler, Illumina-Plattform
Neuromuskuläre Erkrankungen NMD Indikationen und Gensets: https://www.cegat.de/diagnostik/panel-diagnostik/neuromuskulaere-erkrankungen/#gene-sets	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis (NGS)	L-MG-0001 (V19), L-MG-0001a (V10), L-MG-0001d (V05), L-MG-0001c (V03), L-MG-0001e (V05), L-MG-0028b (V01), L-MG-0028c (V01), L-MG-0028d (V01), L-MG-0028e (V01), L-MG-0008 (V06), l-mg-0015 (V08), L-MG-0009 (V16), L-MG-0046 (V08), L-MG-0049 (V10), L-MG-0045 (V13), L-MG-0027 (V03), L-MG-0011 (V07), L-MG-0035 (V02), L-MG-0014 (V11), BI-0001 (V09), BI-0002 (V09), BI-0003 (V20), BI-0004 (V16), BI-0007 (V07), BI-0008 (V04), B-0001 (V19)	Thermocycler, Illumina-Plattform
Nierenerkrankungen KID Indikationen und Gensets:	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis (NGS)	L-MG-0001 (V19), L-MG-0001a (V10), L-MG-0001d (V05), L-MG-0001c (V03), L-MG-0001e (V05), L-MG-0028b (V01), L-MG-0028c (V01), L-MG-0028d	Thermocycler, Illumina-Plattform

Liste Verfahren im Akkreditierten Bereich D-ML-13206-01-00

https://www.cegat.de/diagnostik/paanel-diagnostik/nierenerkrankungen/#gene-sets	genomische DNA		(V01), L-MG-0028e (V01), L-MG-0008 (V06), l-mg-0015 (V08), L-MG-0009 (V16), L-MG-0046 (V08), L-MG-0049 (V10), L-MG-0045 (V13), L-MG- 0027 (V03)), L-MG-0011 (V07), L-MG-0035 (V02), L- MG-0014 (V11), BI-0001 (V09), BI-0002 (V09), BI-0003 (V20), BI-0004 (V16), BI-0007 (V07), BI-0008 (V04), B-0001 (V19)	
Schwerhörigkeit EAR Indikationen und Gensets: https://www.cegat.de/diagnostik/paanel-diagnostik/schwerhoerigkeit/#gene-sets	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis (NGS)	L-MG-0001 (V19), L-MG-0001a (V10), L-MG-0028b (V01), L-MG-0028c (V01), L-MG-0028d (V01), L-MG-0028e (V01), L-MG-0008 (V06), l-mg-0015 (V08), L-MG-0009 (V16), L-MG-0046 (V08), L-MG-0049 (V10), L-MG-0045 (V13), L-MG- 0027 (V03)), L-MG-0011 (V07), L-MG-0035 (V02), L- MG-0014 (V11), BI-0001 (V09), BI-0002 (V09), BI-0003 (V20), BI-0004 (V16), BI-0007 (V07), BI-0008 (V04), B-0001 (V19)	Thermocycler, Illumina-Plattform
Skeletterkrankungen SKT Indikationen und Gensets: https://www.cegat.de/diagnostik/paanel-diagnostik/skeletterkrankungen/#gene-sets	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis (NGS)	L-MG-0001 (V19), L-MG-0001a (V10), L-MG-0028b (V01), L-MG-0028c (V01), L-MG-0028d (V01), L-MG-0028e (V01), L-MG-0008 (V06), l-mg-0015 (V08), L-MG-0009 (V16), L-MG-0046 (V08), L-MG-0049 (V10), L-MG-0045 (V13), L-MG- 0027 (V03)), L-MG-0011 (V07), L-MG-0035 (V02), L- MG-0014 (V11), BI-0001 (V09), BI-0002 (V09), BI-0003 (V20), BI-0004 (V16), BI-0007 (V07), BI-0008 (V04), B-0001 (V19)	Thermocycler, Illumina-Plattform
Ziliopathien CIL Indikationen und Gensets:	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis (NGS)	L-MG-0001 (V19), L-MG-0001a (V10), L-MG-0001d (V05), L-MG-0001c (V03), L-MG-0001e (V05), L-MG-0028b (V01), L-MG-0028c (V01), L-MG-0028d	Thermocycler, Illumina-Plattform

Liste Verfahren im Akkreditierten Bereich D-ML-13206-01-00

https://www.cephat.de/diagnostik/pa nel-diagnostik/zillopathien/#gene-sets	genomische DNA		(V01), L-MG-0028e (V01), L-MG-0008 (V06), l-mg-0015 (V08), L-MG-0009 (V16), L-MG-0046 (V08), L-MG-0049 (V10), L-MG-0045 (V13), L-MG-0027 (V03)), L-MG-0011 (V07), L-MG-0035 (V02), L-MG-0014 (V11), BI-0001 (V09), BI-0002 (V09), BI-0003 (V20), BI-0004 (V16), BI-0007 (V07), BI-0008 (V04), B-0001 (V19)	
Tumor-Panel (Keimbahn) CAN Indikationen und Gensets: https://www.cephat.de/diagnostik/pa nel-diagnostik/tumorerkrankungen/#gene-sets	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis (NGS)	L-MG-0001 (V19), L-MG-0001a (V10), L-MG-0028b (V01), L-MG-0028c (V01), L-MG-0028d (V01), L-MG-0028e (V01), L-MG-0008 (V06), l-mg-0015 (V08), L-MG-0009 (V16), L-MG-0046 (V08), L-MG-0049 (V10), L-MG-0045 (V13), L-MG-0027 (V03)), L-MG-0011 (V07), L-MG-0035 (V02), L-MG-0014 (V11), BI-0001 (V09), BI-0002 (V09), BI-0003 (V20), BI-0004 (V16), BI-0007 (V07), BI-0008 (V04), B-0001 (V19)	Thermocycler, Illumina-Plattform
Somatisches Tumor-Panel TUM Genliste (am Seitenende): https://www.cephat.de/diagnostik/tumor-diagnostik/cancerprecision/	EDTA-Blut, Streck-Blut, zell-freies Plasma, Zellen, Gewebe nativ und fixiert DNA aus Blut, Zellen und Geweben cfDNA, genomische DNA	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis (NGS)	L-MG-0001 (V19), L-MG-0001a (V10), L-MG-0001d (V05), L-MG-0001e (V05), L-MG-0001hg (V06), L-MG-0028b (V01), L-MG-0028c (V01), L-MG-0028d (V01), L-MG-0028e (V01), L-MG-0008 (V06), l-mg-0015 (V08), L-MG-0009 (V16), L-MG-0046 (V08), L-MG-0049 (V10), L-MG-0045 (V13), L-MG-0011 (V07), L-MG-0035 (V02), L-MG-0014 (V11), BI-0001 (V09), BI-0002 (V09), BI-0003 (V20), BI-0004 (V16), BI-0006 (V14), BI-0007 (V07), BI-0008 (V04), B-0001 (V19), B-0004a (V08), L-MG-0022 (V07)	Thermocycler, Illumina-Plattform

Liste Verfahren im Akkreditierten Bereich D-ML-13206-01-00

<p>mRNA-Expressions-Level von Tumor-assoziierten Genen zur Therapieentscheidung (Transkriptom-Sequenzierung) CancerNeo CDKN2A, CDKN2B, EGFR, FGF3, FGF4, FGF19</p>	<p>PAXgene-Blut, Zellen, Gewebe nativ und fixiert RNA aus Blut, Zellen, Geweben und FFPE-Gewebe</p>	<p>Sequencing-by-synthesis (NGS)</p>	<p>L-MG-0001g (V08), L-MG-0001i (V04), L-MG-0028b (V01), L-MG-0028c (V01), L-MG-0028d (V01), L-MG-0028e (V01), L-MG-0008 (V06), l-mg-0015 (V08), L-MG-0009 (V16), , L-MG-0047 (V10), L-MG-0048 (V08), L-MG-0011 (V07), L-MG-0035 (V05), L-MG-0014 (V11), BI-0001 (V09), BI-0002 (V09), BI-0003 (V20), BI-0006 (V14), BI-0008 (V04),</p>	<p>Thermocycler, Illumina-Plattform</p>
<p>RNA Fusions-Panel zur Identifikation von bekannten und neuen therapierelevanten Tumor-assoziierten Gen-Fusionen und ausgewählten intragenen strukturellen Varianten CancerPrecision (Genliste am Seitenende: RNA-basierte Fusionstranskriptanalyse): https://www.cegat.de/diagnostik/tumor-diagnostik/cancerprecision/</p>	<p>Gewebe, FFPE-Gewebe, RNA aus Gewebe und FFPE-Gewebe</p>	<p>Target enrichment, Sequencing-by-synthesis (NGS)</p>	<p>L-MG-0001g (V08), L-MG-0008 (V06), L-MG-0011 (V07), L-MG-0014 (V11), l-mg-0015 (V08), L-MG-0033 (V12), L-MG-0035 (V05), L-MG-0045 (V13), L-MG-0054 (V03), and L-MG-0061 (v02), BI-0001 (V09), BI-0003 (V20)</p>	<p>Thermocycler, Illumina-Plattform</p>
<p>Vorsorgepanel Tumorerkrankungen Genliste: https://www.cegat.de/diagnostik/panel-diagnostik/tumorerkrankungen/</p>	<p>EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA</p>	<p>Target enrichment, Sequencing-by-synthesis (NGS)</p>	<p>L-MG-0001 (V19), L-MG-0001a (V10), L-MG-0001d (V05), L-MG-0001c (V03), L-MG-0001e (V05), L-MG-0028b (V01), L-MG-0028c (V01), L-MG-0028d (V01), L-MG-0028e (V01), L-MG-0008 (V06), l-mg-0015 (V08), L-MG-0009 (V16), L-MG-0046 (V08), L-MG-0049 (V10), L-MG-0045 (V13), L-MG-0027 (V03)), L-MG-0011 (V07), L-MG-0035 (V05), L-MG-0014 (V11), BI-0001 (V09), BI-0002 (V09), BI-0003 (V20), BI-0004 (V16), BI-0007 (V07), BI-0008 (V04), B-0001 (V19)</p>	<p>Thermocycler, Illumina-Plattform</p>
<p>Variantedetektion zur Tumor-Verlaufskontrolle BAP1, BRAF, CDK4, EGFR, FGFR3, GNA11, GNAQ, JAK2, KIT, KRAS, MAP2K1, MLH1, MYCN, NF1, NRAS, PIK3CA, STAT1, TP53, UBR1, VEGFA</p>	<p>EDTA-Blut, Streck-Blut, zell-freies Plasma, Zellen, Gewebe nativ und fixiert DNA aus Blut, Zellen, Geweben und FFPE-Gewebe cfDNA, genomische DNA</p>	<p>digitale droplet PCR (ddPCR)</p>	<p>L-MG-0001 (V19), L-MG-0001d (V05), L-MG-0001e (V05), L-MG-0028b (V01), L-MG-0028c (V01), L-MG-0028d (V01), L-MG-0028e (V01), L-MG-0022 (V12)), L-MG-0051 (V09), B-0001 (V19), B-0004a (V08), L-MG-0022 (V12))</p>	<p>Droplet Generator, Droplet Reader (Bio-Rad)</p>

Liste Verfahren im Akkreditierten Bereich D-ML-13206-01-00

<p>Detektion relevanter Tumor-Treiber Mutationen CancerDetect (Genliste am Seitenende):</p> <p>https://www.cegat.de/diagnostik/tumor-diagnostik/cancerdetect/</p>	<p>EDTA-Blut, Streck-Blut, zell-freies Plasma, Zellen, Gewebe nativ und fixiert DNA aus Blut, Zellen, Geweben und FFPE-Gewebe cfDNA, genomische DNA</p>	<p>Target enrichment, Sequencing-by-synthesis (NGS)</p>	<p>L-MG-0001 (V19), L-MG-0001a (V10), L-MG-0001d (V05), L-MG-0001e (V05), L-MG-0001hg (V06), L-MG-0028b (V01), L-MG-0028c (V01), L-MG-0028d (V01), L-MG-0028e (V01), L-MG-0008 (V06), l-mg-0015 (V08), L-MG-0009 (V16), L-MG-0046 (V08), L-MG-0049 (V10), L-MG-0045 (V13), L-MG-0011 (V07), L-MG-0035 (V05), L-MG-0014 (V11), BI-0001 (V09), BI-0002 (V09), BI-0003 (V20), BI-0004 (V16), BI-0006 (V14), BI-0007 (V07), BI-0008 (V04), B-0001 (V19), B-0004a (V08), L-MG-0022 (V12)), L-MG-0063 (V08)</p>	<p>Thermocycler, Illumina-Plattform</p>
<p>HLA-Typisierung Klasse I</p>	<p>EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA</p>	<p>Target enrichment, Sequencing-by-synthesis (NGS)</p>	<p>L-MG-0001 (V19), L-MG-0001a (V10), L-MG-0001d (V05), L-MG-0001c (V03), L-MG-0001e (V05), L-MG-0028b (V01), L-MG-0028c (V01), L-MG-0028d (V01), L-MG-0028e (V01), L-MG-0008 (V06), l-mg-0015 (V08), L-MG-0009 (V16), L-MG-0046 (V08), L-MG-0049 (V10), L-MG-0045 (V13), L-MG-0011 (V07), L-MG-0035 (V05), L-MG-0014 (V11), , BI-0001 (V09), BI-0002 (V09), BI-0003 (V20), BI-0004 (V16), BI-0007 (V07), BI-0008 (V04), B-0001 (V19)</p>	<p>Thermocycler, Illumina-Plattform</p>
<p>HLA-Typisierung Klasse I und Klasse II</p>	<p>EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Zellen DNA aus Blut, Zellen und Geweben genomische DNA</p>	<p>amplikonbasiert, Sequencing-by-synthesis (NGS)</p>	<p>L-MG-0001 (V19), L-MG-0001a (V10), L-MG-0001d (V05), L-MG-0001c (V03), L-MG-0001e (V05), L-MG-0028b (V01), L-MG-0028c (V01), L-MG-0028d (V01), L-MG-0028e (V01), L-MG-F0029 (V03), L-MG-0008 (V06), l-mg-0015 (V08), L-MG-0009 (V16), L-MG-0046 (V08), L-MG-0011 (V07), L-MG-0035 (V05), L-MG-0014 (V11), , B-0001 (V19)</p>	<p>Thermocycler, Illumina-Plattform</p>