

Current list of accreditation procedures D-ML-13206-01-00

valid from: 12.04.2024

CeGaT GmbH
Paul-Ehrlich-Straße 23, 72076 Tübingen

Investigations in the field:

Medical laboratory diagnostics

Areas under investigation:

Human genetics (molecular human genetics, cytogenetics)

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

Within the test areas marked with **, the laboratory is permitted to modify and develop new test methods without prior information and approval of the Deutsche Akkreditierungsstelle GmbH is required, the laboratory is permitted to modify, further develop and develop new test methods.

Research field: Human genetics (cytogenetics)

**Type of examination:
Chromosome analysis**

| Analyte (measured variable) | Test material (matrix) | Examination technique | Instruction/version | Device |
|---|--|--|--|-------------------------------|
| Imbalances in the genome (duplications/deletions) | EDTA blood DANN from blood genomic DNA | Molecular karyotyping using array analysis (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 |

Field of investigation: Human genetics (molecular human genetics)

**Type of examination:
Molecular biological examinations (amplification and hybridization methods) ****

Genotyping of defined variant alleles

| Indication and analyte ((gene(s), variant(s)) | Test material (matrix) | Examination technique | Instruction/version | Device |
|---|------------------------|--|--|----------|
| Indications and genes: | Material: | Examination technique/stage diagnostics (stage 1, stage 2, stage 3): | 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 | Methods: |

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 | (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.cegat.de/diagnostik/einzelgen-diagnostik/#tab-id-2-active |
| Beckwith-Wiedemann-syndrome (BWS) Gene region 11p15 UPD11 OMIM# 130650 | EDTA blood DNA from lymphocytes | PCR, Sanger sequencing, methylation 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 syndrome (PWS) OMIM# 176270 , Angelman syndrome (AS) OMIM# 105830 , Analysis of the methylation status and deletion analysis SNRPN region 15q11-13 UPD15 (UBE3A gene) | EDTA blood DNA from lymphocytes | PCR, Sanger sequencing, methylation 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 syndrome gene region 11p15 OMIM# 180860 | EDTA blood DNA from lymphocytes | PCR, Sanger sequencing, methylation 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 |
| Spinal muscular atrophy (SMN1 gene) OMIM# 600354 (SMN2 gene) OMIM# 601627 | EDTA blood, oral mucosa swab, cells DNA from blood, cells and tissues genomic DNA | Deletion/duplication analysis (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

| | | | | |
|---|---|------------------------|---|------------------------|
| Hemochromatosis (HFE gene) Point mutation Cys282Tyr OMIM# 235200 | EDTA blood, oral mucosa swab, cells DNA from blood, cells and tissues genomic DNA | PCR, Sanger sequencing | 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 |
| Leber's optic atrophy (LHON gene) m.3460G>A, m.11778G>A, m.14484T>C OMIM# 535000 | EDTA blood, oral mucosa swab, cells DNA from blood, cells and tissues genomic DNA | PCR, Sanger sequencing | 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 (coagulation factor II) (factor 2 gene) 20210G>A mutation OMIM# 176930 | EDTA blood, oral mucosa swab, cells DNA from blood, cells and tissues genomic DNA | PCR, Sanger sequencing | 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 |
| Thrombophilia (F5 gene Leiden variant) c.1601G>A, p.Arg534Gln OMIM# 612309 | EDTA blood, oral mucosal swab, cells DNA from blood, cells and tissues genomic DNA | PCR, Sanger sequencing | 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 |

Genotyping of allelic series of the same genomic localization (repeat diseases)

| Indication and analyte (gene(s), variant(s)) | test material (matrix) | Examination technique | Instruction/ Version | Device |
|--|------------------------|-----------------------|----------------------|--------|
|--|------------------------|-----------------------|----------------------|--------|

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

| | | | | |
|---|---|---|---|---|
| Indications and genes: https://www.cegat.de/diagnostik/einzelgen-diagnostik/#tab-id-1-active | Material: https://www.cegat.de/diagnostik/einzelgen-diagnostik/#tab-id-3-active | Examination technique/stage diagnostics (stage 1, stage 2, stage 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) | Methods: https://www.cegat.de/diagnostik/einzelgen-diagnostik/#tab-id-2-active |
| Huntington's disease (HTT gene) OMIM# 613004 | EDTA blood, oral mucosa swab, cells DNA from blood, cells and tissues genomic DNA | PCR, fragment length analysis | 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 |
| Frontotemporal dementia with/without amyotrophic lateral sclerosis (ALS) (C9orf72 gene) OMIM# 614260 | EDTA blood, oral mucosal swab, cells DNA from blood, cells and tissues genomic DNA | PCR, fragment length analysis | 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 |
| Spinocerebellar ataxia type 1 (ATXN1 gene) OMIM# 601556 | EDTA blood, oral mucosal swab, cells DNA from blood, cells and tissues genomic DNA | PCR, fragment length analysis | 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 |
| Spinocerebellar ataxia type 1 (ATXN1 gene) OMIM# 601556 | EDTA blood, oral mucosal swab, cells DNA from blood, cells and tissues genomic DNA | PCR, fragment length analysis | 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 |
| Spinocerebellar ataxia type 2 (ATXN2 gene) OMIM# 601517 | EDTA blood, oral mucosal swab, cells DNA from blood, cells and tissues genomic DNA | PCR, fragment length analysis | 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

| | | | | |
|---|---|---|--|----------------------------------|
| Spinocerebellar ataxia type 3 (ATXN3 gene) OMIM# 607047 | EDTA blood, oral mucosal swab, cells DNA from blood, cells and tissues genomic DNA | PCR, fragment length analysis | 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 |
| Spinocerebellar ataxia type 7 (ATXN7 gene) OMIM# 607640 | EDTA blood, oral mucosal swab, cells DNA from blood, cells and tissues genomic DNA | PCR, fragment length analysis | 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 |
| Microsatellite instability Microsatellite markers: BAT-25, BAT-26, NR-21, NR-22, NR27 | EDTA blood, streak blood, cell-free plasma, cells, tissue native and fixed DNA from blood, cells, tissues and FFPE tissue cfDNA, genomic DNA | Multiplex PCR, fragment length analysis | 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 |
| Microsatellite instability Microsatellite markers:BAT-25, BAT-26, NR-21, NR-22, NR27 | EDTA blood, drawn blood, cell-free plasma, cells, tissue native and fixed DNA from blood, cells, tissues and FFPE tissue cfDNA, genomic 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)**

| Indication and analyte (gene(s), variant(s)) | Test material (matrix) | Analysis technique | Instruction/ Version | Device |
|---|---------------------------|--|--|----------|
| Indications and genes: | Material: | Examination technique/stage diagnostics (stage 1, stage 2, stage 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), | Methods: |

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 syndrome (GFAP gene) OMIM# 137780 | EDTA blood, oral mucosa swab, cells DNA from blood, cells and tissues genomic DNA | PCR, Sanger sequencing | 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 |
| Alternating hemiplegia of childhood (ATP1A2 gene) OMIM# 182340 | EDTA blood, oral mucosa swab, cells DNA from blood, cells and tissues genomic DNA | PCR, Sanger sequencing, deletion/duplication analysis (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 deficiency (SERPINC1 gene) OMIM# 107300 | EDTA blood, oral mucosa swab, cells DNA from blood, cells and tissues genomic DNA | PCR, Sanger sequencing, deletion/duplication analysis (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 syndrome (SLC2A10 gene) OMIM# 606145</p> | <p>EDTA blood, oral mucosa swab, cells DNA from blood, cells and tissues genomic DNA</p> | <p>PCR, Sanger sequencing</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 gene) OMIM# 613228</p> | <p>EDTA blood, oral mucosa swab, cells DNA from blood, cells and tissues genomic DNA</p> | <p>PCR, Sanger sequencing</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 dominant non syndromic sensorineural hearing loss type DFNA, Autosomal recessive non syndromic sensorineural hearing loss type DFNB (GJB2 gene) OMIM# 121011</p> | <p>EDTA blood, oral mucosa swab, cells DNA from blood, cells and tissues genomic DNA</p> | <p>PCR, Sanger sequencing, deletion/duplication analysis (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 syndrome (PTEN gene) OMIM# 601728</p> | <p>EDTA blood, oral mucosa swab, cells DNA from blood, cells and tissues genomic DNA</p> | <p>PCR, Sanger sequencing, deletion/duplication analysis (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 syndrome (OPA1 gene) OMIM# 605290 | EDTA blood, oral mucosa swab, cells DNA from blood, cells and tissues genomic DNA | PCR, Sanger sequencing, deletion/duplication analysis (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 myopathy (COL6A3 gene) OMIM# 120250 | EDTA blood, oral mucosa swab, cells DNA from blood, cells and tissues genomic DNA | PCR, Sanger sequencing | 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 myopathy (ATP2A1 gene) OMIM# 108730 | EDTA blood, oral mucosa swab, cells DNA from blood, cells and tissues genomic DNA | PCR, Sanger sequencing | 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 |
| Chronic hereditary pancreatitis (SPINK1 gene) OMIM# 167790 | EDTA blood, oral mucosal swab, cells DNA from blood, cells and tissues genomic DNA | PCR, Sanger sequencing, deletion/duplication analysis (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 syndrome (PTEN gene) OMIM# 601728</p> | <p>EDTA blood, oral mucosal swab, cells DNA from blood, cells and tissues genomic DNA</p> | <p>PCR, Sanger sequencing, deletion/duplication analysis (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>Dilated cardiomyopathy (DMD gene) OMIM# 300377</p> | <p>EDTA blood, oral mucosal swab, cells DNA from blood, cells and tissues genomic DNA</p> | <p>Target enrichment, Sequencing-by-synthesis (NGS), deletion/duplication analysis (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 platform Thermal cycler, ABI 3730</p> |
| <p>Dopa-responsive dystonia due to sepiapterin reductase deficiency (SPR gene) OMIM# 182125</p> | <p>EDTA blood, oral mucosal swab, cells DNA from blood, cells and tissues genomic DNA</p> | <p>PCR, Sanger sequencing</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 syndrome (ectodermal dystrophy, ectrodactyly and macular dystrophy) (CDH3 gene) OMIM# 114021</p> | <p>EDTA blood, oral mucosal swab, cells DNA from blood, cells and tissues genomic DNA</p> | <p>PCR, Sanger sequencing</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>External progressive ophthalmoplegia (POLG gene) OMIM# 174763</p> | <p>EDTA blood, oral mucosal swab, cells DNA from blood, cells and tissues genomic DNA</p> | <p>PCR, Sanger sequencing, deletion/duplication analysis (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>Familial exudative retinopathy (TSPAN12 gene) OMIM# 613138</p> | <p>EDTA blood, oral mucosal swab, cells DNA from blood, cells and tissues genomic DNA</p> | <p>PCR, Sanger sequencing</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>Familial hemiplegic migraine type 3 (SCN1A gene) OMIM# 182389</p> | <p>EDTA blood, oral mucosal swab, cells DNA from blood, cells and tissues genomic DNA</p> | <p>PCR, Sanger sequencing, deletion/duplication analysis (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>Familial tumor diseases (BRCA1 gene) OMIM# 113705 (BRCA2 gene) OMIM# 600185</p> | <p>EDTA blood, streak blood, cell-free plasma, cells, tissue native and fixed DNA from blood, cells, tissues and FFPE tissue cfDNA, genomic DNA</p> | <p>amplicon-based, sequencing-by-synthesis (NGS), deletion/duplication analysis (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 platform Thermal cycler, ABI 3730</p> |

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

| | | | | |
|---|--|---|---|-------------------------------|
| <p>Familial visceral myopathy (ACTG2 gene) OMIM# 102545</p> | <p>EDTA blood, oral mucosal swab, cells DNA from blood, cells and tissues genomic DNA</p> | <p>PCR, Sanger sequencing</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>Familial Mediterranean fever (MEFV gene) OMIM# 608107</p> | <p>EDTA blood, oral mucosal swab, cells DNA from blood, cells and tissues genomic DNA</p> | <p>PCR, Sanger sequencing</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>Glycine encephalopathy (AMT gene) OMIM# 238310</p> | <p>EDTA blood, oral mucosal swab, cells DNA from blood, cells and tissues genomic DNA</p> | <p>PCR, Sanger sequencing, deletion/duplication analysis (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>Glycogenosis type 1a (G6PC gene) OMIM# 613742</p> | <p>EDTA blood, oral mucosal swab, cells DNA from blood, cells and tissues genomic DNA</p> | <p>PCR, Sanger sequencing</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 gangliosidosis type 1-3 (GLB1 gene) OMIM# 611458</p> | <p>EDTA blood, oral mucosal swab, cells DNA from blood, cells and tissues genomic DNA</p> | <p>PCR, Sanger sequencing</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>Hemiplegic migraine (ATP1A2 gene) OMIM# 182340</p> | <p>EDTA blood, oral mucosal swab, cells DNA from blood, cells and tissues genomic DNA</p> | <p>PCR, Sanger sequencing, deletion/duplication analysis (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>Hereditary hyperekplexia (GLRB gene) OMIM# 138492 (GPHN gene) OMIM# 603930</p> | <p>EDTA blood, oral mucosal swab, cells DNA from blood, cells and tissues genomic DNA</p> | <p>PCR, Sanger sequencing, deletion/duplication analysis (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>Hyperferritinemia-cataract syndrome (FTL gene) OMIM# 134790</p> | <p>EDTA blood, oral mucosal swab, cells DNA from blood, cells and tissues genomic DNA</p> | <p>PCR, Sanger sequencing</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>Hyper-IgD syndrome (MVK gene) OMIM# 251170</p> | <p>EDTA blood, oral mucosal swab, cells DNA from blood, cells and tissues genomic DNA</p> | <p>PCR, Sanger sequencing</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>Hypotrichosis with juvenile macular degeneration (CDH3 gene) OMIM# 114021</p> | <p>EDTA blood, oral mucosal swab, cells DNA from blood, cells and tissues genomic DNA</p> | <p>PCR, Sanger sequencing</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>Keratitis ichthyosis deafness syndrome (GJB2 gene) OMIM# 121011</p> | <p>EDTA blood, oral mucosal swab, cells DNA from blood, cells and tissues genomic DNA</p> | <p>PCR, Sanger sequencing, deletion/duplication analysis (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>Congenital alveolar proteinosis or interstitial lung disease (ABCA3 deficiency) (ABCA3 gene) OMIM# 601615</p> | <p>EDTA blood, oral mucosal swab, cells DNA from blood, cells and tissues genomic DNA</p> | <p>PCR, Sanger sequencing</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>Congenital muscular dystrophy Ullrich type (COL6A3 gene) OMIM# 120250</p> | <p>EDTA blood, oral mucosal swab, cells DNA from blood, cells and tissues genomic DNA</p> | <p>PCR, Sanger sequencing</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>Cortical myoclonus (NOL3 gene) OMIM# 605235</p> | <p>EDTA blood, oral mucosal swab, cells DNA from blood, cells and tissues genomic DNA</p> | <p>PCR, Sanger sequencing</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>Cranio-cervical dystonia (Dystonia 24) (ANO3 gene) OMIM# 610110</p> | <p>EDTA blood, oral mucosal swab, cells DNA from blood, cells and tissues genomic DNA</p> | <p>PCR, Sanger sequencing</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>Liver Congenital amaurosis 7 (CRX gene) OMIM# 602225</p> | <p>EDTA blood, oral mucosal swab, cells DNA from blood, cells and tissues genomic DNA</p> | <p>PCR, Sanger sequencing, deletion/duplication analysis (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 disease (PTEN gene) OMIM# 601728 | EDTA blood, oral mucosal swab, cells DNA from blood, cells and tissues genomic DNA | PCR, Sanger sequencing, deletion/duplication analysis (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 |
| Macrocephaly-autism syndrome (PTEN gene) OMIM# 601728 | EDTA blood, oral mucosal swab, cells DNA from blood, cells and tissues genomic DNA | PCR, Sanger sequencing, deletion/duplication analysis (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 |
| Methylglutaconaciduria type 3 (OPA3 gene) OMIM# 606580 | EDTA blood, oral mucosal swab, cells DNA from blood, cells and tissues genomic DNA | PCR, Sanger sequencing | 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 |
| Mevalonic aciduria (MVK gene) OMIM# 251170 | EDTA blood, oral mucosal swab, cells DNA from blood, cells and tissues genomic DNA | PCR, Sanger sequencing | 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>Mitochondrial DNA depletion syndrome 4A, Alpers syndrome, mitochondrial DNA depletion syndrome 4B, MNGIE syndrome (POLG gene) OMIM# 174763</p> | <p>EDTA blood, oral mucosal swab, cells DNA from blood, cells and tissues genomic DNA</p> | <p>PCR, Sanger sequencing, deletion/duplication analysis (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>Mitochondrial dominant and recessive ataxia syndrome (POLG gene) OMIM# 174763</p> | <p>EDTA blood, oral mucosal swab, cells DNA from blood, cells and tissues genomic DNA</p> | <p>PCR, Sanger sequencing, deletion/duplication analysis (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>Molybdenum cofactor deficiency type C (GPHN gene) OMIM# 603930</p> | <p>EDTA blood, oral mucosal swab, cells DNA from blood, cells and tissues genomic DNA</p> | <p>PCR, Sanger sequencing</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>Mucopolysaccharidosis type 3B (NAGLU gene) OMIM# 609701</p> | <p>EDTA blood, oral mucosal swab, cells DNA from blood, cells and tissues genomic DNA</p> | <p>PCR, Sanger sequencing</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>Mucopolysaccharidosis type 4B (GLB1 gene) OMIM# 611458</p> | <p>EDTA blood, oral mucosal swab, cells DNA from blood, cells and tissues genomic DNA</p> | <p>PCR, Sanger sequencing</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>Duchenne muscular dystrophy, Becker muscular dystrophy (DMD gene) OMIM# 300377</p> | <p>EDTA blood, oral mucosal swab, cells DNA from blood, cells and tissues genomic DNA</p> | <p>Target enrichment, Sequencing-by-synthesis (NGS), deletion/duplication analysis (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 platform Thermal cycler, ABI 3730</p> |
| <p>Neurodegeneration with iron deposition in the brain (NBIA) (FTL gene) OMIM# 134790</p> | <p>EDTA blood, oral mucosal swab, cells DNA from blood, cells and tissues genomic DNA</p> | <p>PCR, Sanger sequencing</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>Neuronal ceroid lipofuscinosis (CLN8 gene) OMIM# 607837</p> | <p>EDTA blood, oral mucosal swab, cells DNA from blood, cells and tissues genomic DNA</p> | <p>PCR, Sanger sequencing</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

| | | | | |
|--|---|--|--|------------------------|
| Ocular albinism (GPR143 gene) OMIM# 300808 | EDTA blood, oral mucosal swab, cells DNA from blood, cells and tissues genomic DNA | PCR, Sanger sequencing, deletion/duplication analysis (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 |
| Optic atrophy Optic atrophy plus syndrome (OPA1 gene) OMIM# 605290 | EDTA blood, oral mucosal swab, cells DNA from blood, cells and tissues genomic DNA | PCR, Sanger sequencing, deletion/duplication analysis (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 |
| Optic atrophy (OPA3 gene) OMIM# 606580 | EDTA blood, oral mucosa swab, cells DNA from blood, cells and tissues genomic DNA | PCR, Sanger sequencing | 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 |
| Parkinson's syndrome (LRRK2 gene) Exons 24,25,27,29,31,35,41,44 OMIM# 609007 | EDTA blood, oral mucosa swab, cells DNA from blood, cells and tissues genomic DNA | PCR, Sanger sequencing | 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

| | | | | |
|---|--|--|--|------------------------|
| Primary dystonia type DYT7 (COL6A3 gene) OMIM# 120250 | EDTA blood, oral mucosa swab, cells DNA from blood, cells and tissues genomic DNA | PCR, Sanger sequencing | 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 |
| Primary systemic carnitine deficiency (SLC22A5 gene) OMIM# 603377 | EDTA blood, oral mucosa swab, cells DNA from blood, cells and tissues genomic DNA | PCR, Sanger sequencing, deletion/duplication analysis (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 |
| Proteus syndrome (PTEN gene) OMIM# 601728 | EDTA blood, oral mucosa swab, cells DNA from blood, cells and tissues genomic DNA | PCR, Sanger sequencing, deletion/duplication analysis (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 |
| Succinate-semialdehyde dehydrogenase deficiency (ALDH5A1 gene) OMIM# 610045 | EDTA blood, oral mucosa swab, cells DNA from blood, cells and tissues genomic DNA | PCR, Sanger sequencing | 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>TNF receptor 1-associated periodic syndrome (TRAPS) (TNFRSF1A gene) Exons 2,3,4,6,7 OMIM# 191190</p> | <p>EDTA blood, oral mucosa swab, cells DNA from blood, cells and tissues genomic DNA</p> | <p>PCR, Sanger sequencing</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>Torsion dystonia DYT1 (TOR1A gene) OMIM# 605204</p> | <p>EDTA blood, oral mucosa swab, cells DNA from blood, cells and tissues genomic DNA</p> | <p>PCR, Sanger sequencing, deletion/duplication analysis (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 syndrome (AAS gene) OMIM# 605378</p> | <p>EDTA blood, oral mucosa swab, cells DNA from blood, cells and tissues genomic DNA</p> | <p>PCR, Sanger sequencing</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 syndrome (GJB2 gene) OMIM# 121011</p> | <p>EDTA blood, oral mucosa swab, cells DNA from blood, cells and tissues genomic DNA</p> | <p>PCR, Sanger sequencing, deletion/duplication analysis (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

| | | | | |
|--|--|--|--|------------------------|
| Xeroderma pigmentosum group C Cockayne syndrome (ERCC5 gene) OMIM# 133530 | EDTA blood, oral mucosa swab, cells DNA from blood, cells and tissues genomic DNA | PCR, Sanger sequencing | 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 |
| Xeroderma pigmentosum group G (ERCC5 gene) OMIM# 133530 | EDTA blood, oral mucosa swab, cells DNA from blood, cells and tissues genomic DNA | PCR, Sanger sequencing | 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 |
| Cone-rod dystrophy type 2 (CRX gene) OMIM# 602225 | EDTA blood, oral mucosa swab, cells DNA from blood, cells and tissues genomic DNA | PCR, Sanger sequencing, deletion/duplication analysis (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 |
| Cerebro-oculo-facio-skeletal syndrome (ERCC5 gene) OMIM# 133530 | EDTA blood, oral mucosa swab, cells DNA from blood, cells and tissues genomic DNA | PCR, Sanger sequencing | 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 |

**Mutation analysis with a heterogeneous spectrum
potential disease-causing variants of several genes (NGS analysis panels)**

| Indication and analyte (gene(s), variant(s)) | Test material (matrix) | Examination technique | Instruction/ Version | Device |
|---|---|---|--|-----------------------------------|
| Eye diseases EYE Indications and gene sets: https://www.ceqat.de/diagnostik/pa- nel- diagnostik/augenerkrankungen/#ge- ne-sets | EDTA blood, oral mucosa swab, cells DNA from blood, cells and tissues genomic 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) | Thermal cycler, Illumina platform |
| Connective tissue diseases CTD Indications and gene sets: https://www.ceqat.de/diagnostik/pa- nel- diagnostik/bindegewebserkrankung- en/#gene-sets | EDTA blood, oral mucosal swab, cells DNA from blood, cells and tissues genomic 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 platform |
| Blood formation defects BLD Indications and gene sets: | EDTA blood, oral mucosal swab, cells DNA from blood, cells and tissues genomic 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 | Thermocycler, Illumina platform |

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

| | | | | |
|---|---|--|---|---------------------------------|
| https://www.cegat.de/diagnostik/pa nel-diagnostik/blutbildungsdefekte/#gene-sets | | | (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) | |
| Epilepsy, metabolic diseases and brain development disorders EPI Indications and gene sets: https://www.cegat.de/diagnostik/pa nel-diagnostik/epilepsie-stoffwechselerkrankungen-und-hirnentwicklungsstoerungen/#gene-sets | EDTA blood, oral mucosal swab, cells DNA from blood, cells and tissues genomic 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 platform |
| Exome diagnostics, developmental delay https://www.cegat.de/diagnostik/ex om-diagnostik/#Products | EDTA blood, oral mucosal swab, cells DNA from blood, cells and tissues genomic 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 platform |
| Fertility FER Indications and gene sets: | EDTA blood, oral mucosal swab, cells DNA from blood, cells and tissues genomic 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 | Thermocycler, Illumina platform |

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

| | | | | |
|---|---|--|--|---------------------------------|
| https://www.cegat.de/diagnostik/panel-diagnostik/fertilitaet/#gene-sets | | | (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) | |
| PRV genetic screening panel Indications and modules: https://www.cegat.de/diagnostik/vor-sorgepanel/#gene-sets | EDTA blood, oral mucosal swab, cells DNA from blood, cells and tissues genomic 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 platform |
| Skin diseases DRM Indications and gene sets: https://www.cegat.de/diagnostik/panel-diagnostik/hauterkrankungen/#gene-sets | EDTA blood, oral mucosal swab, cells DNA from blood, cells and tissues genomic 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 platform |
| Heart diseases HRT Indications and gene sets: | EDTA blood, oral mucosal swab, cells DNA from blood, cells and tissues genomic 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), | Thermocycler, Illumina platform |

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

| | | | | |
|---|--|---|---|--|
| <p>https://www.cegat.de/diagnostik/paanel-diagnostik/herzerkrankungen/#gene-sets</p> | | | <p>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>Immunodeficiencies PID Indications and gene sets: https://www.cegat.de/diagnostik/paanel-diagnostik/immundefekte/#gene-sets</p> | <p>EDTA blood, oral mucosal swab, cells DNA from blood, cells and tissues genomic DNA</p> | <p>Target enrichment, Sequencing-by-synthesis (NGS)</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-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 platform</p> |
| <p>Liver diseases LIV Indications and gene sets: https://www.cegat.de/diagnostik/paanel-diagnostik/lebererkrankungen/#gene-sets</p> | <p>EDTA blood, oral mucosal swab, cells DNA from blood, cells and tissues genomic 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 (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 platform</p> |
| <p>Metabolic diseases incl. mitochondriopathies (MET & MIT) Indications and gene sets:</p> | <p>EDTA blood, oral mucosal swab, cells DNA from blood, cells and tissues genomic 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</p> | <p>Thermocycler, Illumina platform</p> |

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

| | | | | |
|---|--|---|---|--|
| <p>https://www.cegat.de/diagnostik/paanel-diagnostik/mitochondriopathien/#gene-sets</p> | | | <p>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)</p> | |
| <p>Neurodegenerative diseases and movement disorders NDD Indications and gene sets: https://www.cegat.de/diagnostik/paanel-diagnostik/neurodegenerative-erkrankungen/#gene-sets</p> | <p>EDTA blood, oral mucosal swab, cells DNA from blood, cells and tissues genomic 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 (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 platform</p> |
| <p>Neuromuscular diseases NMD Indications and gene sets: https://www.cegat.de/diagnostik/paanel-diagnostik/neuromuskulaere-erkrankungen/#gene-sets</p> | <p>EDTA blood, oral mucosal swab, cells DNA from blood, cells and tissues genomic 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 (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 platform</p> |
| <p>Kidney diseases KID Indications and gene sets:</p> | <p>EDTA blood, oral mucosal swab, cells DNA from blood, cells and tissues genomic 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</p> | <p>Thermocycler, Illumina platform</p> |

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

| | | | | |
|---|--|---|---|--|
| <p>https://www.cegat.de/diagnostik/panel-diagnostik/nierenerkrankungen/#gene-sets</p> | | | <p>(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)</p> | |
| <p>Hearing loss EAR Indications and gene sets: https://www.cegat.de/diagnostik/panel-diagnostik/schwerhoerigkeit/#gene-sets</p> | <p>EDTA blood, oral mucosal swab, cells DNA from blood, cells and tissues genomic DNA</p> | <p>Target enrichment, Sequencing-by-synthesis (NGS)</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-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 platform</p> |
| <p>Skeletal diseases SKT Indications and gene sets: https://www.cegat.de/diagnostik/panel-diagnostik/skeletterkrankungen/#gene-sets</p> | <p>EDTA blood, oral mucosal swab, cells DNA from blood, cells and tissues genomic DNA</p> | <p>Target enrichment, Sequencing-by-synthesis (NGS)</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-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 platform</p> |
| <p>Ciliopathies CIL Indications and gene sets:</p> | <p>EDTA blood, oral mucosal swab, cells DNA from blood, cells and tissues genomic 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</p> | <p>Thermocycler, Illumina platform</p> |

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

| | | | | |
|--|--|---|---|--|
| <p>https://www.cegat.de/diagnostik/panel-diagnostik/zillopathien/#gene-sets</p> | | | <p>(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)</p> | |
| <p>Tumor panel (germline) CAN Indications and gene sets: https://www.cegat.de/diagnostik/panel-diagnostik/tumorerkrankungen/#gene-sets</p> | <p>EDTA blood, oral mucosal swab, cells DNA from blood, cells and tissues genomic DNA</p> | <p>Target enrichment, Sequencing-by-synthesis (NGS)</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-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 platform</p> |
| <p>Somatic Tumor Panel TUM Gene list (at the bottom of the page): https://www.cegat.de/diagnostik/tumor-diagnostik/cancerprecision/</p> | <p>EDTA blood, drawn blood, cell-free plasma, cells, tissue native and fixed DNA from blood, cells and tissues cfDNA, genomic 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 (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 platform</p> |

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

| | | | | |
|---|---|---|---|--|
| <p>mRNA expression levels of tumor-associated genes for therapy decisions (transcriptome sequencing) CancerNeo CDKN2A, CDKN2B, EGFR, FGF3, FGF4, FGF19</p> | <p>PAXgene blood, cells, Tissue native and fixed RNA from blood, cells, tissues and FFPE tissue</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 platform</p> |
| <p>RNA fusion panel for the identification of known and novel therapy-relevant tumor-associated gene fusions and selected intragenic structural variants CancerPrecision (gene list at the bottom of the page: RNA-based fusion transcript analysis): https://www.cegat.de/diagnostik/tumor-diagnostik/cancerprecision/</p> | <p>Tissue, FFPE tissue, RNA from tissue and FFPE tissue</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 platform</p> |
| <p>Screening panel Tumor diseases Gene list: https://www.cegat.de/diagnostik/pa-nel-diagnostik/tumorerkrankungen/</p> | <p>EDTA blood, oral mucosal swab, cells DNA from blood, cells and tissues genomic 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 platform</p> |
| <p>Variant detection for tumor progression monitoring BAP1, BRAF, CDK4, EGFR, FGFR3, GNA11, GNAQ, JAK2, KIT, KRAS, MAP2K1, MLH1, MYCN, NF1, NRAS, PIK3CA, STAT1, TP53, UBR1, VEGFA</p> | <p>EDTA blood, Streck blood, cell-free plasma, cells, tissue native and fixed DNA from blood, cells, tissues and FFPE tissue cfDNA, genomic DNA</p> | <p>digital 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>Detection of relevant tumor driver mutations CancerDetect (gene list at the bottom of the page):</p> <p>https://www.cegat.de/diagnostik/tumor-diagnostik/cancerdetect/</p> | <p>EDTA blood, Streck blood, cell-free plasma, cells, tissue native and fixed DNA from blood, cells, tissues and FFPE tissue cfDNA, genomic 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 platform</p> |
| <p>HLA typing Class I</p> | <p>EDTA blood, oral mucosal swab, cells DNA from blood, cells and tissues genomic 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 platform</p> |
| <p>HLA typing Class I and Class II</p> | <p>EDTA blood, oral mucosal swab, cells DNA from blood, cells and tissues genomic DNA</p> | <p>amplicon-based, 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 platform</p> |