Untersuchungsgebiet: Klinische Chemie

Untersuchungsart:
Ligandenassays *[Flex B]*

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version
Schwangerschaftsassoziiertes Protein A (PAPP-A)	Serum	TRFIA (time resolved Fluoreszenzimmunassay)	Anhang AA 9.1 fr. ß-HCG, PAPP-A, PlGF / *Version 1.39*
Freie Kette des ß-HCG (freies ß-HCG)	Serum	TRFIA (time resolved Fluoreszenzimmunassay)	
Plazentarer Wachstumsfaktor (PlGF)	Serum	TRFIA (time resolved Fluoreszenzimmunassay)	

Innerhalb der mit *[Flex B]* gekennzeichneten Untersuchungsbereiche sind wir flexibel akkreditiert.

Untersuchungsgebiet: Humangenetik (Zytogenetik)

molekulare Karyotypisierung (Array CGH) kommerzielle Auswertesoftware (CytoSure Interpret Software 4.11.58)

Untersuchungsart:
Chromosomenanalyse [Flex C]

Analyt (Messgröße)	**Untersuchungsmaterial** (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	**Untersuchungstechnik**	**Anweisung/Version**
angeborener Chromosomensatz	Blut, Amnionzellen, Chorionzotten und andere Gewebeproben°°	Chromosomenbänderungsanalyse	Anhang AA 9.2. Lymphozytenkultur/ Version 1.45; Anhang AA 9.2. Fruchtwasser/ *Version 1.49* ; Anhang AA 9.2. Chorion/ Version 1.33; Anhang AA 9.2. Abortmaterial/ *Version 1.36* ; Anhang AA 9.2. Hautfibroblastenkultur/ Version 1.15; Anhang AA 9.2. GTG-Bänderung/ Version 1.12; Anhang AA 9.2. CBG-Färbung/ Version 1.13; Anhang AA 9.2. DA-DAPI-Färbung/ Version 1.12; Anhang AA 9.2. QFQ-Bänderung/ Version 1.6; Anhang AA 9.2. NOR-Färbung/ Version 1.9; Anhang AA 9.2. Giemsa-Färbung/ Version 1.7; Anhang AA 9.2. Fetales Hämoglobin/ Version 1.6
angeborener Chromosomensatz	Blut, Amnionzellen, Chorionzotten und anderen Gewebeproben°°; genomische DNA	molekulare Karyotypisierung (Array CGH)	Anhang AA 9.2. Molekulare Karyotypisierung/ Version 1.24
erworbener Chromosomensatz	Knochenmark, Blut	Chromosomenbänderungsanalyse	Anhang AA 9.2. Tumorzytogenetik/ Version 1.48; Anhang AA 9.2. GTG-Bänderung/ Version 1.12; Anhang AA 9.2. CBG-Färbung/ Version 1.13; Anhang AA 9.2. DA-DAPI-Färbung/ Version 1.12; Anhang AA 9.2. QFQ-Bänderung/ Version 1.6; Anhang AA 9.2. NOR-Färbung/ Version 1.9; Anhang AA 9.2. Giemsa-Färbung/ Version 1.7
erworbener Chromosomensatz	Knochenmark, Blut; genomische DNA	molekulare Karyotypisierung (Array CGH)	Anhang AA 9.2. Molekulare Karyotypisierung/ Version 1.24

°: postnatale Gewebeproben

°°: pränatale und postnatale Gewebeproben

° und °°: Die Proben werden vom Labor ohne vorherige histologische Beurteilung bearbeitet und analysiert.

Innerhalb der mit [Flex C] gekennzeichneten Untersuchungsbereiche sind wir flexibel akkreditiert.

Untersuchungsgebiet: Humangenetik (Molekulare Humangenetik)

Next generation sequencing inkl. CNV: Sequence capture (customized und kommerzielle Panels), Sequencing-by-synthesis, kommerzielle Auswertesoftware (SeqPilot Version 5.4.4, in-house Verfahren), alle angegebenen Analyten auch mittels TruSight One expanded Panel oder Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5

Untersuchungsart:
Molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) [Flex C]

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Aarskog-Scott Syndrom Laborpanel 1; Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5 FGD1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Absence-Epilepsie der Kindheit Epilepsie-Panel, Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5 CACNA1H, EFHC1, GABRA1, GABRB3, GABRG2, JRK, NIPA2, SLC2A1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Absence-Epilepsie der Kindheit Epilepsie-Panel, Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5 CACNA1H, EFHC1, GABRA1, GABRG2, JRK	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Absence-Epilepsie der Kindheit Epilepsie-Panel, Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5, SLC2A1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4

Analyt (Messgröße)	**Untersuchungsmaterial** (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	**Untersuchungstechnik**	**Anweisung/Version**
Achondrogenesie (ACG) Laborpanel 3, Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5 COL2A1, SLC26A2	Blut, Gewebeprobe°°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Achondrogenesie (ACG) COL2A1	Blut, Gewebeprobe°°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Achondrogenesie (ACG) SLC26A2, TRIP11	Blut, Gewebeprobe°°; DNA	Sanger-Sequenzierung	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Adipositas Laborpanel 4 ADRB2, ADRB3, AGRP, BDNF, CARTPT, ENPP1, GHRL, LEP, LEPR, MC3R, MC4R, NR0B2, NTRK2, PCSK1, POMC, PPARG, SDC3, SIM1, UCP1, UCP3	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Adipositas ENPP1 (LRG_1288t1: Exon 1, c.1-c.200)	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4

Analyt (Messgröße)	**Untersuchungsmaterial** (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	**Untersuchungstechnik**	**Anweisung/Version**
Adipositas LEPR, POMC, SIM1, LEP, MC4R, MC3R	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Adrenogenitales Syndrom Laborpanel 4, EBM-Panel CYP17A1, CYP11B1, HSD3B2, STAR	Blut, Gewebeprobe°°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Adrenogenitales Syndrom CYP11B1, HSD3B2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Adrenogenitales Syndrom CYP17A1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Adrenogenitales Syndrom CYP21A2	Blut, Gewebeprobe°°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4

Analyt (Messgröße)	**Untersuchungsmaterial** (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	**Untersuchungstechnik**	**Anweisung/Version**
Akute myeloische Leukämie Laborpanel 4, TruSight Hereditary Cancer Panel ANKRD26 (5' UTR NM_014915.3:c.-172-c.-25), ASXL1 (LRG_630t1: Exon 11-13), BCORL1, CBL (LRG_608t1: Exons 7-9), CEBPA, DDX41, FLT3 (LRG_457t1: Exons 14-17 und 20), GATA2, GNB1, IDH1 (LRG_610t1: Exon 4), IDH2 (LRG_611t1: Exon 4), KMT2A-PTD, KRAS (LRG_344t1: Exons 2-4), NPM1 (LRG_458t1: Exon 11), PHF6, RAD21, RUNX1, TP53, BCOR, CUX1, DNMT3A, KIT (LRG_307t1: Exons 2, 8, 9, 10, 11, 13, 17, 18), U2AF1 (LRG_615t2: Exon 2, 5,6), U2AF2 (LRG_623: Exon 6), WT1 (LRG_525t1: Exons 7 und 9)	Blut, Knochenmark, Knochenmark-Kultur; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Akute myeloische Leukämie FLT3 (LRG_457t1: Exons 14, 15 und 20); CEBPA (LRG_456t1:c.700-c.1000), IDH1 (LRG_610t1: Exon 4), IDH2 (LRG_611t1: Exon 4), NPM1 (LRG_458t1: Exon 11), RUNX1, ASXL1 (LRG_630t1: Exon 12-13), KRAS, NRAS, DNMT3A (LRG_459t4: Exon 23)	Blut, Knochenmark, Knochenmark-Kultur; DNA	Sanger-Sequenzierung	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Akute myeloische Leukämie FLT3-ITD-Mutationen (LRG_457t1: Exons 14, 15)	Blut, Knochenmark, Knochenmark-Kultur; DNA	PCR, Fragmentlängen-Analyse	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4

Analyt (Messgröße)	**Untersuchungsmaterial** (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	**Untersuchungstechnik**	**Anweisung/Version**
Akute myeloische Leukämie TP53	Blut, Knochenmark, Knochenmark-Kultur; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Alagille Syndrom Laborpanel 1; Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5 JAG1, NOTCH2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Alagille Syndrom JAG1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Alpha1-Antitrypsinmangel Laborpanel 4 SERPINA1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Alpha1-Antitrypsinmangel SERPINA1 (LRG_575t1:c.863A>T, LRG_575t1: c.1096G>A)	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4

Analyt (Messgröße)	**Untersuchungsmaterial** (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	**Untersuchungstechnik**	**Anweisung/Version**
Alport Syndrom Laborpanel 3, Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5 CD151, COL4A3, COL4A4, COL4A5, MYH9	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Alport Syndrom COL4A3, COL4A4, COL4A5	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Alzheimer-Demenz Laborpanel 5, Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5, Laborpanel 4 APP, APOE, CHCHD10, CHMP2B, FUS, GRN, ITM2B, MAPT, PRNP, PSEN1, PSEN2, SIGMAR1, SQSTM1, TARDBP, TBK1, TREM2, UBQLN2, VCP, VPS35	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Alzheimer-Demenz APOE, PSEN2, TARDBP, CHMP2B	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Alzheimer-Demenz PRNP	Blut, Gewebeprobe°; DNA	PCR, Fragmentlängen-Analyse, Sanger-Sequenzierung	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4

Analyt (Messgröße)	**Untersuchungsmaterial** (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	**Untersuchungstechnik**	**Anweisung/Version**
Alzheimer-Demenz APP, PSEN1, MAPT, GRN	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Amyloid-Polyneuropathie TTR	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Amyotrophe Lateralsklerose Laborpanel 5, Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5 ALS2, ANG, CHCHD10, CHMP2B, FUS, KIF5A, SPG11, MATR3, SETX, SOD1, SQSTM1, TARDBP, TBK1, UBQLN2, VAPB, VCP	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Amyotrophe Lateralsklerose C9ORF72, SCA1, SCA2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	PCR, Fragmentlängen-Analyse	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Amyotrophe Lateralsklerose SETX	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4

Analyt (Messgröße)	**Untersuchungsmaterial** (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	**Untersuchungstechnik**	**Anweisung/Version**
Amyotrophe Lateralsklerose ALS2, FUS, SOD1, TARDBP, VAPB	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Androgenrezeptor-Defekt Laborpanel 4 AR	Blut, Gewebeprobe°°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Androgenrezeptor-Defekt AR (LRG_1406t1: Promoter, anteilig)	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Angelman Syndrom msMLPA 15q11.2, UBE3A	Blut, Gewebeprobe°°; DNA	msMLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Angelman Syndrom Laborpanel 1, Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5, Epilepsie-Panel UBE3A	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4

Analyt (Messgröße)	**Untersuchungsmaterial** (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Antithrombin-III-Mangel Laborpanel 4 SERPINC1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiomyopathie Laborpanel 2, Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5, CTNNA3, DSC2, DSG2, DSP, JUP, PKP2, RYR2, TGFB3, TMEM43	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiomyopathie DSC, JUP, TGFB3	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiomyopathie DSG2, DSP, PKP2, RYR2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
ARX-assoziierte Erkrankungen Laborpanel 1, Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5, Epilepsie-Panel ARX	Blut, Gewebeprobe°; DNA	PCR, Fragmentlängen-Analyse, Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Ataxia teleangiectasia TruSight Hereditary Cancer Panel, EBM-Panel ATM	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4

Analyt (Messgröße)	**Untersuchungsmaterial** (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	**Untersuchungstechnik**	**Anweisung/Version**
Augenerkrankungen, TruSight One expanded Panel, Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5, ABCA4, ACBD5, ACO2, ADAM9, ADGRA3 (GPR125), ADIPOR1, AFG3L2, AHI1, AHR, AIPL1, ALMS1, ARL2BP, ARL3, ARL6, ATF6, BBIP1, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, BEST1, C1QTNF5, C21orf2 (CFAP410), C8orf37, CA4, CABP4, CACNA1F, CACNA2D4, CDH3, CDHR1, CEP19, CEP250, CEP290, CERKL, CFH, CHM, CLN3, CLRN1, CNGA1, CNGA3, CNGB1, CNGB3, CNNM4, CRB1, CRX, CTNNA1, CYP4V2, DHDDS, DHX38, DNAJC30, DNM1L, ELOVL4, EYS (RP25), FAM161A, FLVCR1, FSCN2,GNAT1, GNAT2, GPR179, GUCA1A, GUCA1B, GUCY2D, HGSNAT, HK1, IDH3B, IFT140, IFT172, IFT27, IMPDH1, IMPG1, IMPG2, IQCB1, KCNJ13, KCNV2, KIAA1549, KIF11, KIZ (PLK1S1), KLHL7, LCA5, LRAT, LZTFL1, MAK, MERTK, MFN2, MFRP, MKKS, MKS1, NBAS, NEUROD1, NMNAT1, NR2E3, NR2F1, NRL, NYX, OAT, OPA1, OPA3, OTX2, PCARE (C2orf71),	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4

Analyt (Messgröße)	**Untersuchungsmaterial** (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	**Untersuchungstechnik**	**Anweisung/Version**
Augenerkrankungen POC1B, POMGNT1, PRCD, PROM1, PRPF3, PRPF31, PRPF4, PRPF6, PRPF8, PRPH2, RAB28, RAX2, RBP3, RBP4, RCBTB1, RD3, RDH11, RDH12, RDH5, RGR, RGS9BP, RHO, RIMS1, RIMS2, RLBP1, ROM1, RP1, RP1L1, RP2, RP9, RPE65, RPGR, RPGRIP1, RS1, SAG, SCAPER, SDCCAG8, SEMA4A, SLC25A46, SLC7A14, SNRNP200, SPATA7, SPG7, SPP2, SSBP1, TIMP3, TMEM126A, TOPORS, TRIM32, TTC8, TTLL5, TUB, TULP1, UNC119, USH2A, WDPCP, WFS1, ZNF408, ZNF513	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Augenerkrankungen RPGR-ORF15	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4

Analyt (Messgröße)	**Untersuchungsmaterial** (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Autismus Laborpanel 1, Epilepsie-Panel, EBM-Panel, TruSight Hereditary Cancer Panel, Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5 ADNP, ALDH5A1, AP1S2, ARX, ATRX, AUTS2, BRAF, CACNA1C, CASK, CDKL5, CHD7, CHD8, CNTNAP2, DHCR7, DPP6, EHMT1, FGD1, FOXG1, FOXP1, FOXP2, GRIN2B, HPRT1, KDM5C, L1CAM, MBD5, MECP2, MED12, MEF2C, MID1, NHS, NIPBL, NLGN3, NLGN4X, NRXN1, NSD1, OPHN1, PCDH19, PHF6, PNKP, PQBP1, PTCHD1, PTEN, PTPN11, RAB39B, RAI1, SCN1A, SHANK2, SHANK3, SLC9A6, SMARCB1, SMC1A, SMC3, TCF4, TSC1, TSC2, UBE2A, UBE3A, VPS13B, ZEB2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Autismus ARX	Blut, Gewebeprobe°; DNA	PCR, Fragmentlängen-Analyse, Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Autismus CDKL5, CHD7, DHCR7, FGD1, FOXG1, L1CAM, MECP2, MID1, NIBPL, NSD1, PCDH19, PTEN, RAI1, SCN1A, SMARCB1, TCF4, TSC1, TSC2, UBE3A, VPS13B, ZEB2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4

Analyt (Messgröße)	**Untersuchungsmaterial** (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	**Untersuchungstechnik**	**Anweisung/Version**
Autismus BRAF,CACNA1C, MBD5, PTPN11, SMC1A, SMC3	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Autismus CASK, EHMT1, GRIN2B, NLGN4X, NRXN1, OPHN1, PQBP1, SHANK2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Bainbridge-Ropers Syndrom Laborpanel 3, Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5 ASXL3	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Basalzellkarzinom TruSight Hereditary Cancer Panel, Laborpanel 1, Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5 PTCH1, PTEN, SUFU, FLCN, TERT	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Basalzellkarzinom PTCH1, PTEN	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4

Analyt (Messgröße)	**Untersuchungsmaterial** (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	**Untersuchungstechnik**	**Anweisung/Version**
Beckwith-Wiedemann Syndrom (BWS) msMLPA 11p15.5, CDKN1C	Blut, Gewebeprobe°°; DNA	msMLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Beckwith-Wiedemann Syndrom (BWS) Laborpanel 5, Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5 CDKN1C	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Beckwith-Wiedemann Syndrom (BWS) Laborpanel 1, Laborpanel 5, Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5 DIS3L2, GPC3, HRAS, NFIX, NSD1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Beckwith-Wiedemann Syndrom (BWS) NSD1, NFIX, GPC3	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Beckwith-Wiedemann Syndrom (BWS) HRAS	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4

Analyt (Messgröße)	**Untersuchungsmaterial** (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	**Untersuchungstechnik**	**Anweisung/Version**
Benigne familiäre Neugeborenenkrämpfe Epilepsie-Panel, Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5 CHRNA2, KCNQ2, KCNQ3, PRRT2, SCN2A, SCN8A	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Benigne familiäre Neugeborenenkrämpfe PRRT2, SCN2A	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Benigne familiäre Neugeborenenkrämpfe KCNQ2, KCNQ3	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Branchio-oto-renales Syndrom (BOR Syndrom) Laborpanel 3, Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5 EYA1, SIX1, SIX5	Blut, Gewebeprobe°°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Branchio-oto-renales Syndrom (BOR Syndrom) EYA1	Blut, Gewebeprobe°°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4

Analyt (Messgröße)	**Untersuchungsmaterial** (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	**Untersuchungstechnik**	**Anweisung/Version**
Branchio-oto-renales Syndrom (BOR Syndrom) SIX1, SIX5	Blut, Gewebeprobe°°; DNA	Sanger-Sequenzierung	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Brugada Syndrom Laborpanel 2, Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5 CACNA1C, CACNA2D1, CACNB2, GPD1L, HCN4, KCNE3, SCN1B, SCN5A, TRPM4, ANK2, CALM1, CASQ2, CAV3, KCNE1, KCNE2, KCNH2, KCNJ2, KCNJ5, KCNQ1, PKP2, RYR2, SCN4B, SNTA1, TRDN	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Brugada Syndrom ANK2, CACNA1C, CACNB2, CASQ2, KCNE3, KCNJ2, SCN1B	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Brugada Syndrom CAV3, KCNE1, KCNE2, KCNH2, KCNQ1, PKP2, RYR2, SCN5A	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4

Analyt (Messgröße)	**Untersuchungsmaterial** (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	**Untersuchungstechnik**	**Anweisung/Version**
Brustkrebs TruSight Hereditary Cancer Panel, EBM-Panel ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, NBN, PALB2, PMS2, PTEN, RAD51C, RAD51D, SMARCA4, STK11, TP53	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Brustkrebs EPCAM	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Brustkrebs ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, PALB2, PMS2, PTEN, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
CADASIL Syndrom Laborpanel 1, Laborpanel 5, Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5 NOTCH3	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
CHARGE Syndrom Laborpanel 1, Laborpanel 3, Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5 CHD7	Blut, Gewebeprobe°°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4

Analyt (Messgröße)	**Untersuchungsmaterial** (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	**Untersuchungstechnik**	**Anweisung/Version**
CHARGE Syndrom SEMA3E (LRG_1287t1:Exon 17)	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Chorea Huntington HTT, JPH3, TBP, ATN1, SCA1, SCA2, SCA3, SCA7, PRNP	Blut, Gewebeprobe°; DNA	PCR, Fragmentlängen-Analyse	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Chorea Huntington, Laborpanel 5, Epilepsiepanel, Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5 ADCY5, ARSA, FRRS1L, FTL, GM2A, GNAO1, JPH3, KCNA1, NKX2-1, PRNP, RNF216, VPS13A, XK	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Chorea Huntington KCNA1, PRNP	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Chronische Granulomatose Laborpanel 4 CYBB	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4

Analyt (Messgröße)	**Untersuchungsmaterial** (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	**Untersuchungstechnik**	**Anweisung/Version**
Chronische Lymphatische Leukämie TruSight Hereditary Cancer Panel, EBM-Panel, Laborpanel 4 BIRC3 (LRG_1423t1: Exon 2-9), NOTCH1 (LRG_1122t1: Exons 26, 27 und 34), SF3B1 (LRG_624t2: Exons 13-17), TP53	Blut, Knochenmark, Knochenmark-Kultur; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Chronische Lymphatische Leukämie TP53	Blut, Knochenmark, Knochenmark-Kultur; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Coffin-Lowry Syndrom Laborpanel 1, Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5 RPS6KA3 (RSK2)	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Coffin-Siris Syndrom Laborpanel 1, Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5 ARID1A, ARID1B, KMT2A (MLL), SMARCA4, SMARCB1, SMARCE1, DOCK6, GRIN2B, KMT2D (MLL2), PHF6, SHANK3, SMARCA2, SOX11	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4

Analyt (Messgröße)	**Untersuchungsmaterial** (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Coffin-Siris Syndrom ARID1A (LRG_875t1: c.880-c.1137), ARID1B (LRG_875t1: c.420-c.840 und c.1000-c.1415)	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Coffin-Siris Syndrom GRIN2B	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Coffin-Siris Syndrom SMARCB1, KMT2D (MLL2)	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Cohen Syndrom Laborpanel 1, Laborpanel 5, Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5 COH1 (VPS13B)	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Cornelia de Lange Syndrom Laborpanel 1, Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5 ANKRD11, HDAC8, NIPBL, RAD21, SMC1A, SMC3	Blut, Gewebeprobe°°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4

Analyt (Messgröße)	**Untersuchungsmaterial** (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	**Untersuchungstechnik**	**Anweisung/Version**
Cornelia de Lange Syndrom NIPBL	Blut, Gewebeprobe°°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Cornelia de Lange Syndrom RAD21, SMC1A, SMC3	Blut, Gewebeprobe°°; DNA	Sanger-Sequenzierung	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Costello Syndrom Laborpanel 5, Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5, EBM-Panel HRAS	Blut, Gewebeprobe°°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Cowden Syndrom TruSight Hereditary Cancer Panel, Laborpanel 1, Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5, EBM-Panel, PTEN, SDHB, SDHD	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Cowden Syndrom SDHB, SDHD	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4

Analyt (Messgröße)	**Untersuchungsmaterial** (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	**Untersuchungstechnik**	**Anweisung/Version**
Cowden Syndrom PTEN	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
CYP2C9-Genotypisierung CYP2C9 (LRG_1195t1:c.430C>T, LRG_1195t1: c.1075A>C)	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
CYP2C19-Genotypisierung bei HCM CYP2C19 (LRG_584t1:c.636G>A, LRG_584t1: c.681G>A)	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Cystische Fibrose Laborpanel 4, EBM-Panel, Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5 CFTR	Blut, Gewebeprobe°°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4

Analyt (Messgröße)	**Untersuchungsmaterial** (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Demenz Laborpanel 5, Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5, Laborpanel 1, Laborpanel 4 APOE, APP, CHCHD10, CHMP2B, FUS, GRN, ITM2B, MAPT, NOTCH3, PRNP, PSEN1, PSEN2, SIGMAR1, SQSTM1, TARDBP, TBK1, TREM2, UBQLN2, VCP, VPS35	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Demenz SCA17, SCA2, C9ORF72, PRNP	Blut, Gewebeprobe°; DNA	PCR, Fragmentlängen-Analyse	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Demenz APOE, CHMP2B, PSEN2, PRNP, TARDB1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Demenz APP,GRN, MAPT, NOTCH3, PSEN1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
DiGeorge Syndrom / DiGeorge Syndrom Typ 2 22q11.2, 4q35, 8p23, 9q34.3, 10p14, 17p13.3	Blut, Gewebeprobe°°; DNA	MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4

Analyt (Messgröße)	**Untersuchungsmaterial** (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
DiGeorge Syndrom / DiGeorge Syndrom Typ 2; Laborpanel 3, Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5 TBX1	Blut, Gewebeprobe°°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Dilatative Kardiomyopathie Laborpanel 2, Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5, ACTN2, BAG3, DES, FKTN, LDB3, LMNA, MYBPC3, MYH6, MYH7, PLN, RBM20, SCN5A, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1, ACTC1, ANKRD1, CSRP3, DMD, DSC2, DSG2, DSP, DTNA, EMD, FKTN, JUP, MIB1, PKP2, RYR2, SGCD, TAZ, TCAP, TGFB3, TMEM43, VCL	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Dilatative Kardiomyopathie DSC2, JUP, TGFB3	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Dilatative Kardiomyopathie ACTC1, ACTN2, CSRP3, DES, LDB3, PLN, TCAP, TNNI3, TNNT2, TPM1, VCL	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Dilatative Kardiomyopathie DMD, EMD, DSG2, DSP, FKTN, LMNA, MYBPC3, MYH7, PKP2, RYR2, SCN5A, SGCD	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4

Analyt (Messgröße)	**Untersuchungsmaterial** (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	**Untersuchungstechnik**	**Anweisung/Version**
DPYD-Genotypisierung DPYD (LRG_722t1:c.1905+1G>A, LRG_722t1:c.1679T>G, LRG_722t1:c.2846A>T, LRG_722t1:c.1129-5923C>G, LRG_722t1:c.1236G>A)	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4

Analyt (Messgröße)	**Untersuchungsmaterial** (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Dyschondrosteose, Typ Leri-Weill Laborpanel 3, Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5 SHOX	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Dystonie Laborpanel 2, Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5, Epilepsiepanel ADCY5, ANO3, ANO5, ATP1A3, GCH1, GNAL, PANK2, PNKD, PRKRA, PRRT2, SGCE, SLC2A1, SPR, TAF1, TH, THAP1, TOR1A, TUBB4A	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Dystonie PRRT2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Dystonie ATP1A3, PRKRA	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Dystonie GCH1, SGCE, SLC2A1, TH, THAP1, TOR1A, ANO5	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4

Analyt (Messgröße)	**Untersuchungsmaterial** (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	**Untersuchungstechnik**	**Anweisung/Version**
Ehlers-Danlos-Syndrom EBM-Panel, Laborpanel 3, Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5 ADAMTS2, B3GALT6, B4GALT7, CHST14, COL1A1, COL1A2, COL3A1, COL5A1, COL5A2, FKBP14, FLNA, PLOD1, SLC39A13, TNXB	Blut, Gewebeprobe°°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Ehlers-Danlos-Syndrom ADAMTS2, COL5A2, B3GALT6	Blut, Gewebeprobe°°; DNA	Sanger-Sequenzierung	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Ehlers-Danlos-Syndrom COL1A1, COL1A2, COL3A1, COL5A1	Blut, Gewebeprobe°°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Ehlers-Danlos-Syndrom FLNA, PLOD1, TNXB	Blut, Gewebeprobe°°; DNA	MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Emery-Dreifuss Muskeldystrophie Laborpanel 2, Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5, EMD, LMNA	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4

Analyt (Messgröße)	**Untersuchungsmaterial** (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	**Untersuchungstechnik**	**Anweisung/Version**
Emery-Dreifuss Muskeldystrophie LMNA	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Epilepsie Epilepsie-Panel, Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5 AARS, ACY1, ADAR, ADSL, ALDH7A1, ALG13, AMACR, AMT, ARHGEF15, ARHGEF9, ARX, ASAH1, ATP13A2, ATP1A2, ATP6AP2, ATRX, BRAT1, C10orf2/TWNK, C19orf12, CACNA1A, CACNA1H, CACNB4, CASK, CASR, CDKL5, CHD2, CHD8, CHRNA2, CHRNA4, CHRNB2, CLCN2, CLCN4, CLN3, CLN5, CLN6, CLP1, CNTN2, CNTNAP2, CP, CPA6, CPT2, CRH, CSTB, CUL4B, DCAF17, DCX, DEPDC5, DNM1, DOCK7, DPAGT1, DPM2, DYRK1A, EARS2, EEF1A2, EFHC1, EIF2AK3, EIF2B3, ELP4, EPM2A, ETFA, ETFB, ETFDH, ETHE1, FA2H, FAM126A, FARS2, FASN, FASTKD2, FBXL4, FLAD1, FLNA, FMR1, FOLR1, FOXG1, FOXRED1, FTL, GABBR2, GABRA1, GABRB3, GABRD, GABRG2, GAMT, GCSH, GFAP, GFER, GFM1, GLDC, GLUL, GMPPB, GNAO1, GOSR2, GPHN, GPR98 (ADGRV1), GRIA3,	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4

Analyt (Messgröße)	**Untersuchungsmaterial** (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	**Untersuchungstechnik**	**Anweisung/Version**
Epilepsie GRIN1, GRIN2A, GRIN2B, HADH, HCN1, HCN2, HDAC4, HEXA, HEXB, HNRNPDL, HNRNPH1, HNRNPU, HSD17B10, IBA57, IQSEC2, JRK, KCNA1, KCNA2, KCNB1, KCNC1, KCNH5, KCNJ10, KCNMA1, KCNQ2, KCNQ3, KCNT1, KCTD7, KDM5C, LGI1, LRPPRC, LYRM7, MARS2, MBD5, ME2, MECP2, MED12, MEF2C, MICU1, MOCS1, MOCS2, MPV17, MRPS16, MRPS22, MTFMT, MTHFR, MTO1, MTOR, MTPAP, MYBPC1, NDUFA1, NDUFA12, NDUFA2, NDUFA9, NDUFAF2, NDUFAF3, NDUFAF4, NDUFAF5, NDUFAF6, NDUFB3, NDUFB9, NDUFS1, NDUFS2, NDUFS3, NDUFS4, NDUFS6, NDUFS7, NDUFS8, NDUFV1, NDUFV2, NECAP1, NEDD4L, NEU1, NFU1, NHLRC1, NIPA2, NOL3, NPC1, NPC2, NRXN1, NUBPL, OFD1, OPA1, OPHN1, PAK3, PANK2, PC, PCDH19, PDHA1, PDHB, PDHX, PDP1, PDSS1, PDSS2, PGK1, PHF6, PHGDH, PIGA, PIK3AP1, PLA2G6, PLCB1, PLP1, PNKP, PNPO, PNPT1, POLG, POLR3A, POLR3B, PPT1, PPT2, PRICKLE1, PRICKLE2, PRRT2, PTCD1, PUS1, QARS, RAB39B, RANBP2,	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4

Analyt (Messgröße)	**Untersuchungsmaterial** (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Epilepsie RANGAP1, RARS2, RBFOX1, RBFOX3, RMND1, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, ROGDI, RRM2B, RYR3, SAMHD1, SARS2, SCARB2, SCN1A, SCN1B, SCN2A, SCN8A, SCN9A, SCO1, SCO2, SDHA, SDHAF1, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SERAC1, SEZ6, SGCE, SIK1, SLC1A3, SLC2A1, SLC33A1, SLC35A2, SLC6A1, SLC6A8, SLC9A6, SMS, SPG7, SPTAN1, SRPX2, ST3GAL3, ST3GAL5, STX1B, STXBP1, SUCLA2, SUCLG1, SURF1, SYN1, SYNE1, SYNGAP1, SYNJ1, SYP, SZT2, TACO1, TARS2, TAZ, TBC1D24, TCF4, TIMM8A, TK2, TMEM70, TNK2, TPK1, TPP1, TREX1, TRIT1, TRMU, TSC1, TSC2, TSFM, TTC19, TUBB2A, TUBB4A, TUFM, TYMP, UBE2A, UBE3A, UBR5, UQCRB, UQCRC2, UQCRQ, VARS2, WDR45, WFS1, WWOX, YARS2, ZEB2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Epilepsie ATP1A2, CACNA1H, CACNB4, CASR, EFHC1, GABRA1, GABRD, GABRG2, IQSEC2 (LRG_1194t1, Exon 15 anteilig), JRK, KCNJ10, MBD5, PRRT2, SCN1B, SCN2A	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4

Analyt (Messgröße)	**Untersuchungsmaterial** (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	**Untersuchungstechnik**	**Anweisung/Version**
Epilepsie CASK, EPM2A, FLNA, GPR98, GRIN2A, GRIN2B, NHLRC1, NRXN1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Epilepsie CACNA1A, CDKL5, CHRNA4, CHRNB2, DCX, FOXG1, SCN1A, TCF4, KCNA1, KCNQ2, KCNQ3, LGI1, MECP2, PCDH19, POLG, SCN1A, SLC2A1, SLC6A8, SGCE, STXBP1, TCF4, TSC1, TSC2, UBE3A, WSF1, ZEB2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Epilepsie ARX	Blut, Gewebeprobe°; DNA	PCR, Fragmentlängen-Analyse, Sanger-Sequenzierung, MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Episodische Ataxie Laborpanel 5, Epilepsie-Panel, Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5 CACNA1A, CACNB4, KCNA1, SCN2A, SLC1A3	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Episodische Ataxie CACNA1A, KCNA1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4

Analyt (Messgröße)	**Untersuchungsmaterial** (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	**Untersuchungstechnik**	**Anweisung/Version**
Episodische Ataxie CACNB4, SCN2A	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Familiäre adenomatöse Polyposis TruSight Hereditary Cancer Panel APC, BMPR1A, CHEK2,GREM1,MSH3, MUTYH, NTHL1, POLD1, POLE, PTEN, SMAD4, STK11	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Familiäre adenomatöse Polyposis APC, BMPR1A, CHEK2, MUTYH, PTEN, SMAD4, STK11	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Fanconianämie TruSight Hereditary Cancer Panel BRCA2, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, BRCA1, BRIP1, FANCM, PALB2, RAD51C, SLX4, RAD51	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Fanconianämie BRCA1, BRCA2, BRIP1,PALB2, RAD51C	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4

Analyt (Messgröße)	**Untersuchungsmaterial** (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	**Untersuchungstechnik**	**Anweisung/Version**
Favismus Laborpanel 4 G6PD	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Fettstoffwechselstörung Laborpanel 4 ABCA1, ANGPTL3, ANGPTL4, APOA1, APOA5, APOB, APOC2, APOE, CETP, GPIHBP1, LCAT, LDLR, LDLRAP1, LIPC, LIPG, LMF1, LPL, MTTP, PCSK9	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Fettstoffwechselstörung APOE, LDLRAP1, PCSK9, APOB (NM_000384: c.1-c.82)	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Fettstoffwechselstörung LDLR	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
FG Syndrom Laborpanel 1, Epilepsie-Panel, Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5 MED12	Blut, Gewebeprobe°°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4

Analyt (Messgröße)	**Untersuchungsmaterial** (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	**Untersuchungstechnik**	**Anweisung/Version**
Fiebersyndrome, Laborpanel 5, TruSight One expanded Panel, Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5, ELANE, IL1RN, IL36RN, LPIN2, MEFV, MVK, NLRC4, NLRP12, NLRP3 (CIAS1), NOD2, PSMB8, PSTPIP1, TMEM173, TNFRSF1A, CARD14, IL10, IL10RA, IL10RB, NLRP7, PLCG2, SH3BP2, SLC29A3, TNFRSF11A	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Fiebersyndrome NLRP3 (CIAS1), MVK, TNFRSF1A	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Fiebersyndrome MEFV	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Fragiles X-Syndrom FMR1	Blut, Gewebeprobe°°; DNA	PCR, Fragmentlängen-Analyse	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4

Analyt (Messgröße)	**Untersuchungsmaterial** (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	**Untersuchungstechnik**	**Anweisung/Version**
Friedreich'sche Ataxie Laborpanel 5, Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5 FXN	Blut, Gewebeprobe°; DNA	PCR, Fragmentlängen-Analyse, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Fruktose-Intoleranz Laborpanel 4 ALDOB	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Gastrointestinaler Stromatumor TruSight Hereditary Cancer Panel KIT, MAX, MEN1, NF1, PDGFRA, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SMARCB1, TMEM127	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Gastrointestinaler Stromatumor MEN1, SMARCB1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Gastrointestinaler Stromatumor SDHB, SDHC, SDHD, SDHAF2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4

Analyt (Messgröße)	**Untersuchungsmaterial** (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Gerinnungsstörung Laborpanel 1, Laborpanel 3, Laborpanel 4, Laborpanel 5, Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5 F2 (LRG_551t1: c.*97G>A), F5 (LRG_553t1:c.1601G>A, Leiden / LRG_553t1:c.3980A>G, HR2), MTHFR (LRG_726t1:c.665C>T), PAI / SERPINE1 (LRG_597t1:c.-675del)	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Gerinnungsstörung ACE (rs1799752)	Blut, Gewebeprobe°; DNA	PCR, Fragmentlängen-Analyse	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Gerinnungsstörung F5 (LRG_553t1:c.1001G>C, Cambridge), F13 (LRG_549t1:c.103G>T)	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Gliedergürtelmuskeldystrophie Laborpanel 2, Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5, ANO5, CAPN3, CAV3, DAG1, DES, DNAJB6, DYSF, FKRP, FKTN, HNRNPDL, LMNA, MYOT, PLEC, POMT1, POMT2, SGCA, SGCB, SGCD, SGCG, TCAP, TNPO3, TRIM32	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4

Analyt (Messgröße)	**Untersuchungsmaterial** (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Gliedergürtelmuskeldystrophie ANO5, CAPN3, CAV3, DYSF, FKRP, FKTN, LMNA, MYOT, SGCA, SGCB, SGCD, SGCG	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Gliedergürtelmuskeldystrophie TCAP, TRIM32	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Gliedergürtelmuskeldystrophie LARGE1, POMT2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Glukosetransporter-Defekt Laborpanel 2, Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5, Epilepsie-Panel SLC2A1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Gorlin Syndrom Laborpanel 1, Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5, TruSight Hereditary Cancer Panel PTCH1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Greig-Zephalopolysyndaktylie Syndrom Laborpanel 1, Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5 GLI3	Blut, Gewebeprobe°°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4

Analyt (Messgröße)	**Untersuchungsmaterial** (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	**Untersuchungstechnik**	**Anweisung/Version**
Haarzellleukämie EBM-Panel, Laborpanel 1, Laborpanel 4, Laborpanel 5, Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5 BRAF (LRG_299t1:c.1799T>A)	Blut, Knochenmark, Knochenmark-Kultur; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Hämochromatose Laborpanel 4 BMP6, HAMP, HFE, HJV / HFE2, SLC40A1, TFR2, FTL, FTH1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Hämochromatose HFE (LRG_748t1:c.187C>G, LRG_748t1: c.845G>A), HFE, BMP6-Exon1 (NM_001718: c.1-c.500)	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Hämochromatose HFE	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Hämochromatose HAMP, HJV/ HFE2, SLC40A1, TFR2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4

Analyt (Messgröße)	**Untersuchungsmaterial** (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Hämophilie Laborpanel 4 F8, F9	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Hämophilie F8 Inversion 1, Inversion 22	Blut, Gewebeprobe°; DNA	PCR, Fragmentlängen-Analyse	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Hereditäre motorisch sensorische Neuropathie Laborpanel 2, Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5, TruSight One expanded Panel AARS, ARHGEF10, ATL1, ATL3, BICD2, BSCL2, CAV3, CRYAB, DCTN1, DES, DNAJB2, DNAJB6, DNM2, DNMT1, DYNC1H1, EGR2, FBXO38, FLNC, GARS, GARS1, GDAP1, GJB1/CX32, GLA, HOXD10, HSPB1, HSPB3, HSPB8, IGHMBP2, KIF1B, KIF5A, LDB3, LITAF, LMNA, LRSAM1, MATR3, MFN2, MPZ, MYH7, MYOT, NEFL, PLEKHG5, PMP22, PRX, RAB7A, REEP1, SCN10A, SCN11A, SCN9A, SEPT9, SETX, SIGMAR1, SLC5A7, SPTLC1, SPTLC2, TIA1, TRPA1, TRPV4, TTN, TTR, YARS	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Hereditäre motorisch sensorische Neuropathie 17p11.2-12, RAB7A, HSPB1, HSPB8, REEP1, SPTLC1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4

Analyt (Messgröße)	**Untersuchungsmaterial** (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Hereditäre motorisch sensorische Neuropathie CAV3, CX32, MPZ, LMNA, MFN2, MYH7, MYOT, PMP22, SETX	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Hereditäre motorisch sensorische Neuropathie DES, EGR2, GARS, LDB3, LITAF, NEFL, SH3TC2, TTR	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Hereditäre Pankreatitis Laborpanel 4, EBM-Panel CASR, CFTR, CPA1, CTRC, PNLIP, PRSS1, SPINK1, TRPV6	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Hereditäre Pankreatitis CASR	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Hereditäre Pankreatitis CFTR, PRSS1, SPINK1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Hereditäre Pankreatitis CTRC	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4

Analyt (Messgröße)	**Untersuchungsmaterial** (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Hereditäres angioneurotisches Ödem Laborpanel 4, Laborpanel 5, Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5 F12, SERPING1 (C1NH)	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Hereditäres angioneurotisches Ödem SERPING1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Hereditäres angioneurotisches Ödem F12	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Hereditäres nicht-polypöses Kolon-Karzinom EBM-Panel, TruSight Hereditary Cancer Panel EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Hereditäres nicht-polypöses Kolon-Karzinom EPCAM	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Hereditäres nicht-polypöses Kolon-Karzinom MLH1, MSH2, MSH6, PMS2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4

Analyt (Messgröße)	**Untersuchungsmaterial** (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Hereditäre Tumorerkrankungen erweitert TruSight Hereditary Cancer Panel ACD, BLM, CTRC, DDB2, DICER1, ERCC1, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, FAM175A, GALNT12, GATA2, HOXB13, KIF1B, MRE11A, PHOX2B, POT1, PRKAR1A, RAD50, RAD51B, RECQL4, RHBDF2, RINT1, SMARCA4, SMARCE1, TERF2IP, XPA, XPC, XRCC2	Blut, Gewebeprobe°°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Histamin-Intoleranz Laborpanel 4 AOC1 (rs2052129, rs2268999, rs10156191, rs1049742) HNMT (rs11558538) AOC1 (ABP1, DAO), HNMT	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Holoprosencephalie Laborpanel 1, Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5 CDON, DHCR7, DLL1, FBXW11, FGF8, GAS1, GLI2, GLI3, PTCH1, SHH, SIX3, SMAD2, TGIF1, ZIC2	Blut, Gewebeprobe°°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Holoprosencephalie DHRC7, GLI2, GLI3, PTCH1, SHH, SIX3, ZIC2, TGIF1	Blut, Gewebeprobe°°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Holoprosencephalie FGF8, GAS1	Blut, Gewebeprobe°°; DNA	Sanger-Sequenzierung	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4

Analyt (Messgröße)	**Untersuchungsmaterial** (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Holoprosencephalie FBXW11	Blut, Gewebeprobe°°; DNA	MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Holt-Oram Syndrom Laborpanel 3, Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5 SALL4, TBX5	Blut, Gewebeprobe°°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Homocysteinämie/ Homocystinurie Laborpanel 4 CBS, MTHFR	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Hyper-IgE Syndrom Laborpanel 4 DOCK8, STAT1, STAT3, TYK2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Hypertrophe Kardiomyopathie Laborpanel 2, Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5, ACTC1, ACTN2, ANKRD1, CACNA1C, CASQ2, CAV3, CSRP3, DES, JPH2, MYBPC3, MYH6, MYH7, MYL2, MYL3, MYLK2, PLN, PRKAG2, TCAP, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1, VCL	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4

Analyt (Messgröße)	**Untersuchungsmaterial** (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	**Untersuchungstechnik**	**Anweisung/Version**
Hypertrophe Kardiomyopathie TruSight One expanded Panel, Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5, TTN	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Hypertrophe Kardiomyopathie ACTC1, ACTN2, CACNA1C, CASQ2, CSRP3, DES, MYL2, MYL3, PLN, TCAP, TNNI3, TNNT2, TPM1, VCL	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Hypertrophe Kardiomyopathie CAV3, MYBPC3, MYH7	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Hypophysen-Hormondefizienz Laborpanel 4 HESX1, LHX3, LHX4, PROP1, POU1F1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Hypophysen-Hormondefizienz HESX1, LHX3, PROP1, POU1F1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Ichthyose, X-gebunden Laborpanel 5, Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5 STS	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4

Analyt (Messgröße)	**Untersuchungsmaterial** (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	**Untersuchungstechnik**	**Anweisung/Version**
Infantile Epilepsie mit ment. Retardierung, X-chr. Epilepsie-Panel, Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5 PCDH19	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Infertilität/AZF Laborpanel 4 AZF, SRY	Blut, Gewebeprobe°; DNA	PCR, Fragmentlängen-Analyse, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Infertilität/AZF SRY	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Intrahepatische progressive Cholestase, TruSight One expanded Panel, Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5, ABCB4, ABCB11, ATP8B1, NR1H4, TJP2, MYO5B, SLC25A13, TRMU	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4

Analyt (Messgröße)	**Untersuchungsmaterial** (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	**Untersuchungstechnik**	**Anweisung/Version**
Juvenile Myoklonusepilepsie Epilepsie-Panel, Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5 ASAH1, CACNB4, CASR, CLCN2, CLN3, CLN5, CLN6, CSTB, EFHC1, EPM2A, FOLR1, GABRA1, GABRD, GLDC, GOSR2, HEXA, HEXB, KCNC1, KCNMA1, KCTD7, MYBPC1, NEU1, NHLRC1, NOL3, NPC1, NPC2, POLG, PPT1, PRICKLE1, PRICKLE2, SCARB2, SGCE, SLC6A1, TBC1D24, TPP1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Juvenile Myoklonusepilepsie CACNB4, CASR, EFHC1, GABRA1, GABRD	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Juvenile Myoklonusepilepsie POLG, SGCE	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Juvenile Polyposis TruSight Hereditary Cancer Panel, EBM-Panel BMPR1A, PTEN, SMAD4	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4

Analyt (Messgröße)	**Untersuchungsmaterial** (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Kabuki Syndrom Laborpanel 1, Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5 KMT2D (MLL2), KDM6A	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Kabuki Syndrom KMT2D (MLL2)	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Kagami-Ogata-Syndrom (KOS14) msMLPA 14q32.2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	msMLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Kallmann Syndrom Laborpanel 1, Laborpanel 3, Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5 KAL1, FGFR1, PROKR2, PROK2, CHD7, FGF8	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Kallmann Syndrom FGF8	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Kallmann Syndrom KAL1, FGFR1, PROK2, CHD7, PROKR2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4

Analyt (Messgröße)	**Untersuchungsmaterial** (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Kardiofasziokutanes Syndrom Laborpanel 5, Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5, EBM-Panel BRAF, KRAS, MAP2K1, MAP2K2	Blut, Gewebeprobe°°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Katecholaminerge Polymorphe Ventrikuläre Tachykardie Laborpanel 2, Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5, ANK2, CACNA1C, CACNA2D1, CACNB2, CALM1, CASQ2, CAV3, GPD1L, HCN4, KCNE1, KCNE2, KCNE3, KCNH2, KCNJ2, KCNJ5, KCNQ1, PKP2, RYR2, SCN1B, SCN4B, SCN5A, SNTA1, TRDN, TRPM4	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Katecholaminerge Polymorphe Ventrikuläre Tachykardie ANK2, CACNA1C, CACNB2, CASQ2, HCN4, KCNE3, SCN1B	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Katecholaminerge Polymorphe Ventrikuläre Tachykardie CAV3, KCNE1, KCNE2, KCNH2, KCNJ2, KCNQ1, PKP2, RYR2, SCN5A	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4

Analyt (Messgröße)	**Untersuchungsmaterial** (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	**Untersuchungstechnik**	**Anweisung/Version**
Kleinwuchs, TruSight One expanded Panel, Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5, ACAN, ALPL, FGFR3, GH1, GHRH, HESX1, IGF1, IGF1R, IGF2, IGFALS, LHX4, NPR2, POU1F1, PROP1, SHOX	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Kleinwuchs FGFR3, HESX1, POU1F1, PROP1, SHOX	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Kollagenopathie Typ II, Stickler Syndrom Laborpanel 3, Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5 COL11A1, COL11A2, COL2A1, COL9A1, COL9A2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Kollagenopathie Typ II, Stickler Syndrom COL2A1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Kollagenopathie Typ II, Stickler Syndrom COL11A1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4

Analyt (Messgröße)	**Untersuchungsmaterial** (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	**Untersuchungstechnik**	**Anweisung/Version**
Kolorektale Karzinome TruSight Hereditary Cancer Panel APC, BMPR1A, EPCAM, GREM1, MLH1, MSH2, MSH3, MSH6, MUTYH, NTHL1, PMS2, POLD1, POLE, PTEN, SMAD4, STK11, TP53	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Kolorektale Karzinome APC, BMPR1A, PTEN, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, MUTYH, SAMD4, STK11, TP53	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Kolorektale Karzinome EPCAM	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Kontaminationssausschluß	Blut, Gewebeprobe°°; DNA	PCR, Fragmentlängen-Analyse	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Kraniosynostosen Laborpanel 1, Labropanel 3, Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5 FGFR1, FGFR2, FGFR3, MSX2, TWIST1	Blut, Gewebeprobe°°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4

Analyt (Messgröße)	**Untersuchungsmaterial** (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Kraniosynostosen FGFR1, FGFR2, FGFR3, MSX2, TWIST1	Blut, Gewebeprobe°°; DNA	MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Kraniosynostosen FGFR1, FGFR2 (LRG_994T1: Exon 2,3,7,8,9,12,13,15), FGFR3 (LRG_1021t1: Exon 5,7,8,9,10,12,13,14,15,18), MSX2, TWIST1	Blut, Gewebeprobe°°; DNA	Sanger-Sequenzierung	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Kreatin-Defizienz Syndrom Epilepsie-Panel, Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5 SLC6A8	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
LADD-Syndrom Laborpanel 3, Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5 FGFR2, FGFR3, FGF10	Blut, Gewebeprobe°°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
LADD-Syndrom FGFR2, FGFR3	Blut, Gewebeprobe°°; DNA	MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
LADD-Syndrom FGFR2 (LRG_994T1: Exon 2,3,7,8,9,12,13,15), FGFR3 (LRG_1021t1: Exon 5,7,8,9,10,12,13,14,15,18), FGF10	Blut, Gewebeprobe°°; DNA	Sanger-Sequenzierung	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4

Analyt (Messgröße)	**Untersuchungsmaterial** (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Laktose-Intoleranz Laborpanel 4 LCT	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Laktose-Intoleranz LCT (LRG_338t1:c.-13907T>C)	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Langer-Giedion Syndrom /Tricho-rhino-phalangeales Syndrom Laborpanel 3, Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5 TRPS1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Laterale Temporallappenepilepsie Epilepsie-Panel, Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5 CPA6, DEPDC5, LGI1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Laterale Temporallappenepilepsie LGI1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Legius Syndrom Laborpanel 5, Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5, TruSight Hereditary Cancer Panel SPRED1	Blut, Gewebeprobe°°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4

Analyt (Messgröße)	**Untersuchungsmaterial** (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	**Untersuchungstechnik**	**Anweisung/Version**
Leukodystrophie, autosomal-dominant LMNB1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Li Fraumeni Syndrom TruSight Hereditary Cancer Panel, EBM-Panel, Laborpanel 4 TP53	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Lissenzephalie Laborpanel 1, Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5 ARFGEF2, ARX, COL4A1, DCX, FKRP, FKTN, FLNA, GLI3, ISPD, L1CAM, NDE1, NUDC, PAFAH1B1, PIK3CA, PIK3R2, POMGNT1, POMT1, POMT2, RELN, TK2, TUBA1A, TUBB2B, VLDLR, WDR62	Blut, Gewebeprobe°°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Lissenzephalie ARX	Blut, Gewebeprobe°°; DNA	PCR, Fragmentlängen-Analyse, Sanger-Sequenzierung, MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Lissenzephalie DCX, FKRP, FKTN, GLI3, L1CAM, PAFAH1B	Blut, Gewebeprobe°°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4

Analyt (Messgröße)	**Untersuchungsmaterial** (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	**Untersuchungstechnik**	**Anweisung/Version**
Lissenzephalie FLNA, POMGNT1, POMT1, POMT2	Blut, Gewebeprobe°°; DNA	MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Lissenzephalie TUBA1A	Blut, Gewebeprobe°°; DNA	Sanger-Sequenzierung	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Loeys-Dietz Syndrom Laborpanel 3, Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5 EBM-Panel TGFBR1, TGFBR2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Loeys-Dietz Syndrom Laborpanel 3, Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5 SMAD2, TGFB3	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version
Loeys-Dietz Syndrom Laborpanel 3, Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5 SMAD3, TGFB2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4

Analyt (Messgröße)	**Untersuchungsmaterial** (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	**Untersuchungstechnik**	**Anweisung/Version**
Long-QT Syndrom / Short QT Syndrom Laborpanel 2, Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5, Laborpanel 3 ANK2, CACNA1C, CACNA2D1, CACNB2, CALM1, CASQ2, CAV3, GPD1L, HCN4, KCNE1, KCNE2, KCNE3, KCNH2, KCNJ2, KCNJ5, KCNQ1, PKP2, RYR2, SCN1B, SCN4B, SCN5A, SNTA1, TRDN, TRPM4	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Long-QT Syndrom / Short QT Syndrom ANK2, CACNA1C, CACNB2, CASQ2, KCNE3, KCNJ2, SCN1B	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Long-QT Syndrom / Short QT Syndrom CAV3, KCNE1, KCNE2, KCNH2, KCNQ1, PKP2, RYR2, SCN5A	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4

Analyt (Messgröße)	**Untersuchungsmaterial** (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	**Untersuchungstechnik**	**Anweisung/Version**
Lymphatische Neoplasien inkl. ALL und Morbus Waldenström Laborpanel 4, EBM-Panel, Laborpanel 1, Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5 ATM, BCOR, BRAF (LRG_299t1: Exon 11 und 15), CXCR4 (LRG_51t1: Exon 2), DNMT3A, EZH2, IKZF1, KMT2A-PTD, KRAS (LRG_344t1: Exons 2-4), MAP2K1, MYD88 (LRG_157t1: Exons 2-5), NOTCH1 (LRG_1122t1: Exons 26, 27 und 34), NRAS (LRG_92t1: Exons 2 und 3), PAX5 (LRG_1384t1: Exon 3), PHF6, PTEN, RUNX1, SF3B1 (LRG_624t2: Exons 13-17), STAT3, STAT5B (LRG_192t1: Exon 15-18), TET2, TP53, ZEB2 (NM_014795.4: Exon 10)	Blut, Knochenmark, Knochenmark-Kultur; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4

Analyt (Messgröße)	**Untersuchungsmaterial** (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Lymphatische Neoplasien inkl. ALL und Morbus Waldenström CXCR4 (LRG_51t1: Exon 2), MYD88 (LRG_157t1: c.794T>C), RUNX1, TET2	Blut, Knochenmark, Knochenmark-Kultur; DNA	Sanger-Sequenzierung	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Lymphatische Neoplasien inkl. ALL und Morbus Waldenström ATM, BCOR	Blut, Knochenmark, Knochenmark-Kultur; DNA	MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Lymphatische Neoplasien inkl. ALL und Morbus Waldenström PTEN, TP53, EZH2	Blut, Knochenmark, Knochenmark-Kultur; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Mabry Syndrom Laborpanel 5, Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5 PIGV	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Magenkarzinom TruSight Hereditary Cancer Panel, EBM-Panel APC, BMPR1A, CDH1, CHEK2, MLH1, MSH2, MSH6, MUTHY, PMS2, PTEN, SMAD4, STK11, TP53	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4

Analyt (Messgröße)	**Untersuchungsmaterial** (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	**Untersuchungstechnik**	**Anweisung/Version**
Makrozephalie Laborpanel 1, Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5, TruSight Hereditary Cancer Panel, Epilepsie Panel AKT1, AKT3, ASPA, BRWD3, CHD8, CCDC88C, CCND2, CUL4B, DIS3L2, DNMT3A, EIF2B5, EZH2, GCDH, GFAP, GLI3, GPC3, GPSM2, GRIA3, HEPACAM, HUWE1, IGF2, KIAA0196, KIF7, KPTN, L1CAM, MED12, MLC1, NFIX, NSD1, OFD1, PHF6, PIGA, PIGN, PIGT, PIK3CA, PTCH1, PTEN, RAB39B, RIN2, RNF135, SETD2, SNX14, STRADA, SYN1, TBC1D7, SHANK3	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Makrozephalie HUWE1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Makrozephalie EZH2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Makrozephalie GLI3, GPC3, L1CAM, NFIX, NSD1, PTCH1, PTEN	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4

Analyt (Messgröße)	**Untersuchungsmaterial** (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	**Untersuchungstechnik**	**Anweisung/Version**
Malignes Melanom TruSight Hereditary Cancer Panel BAP1, BRCA2, CDK4, CDKN2A, MITF, PTEN, RB1, TP53	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Malignes Melanom BRCA2, CDKN2A, MITF, PTEN, TP53	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Marfan Syndrom Laborpanel 3, Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5, EBM-Panel, FBN1, TGFBR1, TGFBR2, FBN2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Marfan Syndrom FBN1, TGFBR1, TGFBR2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Masa Syndrom Laborpanel 1, Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5, Laborpanel 5 L1CAM	Blut, Gewebeprobe°°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4

Analyt (Messgröße)	**Untersuchungsmaterial** (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
MEN inkl. Paragangliom-Phäochromozytom-Syndrom TruSight Hereditary Cancer Panel CDC73, CDKN1B, MEN1, RET, AIP, CASR, MAX, SDHB, SDHC, SDHD, VHL, NF1, PDGFRA, SDHA, SDHAF2, TMEM127	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
MEN inkl. Paragangliom-Phäochromozytom-Syndrom CDC73, SDHB, SDHC, SDHD, SDHAF2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
MEN inkl. Paragangliom-Phäochromozytom-Syndrom MEN1, RET, VHL, NF1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
MEN inkl. Paragangliom-Phäochromozytom-Syndrom CASR	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Mentale Retardierung Laborpanel 1, Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5 CASK, CUL4B, GDI1, GRIA3, IL1RAPL1, IQSEC2, KDM5C, OPHN1, PQBP1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4

Analyt (Messgröße)	**Untersuchungsmaterial** (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	**Untersuchungstechnik**	**Anweisung/Version**
Mentale Retardierung IQSEC2 (LRG_1194t1, Exon 15 anteilig)	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Mentale Retardierung ACSL4, AFF2, AGTR2, ARHGEF6, CASK, GDI1, IL1RAPL1, OPHN1, PQBP1, SLC6A8, TSPAN7	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Mentale Retardierung Laborpanel 1, Epilepsie-Panel, Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5 ANKRD11, ARID1B, DYRK1A, EHMT1, FOXP1, GRIN2B, KMT2A/ MLL, SYNGAP1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Migräne Epilepsie-Panel, Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5 ATP1A2, CACNA1A, POLG, PRRT2, SCN1A, SLC2A1, SLC1A3, TREX1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Migräne ATP1A2, PRRT2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Migräne CACNA1A, POLG, SCN1A, SLC2A1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4

Analyt (Messgröße)	**Untersuchungsmaterial** (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	**Untersuchungstechnik**	**Anweisung/Version**
Mikroangiopathien Laborpanel 1, Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5 COL4A1, COL4A2, CTC1, GLA, HTRA1, NOTCH3, TREX1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Mikroangiopathien NOTCH3	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Mikrodeletionen 1p36, 1q21.1, 2q13, 3q29, 4p16, 5p15, 5q35.3, 7p21.1, 7q11.23, 8q24.12, 11p13, 11q14.3, 14q12, 15q11.2, 15q13, 15q13.1, 15q24, 16p12.1, 16p12.1-p11.2, 16p11.2, 16p13.3, 16p13.11, 17p11.2, 17p13.3, 17q12, 18q21.2, 20p12.2, 22q11.21, 22q13, Xq21.1, Xp21.3, Xp11.4, Xp11.22, Xp11.23, Xp22.12, Xq12, Xq22.3, Xq23, Xq24, Xq26.3, Xq27.3, Xq28	Blut, Gewebeprobe°°; DNA	MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4

Analyt (Messgröße)	**Untersuchungsmaterial** (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Mitochondriale Defekte MT-TL1, MT-ND1, MT-ND2 (NC_012920: m.4920-5505), MT-ND3, MT-ND4 (NC_012920:m.11725-12238), MT-ND5, MT-ND6 (NC_012920: m.14310-14673), MT-ATP6, MT-ATP8, MT-TK, MT-RNR1 (NC_012920: m.960-1600), MT-TF, MT-TI, MT-TQ, MT-TM, MT-TW, MT-TA, MT-TN, MT-TC, MT-TY, MT-CO1 (NC_012920: m.6665-7445), MT-TS1, MT-TD, MT-CO2 (m.7586-7730), MT-CO3, MT-TG, MT-TR, MT-ND4L, MT-TH, MT-TS2, MT-TL2, MT-TE, MT-CYB, MT-TT, MT-TP	Blut, Gewebeprobe°; DNA	PCR, Fragmentlängen-Analyse, Sanger-Sequenzierung	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Mitochondriale Defekte MT-TL1, MT-ND1, MT-ND2, MT-ND3, MT-ND4, MT-ND5, MT-ND6, MT-TK, MT-TC, MIT-CO1, MT-CO2, MT-CO3, MT-ATP6	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Mitochondriale Defekte Laborpanel 5, Epilepsie-Panel, Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5 mit Illumina Mitochondrial Panel POLG	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
MODY Laborpanel 4 HNF4A, GCK, HNF1A, PDX1, HNF1B, NEUROD1, KLF11, CEL, PAX4, INS, BLK, ABCC8, KCNJ11, APPL1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4

Analyt (Messgröße)	**Untersuchungsmaterial** (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	**Untersuchungstechnik**	**Anweisung/Version**
MODY HNF4A, GCK, HNF1A, HNF1B	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
MODY PDX1, NEUROD1, KLF11, CEL, PAX4, INS	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Morbus Fabry Laborpanel 1, Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5, Laborpanel 4 GLA	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Morbus Gaucher Laborpanel 4 GBA	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Morbus Hirschsprung Laborpanel 3, TruSight Hereditary Cancer Panel, Laborpanel 1, Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5 EDNRB, EDN3, RET, SOX10, ZEB2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4

Analyt (Messgröße)	**Untersuchungsmaterial** (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Morbus Meulengracht Laborpanel 4 UGT1A1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Morbus Meulengracht UGT1A1 (LRG_733 t1:c.-41_-40dup), UGT1A1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Morbus Pompe Laborpanel 4 GAA	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Morbus Wilson Laborpanel 5, Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5 ATP7B	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Mowat-Wilson Laborpanel 1, Epilepsie-Panel, Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5 ZEB2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Multiple Exostose Laborpanel 3, Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5 EXT1, EXT2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4

Analyt (Messgröße)	**Untersuchungsmaterial** (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	**Untersuchungstechnik**	**Anweisung/Version**
Muskeldystrophie Typ Duchenne Laborpanel 2, Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5, DMD	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4

Analyt (Messgröße)	**Untersuchungsmaterial** (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Myelodysplastisches Syndrom Laborpanel 4, TruSight Hereditary Cancer Panel ANKRD26 (5' UTR NM_014915.3:c.-172-c.-25), ASXL1 (LRG_630t1: Exon 11-13), BCOR, BCORL1, CBL (LRG_608t1: Exons 7-9), DDX41, DNMT3A, ETV6, EZH2, GATA2, GNAS (NM_000516.5: Exon 8 und 9), GNB1, IDH1 (LRG_610t1: Exon 4), IDH2 (LRG_611t1: Exon 4), KMT2A-PTD, KRAS (LRG_344t1: Exons 2-4), NF1, NRAS (LRG_92t1: Exons 2 und 3), PPM1D, PRPF8, PTPN11 (NM_002834.5: Exon 3,4,8,11-13), RAD21, RUNX1, SETBP1 (LRG_1150t1: Exon 4), SF3B1 (LRG_624t2: Exons 13-17), SRSF2 (LRG_640t1: Exon 1), TET2, TP53, U2AF1 (LRG_615t2: Exon 2, 5,6), U2AF2 (LRG_623: Exon 6), UBA1 (NM_003334.4: Exon 3), ZRSR2	Blut, Knochenmark, Knochenmark-Kultur; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Myelodysplastisches Syndrom BCOR	Blut, Knochenmark, Knochenmark-Kultur; DNA	MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Myelodysplastisches Syndrom PTEN, TP53, EZH2	Blut, Knochenmark, Knochenmark-Kultur; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4

Analyt (Messgröße)	**Untersuchungsmaterial** (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	**Untersuchungstechnik**	**Anweisung/Version**
Myelodysplastisches Syndrom ASXL1 (LRG_630t1: Exon 12-13), IDH1 (LRG_610t1: Exon 4), IDH2 (LRG_611t1: Exon 4), KRAS, NRAS, RUNX1, TET2, DNMT3A (LRG_459t4: Exon 23), SF3B1 (LRG_624t2: Exons 10-16), SRSF2 (LRG_640t1: Exon 1), U2AF1 (LRG_615t2: Exons 6 und 7)	Blut, Knochenmark, Knochenmark-Kultur; DNA	Sanger-Sequenzierung	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4

Analyt (Messgröße)	**Untersuchungsmaterial** (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	**Untersuchungstechnik**	**Anweisung/Version**
Myeloproliferative Erkrankung inkl. CMML und Mastozytose Laborpanel 4, TruSight Hereditary Cancer Panel ASXL1 (LRG_630t1: Exon 11-13), BCOR, BCORL1, CALR (LRG_828t1: Exon 9), CBL (LRG_608t1: Exons 7-9), CSF3R (LRG_144t2: Exon 14-17), DNMT3A, EGR2 (LRG_239t1: Exon 2),ETNK1 (NM_018638.5: Exon 5), EZH2, FLT3 (LRG_457t1: Exons 14-17 und 20), GNAS (NM_000516.5: Exon 8 und 9), IDH1 (LRG_610t1: Exon 4), IDH2 (LRG_611t1: Exon 4), JAK2 (LRG_612t1: Exons 12-15), KIT (LRG_307t1: Exons 2, 8, 9, 10, 11, 13, 17, 18), KRAS (LRG_344t1: Exons 2-4), MPL (LRG_510t1: Exon 10), NF1, NPM1 (LRG_458t1: Exon 11), NRAS (LRG_92t1: Exons 2 und 3), PPM1D, PTPN11 (NM_002834.5: Exon 3,4,8,11-13), RUNX1, SETBP1 (LRG_1150t1: Exon 4), SF3B1 (LRG_624t2: Exons 13-17), SH2B3, SRSF2 (LRG_640t1: Exon 1), STAG2, STAT5B (LRG_192t1: Exon 15-18), TET2, TP53, U2AF1 (LRG_615t2: Exons 2, 5, 6), U2AF2 (LRG_623: Exon 6), WT1 (LRG_525t1: Exons 7 und 9), ZRSR2	Blut, Knochenmark, Knochenmark-Kultur; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4

Analyt (Messgröße)	**Untersuchungsmaterial** (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Myeloproliferative Erkrankung inkl. CMML und Mastozytose JAK2 (LRG_612t1:c.1849G>T), JAK2 (LRG_612t1: Exons 12 und 14), CALR (LRG_828t1: Exon 8 und 9), MPL (LRG_510t1: Exon 10), ASXL1 (LRG_630t1: Exon 12-13), FLT3 (LRG_457t1: Exons 14, 15 und 20), IDH1 (LRG_610t1: Exon 4), IDH2 (LRG_611t1: Exon 4), KIT (LRG_307t1: c.2447A>T), KRAS, NRAS, NPM1 (LRG_458t1: Exon 11), RUNX1, TET2, DNMT3A (LRG_459t4: Exon 23), SF3B1 (LRG_624t2: Exons 10-16), SRSF2 (LRG_640t1: Exon 1), U2AF1 (LRG_615t2: Exons 6 und 7)	Blut, Knochenmark, Knochenmark-Kultur; DNA	Sanger-Sequenzierung	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Myeloproliferative Erkrankung inkl. CMML und Mastozytose BCOR, CALR (NM_004343.4:c.1099_1150del, c.1154_1155insTTGTC), JAK2 (NM_004972.4:c.1624_1629del, c.1627_1632del, c.1849G>T), KIT (NM_000222.3:c.2447A>T), MPL (NM_005373.3:c.1544G>T,	Blut, Knochenmark, Knochenmark-Kultur; DNA	MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Myeloproliferative Erkrankung inkl. CMML und Mastozytos EZH2, PTEN, TP53	Blut, Knochenmark, Knochenmark-Kultur; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4

Analyt (Messgröße)	**Untersuchungsmaterial** (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	**Untersuchungstechnik**	**Anweisung/Version**
Myoadenylat-Desaminase Mangel AMPD1 (rs17602729)	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4

Analyt (Messgröße)	**Untersuchungsmaterial** (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Myotone Dystrophie Typ 1 Laborpanel 5, Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5 DMPK	Blut, Gewebeprobe°; DNA	PCR, Fragmentlängen-Analyse, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Myotone Dystrophie Typ 2 (DM2)/ PROMM CNBP (ZNF9)	Blut, Gewebeprobe°; DNA	PCR, Fragmentlängen-Analyse	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Nächtliche Frontallappenepilepsie Epilepsie-Panel, Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5 CHRNA2, CHRNA4, CHRNB2, CPA6, CRH, DEPDC5, ELP4, GRIN2A, KCNT1, LGI1, SCN1A	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Nächtliche Frontallappenepilepsie CHRNA4, CHRNB2, LGI1, SCN1A	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Nächtliche Frontallappenepilepsie GRIN2A	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4

Analyt (Messgröße)	**Untersuchungsmaterial** (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Neurofibromatose Typ 1 TruSight Hereditary Cancer Panel NF1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Neurofibromatose Typ 1 17q11.2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Nierenkarzinom TruSight Hereditary Cancer Panel BAP1, CDC73, CHEK2, DICER1, FH, FLCN, GPC3, MET, PTEN, SDHA, SDHB, SDHC, SDHD, TP53, TSC1, TSC2, VHL, WT1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Nijmegen-Breakage Syndrom TruSight Hereditary Cancer Panel, EBM-Panel NBN	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Noonan Syndrom Laborpanel 5, Laborpanel 1, Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5, EBM-Panel PTPN11, SOS1, BRAF, KRAS, RAF1, RIT1, AKT3, CBL, HRAS, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, NRAS, PIK3CA, PIK3R2, PPP1CB, RASA1, RASA2, RRAS, SHOC2, SOS2, SPRED1	Blut, Gewebeprobe°°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4

Analyt (Messgröße)	**Untersuchungsmaterial** (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Noonan Syndrom PTPN11, SOS1, BRAF, KRAS, RAF1, RIT1, HRAS, MAP2K1, MAP2K2, NRAS, SPRED1	Blut, Gewebeprobe°°; DNA	Sanger-Sequenzierung	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Ohtahara Syndrom Epilepsie-Panel, Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5 ARX, STXBP1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Ohtahara Syndrom ARX	Blut, Gewebeprobe°; DNA	PCR, Fragmentlängen-Analyse	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Opitz Syndrom, X-gebunden Laborpanel 1, Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5 MID1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Osteogenesis imperfecta Laborpanel 3, Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5 BMP1, COL1A1, COL1A2, COL5A2, CRTAP, FKBP10, IFITM5, LEPRE1, PLOD2, PPIB, SERPINF1, SERPINH1, SP7, TMEM38B, WNT1	Blut, Gewebeprobe°°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Osteogenesis imperfecta COL1A1, COL1A2	Blut, Gewebeprobe°°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4

Analyt (Messgröße)	**Untersuchungsmaterial** (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	**Untersuchungstechnik**	**Anweisung/Version**
Osteogenesis imperfecta COL5A2, TMEM38B, WNT1	Blut, Gewebeprobe°°; DNA	Sanger-Sequenzierung	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot

Analyt (Messgröße)	**Untersuchungsmaterial** (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	**Untersuchungstechnik**	**Anweisung/Version**
Pankreaskarzinom TruSight Hereditary Cancer Panel, EBM-Panel APC, ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, CDKN2A, CHEK2, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, PMS2, PRSS1, PTEN, SMAD4, SPINK1, STK11, TP53, VHL, WT1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Pankreaskarzinom EPCAM	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Pankreaskarzinom APC, BARD1, BRCA1, BRCA2, CDKN2A, CHEK2, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, PMS2, PRSS1, PTEN, SMAD4, SPINK1, STK11, TP53, VHL	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Parkinson Laborpanel 5, Laborpanel 2, Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5, ATP1A3, FBXO7, LRRK2 (PAKR8), PARK2 (PRKN), PARK7 (DJ1), PINK1 (PARK6), SLC6A3, SNCA (PARK1), VPS35	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Parkinson ATP1A3	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4

Analyt (Messgröße)	**Untersuchungsmaterial** (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Parkinson PARK2, LRRK2, SNCA	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Parkinson PINK1, PARK7	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Pelizaeus-Merzbacher Erkrankung Laborpanel 5, Epilepsie-Panel, Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5 PLP1	Blut, Gewebeprobe°°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Pendred Syndrom Laborpanel 3, Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5 FOXI1, KCNJ10, SLC26A4	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Pendred Syndrom SLC26A4	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Peutz-Jeghers Syndrom TruSight Hereditary Cancer Panel, EBM-Panel STK11	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4

Analyt (Messgröße)	**Untersuchungsmaterial** (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	**Untersuchungstechnik**	**Anweisung/Version**
Phenylketonurie Laborpanel 4 PAH, QDPR	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Phenylketonurie PAH	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Pitt-Hopkins Syndrom Laborpanel 1, Epilepsie-Panel, Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5 TCF4 (Laborpanel 1, Epilepsie-Panel, Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5), NRXN1 (Epilepsie-Panel, Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5)	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Pitt-Hopkins Syndrom TCF4	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Pitt-Hopkins Syndrom NRXN1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4

Analyt (Messgröße)	**Untersuchungsmaterial** (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
POLG-assoziierte Epilepsie Laborpanel 5, Epilepsie-Panel, Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5 POLG	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Polyzystische Nierenerkrankung Laborpanel 1, Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5, Laborpanel 3, Laborpanel 4, TSOExpanded (TSOE) EYA1, FRAS1, HNF1B, KAL1, PAX2, PKD1, PKD2, PKHD1, SALL1, SIX1, SIX5, UMOD	Blut, Gewebeprobe°°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Polyzystische Nierenerkrankung SALL1, PKHD1, PKD2	Blut, Gewebeprobe°°; DNA	MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Polyzystische Nierenerkrankung EYA1, HNF1B, KAL1, PKD1	Blut, Gewebeprobe°°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Polyzystische Nierenerkrankung SIX1, SIX5, PKD2 (NM_000297.3, Exon 1)	Blut, Gewebeprobe°°; DNA	Sanger-Sequenzierung	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Prader Willi Syndrom msMLPA 15q11.2	Blut, Gewebeprobe°°; DNA	msMLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4

Analyt (Messgröße)	**Untersuchungsmaterial** (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	**Untersuchungstechnik**	**Anweisung/Version**
Prämature Ovarialinsuffizienz Laborpanel 4 BMP15 (GDF9B), DIAPH2, ESR1, FIGLA, FOXL2, FSHR, GDF9, INHA, LHCGR, NOBOX, NR5A1, STAG3, SOHLH1, SOHLH2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Prämature Ovarialinsuffizienz FOXL2 (LRG_1295t1: Exon1, anteilig), STAG3 (NM012447.4, Exons 30-32)	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Prämature Ovarialinsuffizienz FMR1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	PCR, Fragmentlängen-Analyse	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Primäre Mikrozephalie (rezessiv) Laborpanel 1, Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5 ASPM, CASC5, CDK5RAP2, CDK6, CENPJ, CEP135, CEP152, MCPH1, PHC1, PNKP, STIL, WDR62, XRCC4, ZNF335	Blut, Gewebeprobe°°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Primäre Mikrozephalie (rezessiv) CDK6, PHC1	Blut, Gewebeprobe°°; DNA	Sanger-Sequenzierung	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4

Analyt (Messgröße)	**Untersuchungsmaterial** (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Primäre Mikrozephalie (rezessiv) ASPM, CDK5RAP2, CENPJ, MCPH1, STIL, WDR62	Blut, Gewebeprobe°°; DNA	MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Prostatakarzinom TruSight Hereditary Cancer Panel, EBM-Panel BRCA1, BRCA2, CHEK2, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, PMS2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Prostatakarzinom TruSight Hereditary Cancer Panel HOXB13	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Protein-C-Mangel Laborpanel 4 PROC	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Protein-S-Mangel Laborpanel 4 PROS	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Retinoblastom TruSight Hereditary Cancer Panel RB1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4

Analyt (Messgröße)	**Untersuchungsmaterial** (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Rett Syndrom Laborpanel 1, Epilepsie-Panel, Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5 MECP2, CDKL5, FOXG1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Rubinstein-Taybi Syndrom Laborpanel 1, Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5 CREBBP, EP300	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Schizenzephalie Laborpanel 1, Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5 COL4A1, EMX2, SHH, SIX3, TUBB2B	Blut, Gewebeprobe°°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Schizenzephalie EMX2	Blut, Gewebeprobe°°; DNA	Sanger-Sequenzierung	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Schizenzephalie SHH, SIX3	Blut, Gewebeprobe°°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Schwannomatose Laborpanel 5, Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5, TruSight Hereditary Cancer Panel LZTR1, NF2, SMARCB1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4

Analyt (Messgröße)	**Untersuchungsmaterial** (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	**Untersuchungstechnik**	**Anweisung/Version**
Schwannomatose NF2, SMARCB1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Schwerhörigkeit Laborpanel 3, Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5 ABHD12, ACTG1, ADGRV1 (GPR98), ALMS1, ANKH, BSND, CACNA1D, CCDC50, CD151,CDH23, CIB2, CLPP, CLRN1, COCH, COL11A2, COL4A6, CRYM, DFNA5, DFNB31, DIAPH1, EYA4, GJB2, GJB3, GJB6, GPSM2, HARS, HSD17B4, ILDR1, KCNQ4, LARS2, MYH14, MYH9, MYO15A, MYO6, MYO7A, NDP, OTOA, OTOF, PCDH15, PDZD7, POLR1C, POLR1D, POU3F4, PRPS1, SIX1, SLC19A2, SLC26A4, STRC, TCOF1, TECTA, TMC1, TMPRSS3, TPRN, USH1C, USH1G, USH2A, WFS1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Schwerhörigkeit GJB2, GJB3, GJB6, STRC, USH2A, WFS1, SLC26A4	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4

Analyt (Messgröße)	**Untersuchungsmaterial** (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Schwerhörigkeit GPR98, POU3F4, OTOA	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Silver-Russell Syndrom msMLPA 11p15, 7p12, 7q32, 14q32	Blut, Gewebeprobe°°; DNA	msMLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Simpson-Golabi-Behmel Syndrom Laborpanel 1, Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5, TruSight Hereditary Cancer Panel GPC3	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Skelettdysplasie EBM-Panel, Laborpanel 3, Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5 AGPS, ARSE, COL11A1, COL11A2, COL1A1, COL1A2, COL2A1, COMP, EBP, FGFR3, GNPAT, GPC6, KAL1/ANOS1, NSDHL, PEX5, PEX7, RMRP, SHOX, SLC26A2, WNT5A	Blut, Gewebeprobe°°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Skelettdysplasie, TruSight One expanded Panel, Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5, ACAN, ALPL, NPR2, FGFR3, GH1, GHRH, HESX1, IGF1, IGF1R, IGF2, IGFALS, LHX4, POU1F1, PROP1, SHOX	Blut, Gewebeprobe°°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4

Analyt (Messgröße)	**Untersuchungsmaterial** (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Skelettdysplasie COL1A1, COL1A2, COL2A1, KAL1, SHOX, FGFR3 (LRG_1021t1: Exon 5,7,8,9,10,12,13,14,15,18)	Blut, Gewebeprobe°°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Skelettdysplasie COL11A1, EVC, EVC2	Blut, Gewebeprobe°°; DNA	MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Skelettdysplasie SLC26A2	Blut, Gewebeprobe°°; DNA	Sanger-Sequenzierung	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
SLCO1B1-Genotypisierung	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Smith-Lemli-Opitz Syndrom Laborpanel 1, Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5 DHCR7	Blut, Gewebeprobe°°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Smith-Magenis Syndrom Laborpanel 1, Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5, Laborpanel 4 RAI1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4

Analyt (Messgröße)	**Untersuchungsmaterial** (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	**Untersuchungstechnik**	**Anweisung/Version**
Smith-Magenis Syndrom 17p11.2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Sotos Syndrom Laborpanel 1, Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5 NSD1, NFIX, DNMT3A, EZH2, SETD2, GPC3	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Sotos Syndrom NSD1, NFIX, GPC3	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Sotos Syndrom EZH2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4

Analyt (Messgröße)	**Untersuchungsmaterial** (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	**Untersuchungstechnik**	**Anweisung/Version**
Spastische Ataxie Laborpanel 5, Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5, AFG3L2, KIF1C, MARS2, MTPAP, SACS, SPG7, VAMP1, ZFYVE26, GBA2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Spastische Ataxie SPG7, REEP1, SACS	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Spastische Paraplegie Laborpanel 5, Laborpanel 1, Laborpanel 2, Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5, Epilepsiepanel ALS2, ATL1 (SPG3a), BSCL2 (SPG17), CYP7B1 (SPG5A), GBA2 (SPG46), GRID2 (SCAR18), HSPD1 (SPG13), KIF1C (SPG58), KIF5A (SPG10), L1CAM (SPG1), NIPA1 (SPG6), PLP1 (SPG2), PNPLA6 (SPG39), REEP1 (SPG31), RTN2 (SPG12), SLC16A2 (SPG22/MCT8), SLC2A1, SLC33A1 (SPG42), SPAST (SPG4), SPG11, SPG7, VAMP1 (SPAX1), ZFYVE26 (SPG15), ZFYVE27 (SPG33)	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4

Analyt (Messgröße)	**Untersuchungsmaterial** (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	**Untersuchungstechnik**	**Anweisung/Version**
Spastische Paraplegie ATL1, REEP1, SPG11, SPG7	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Spastische Paraplegie L1CAM, PLP1, SLC2A1, SPAST	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Spastische Paraplegie SLC26A2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4

Analyt (Messgröße)	**Untersuchungsmaterial** (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	**Untersuchungstechnik**	**Anweisung/Version**
Spinale Muskelatrophie SMN1/SMN2	Blut, Gewebeprobe°°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Spinale Muskelatrophie TruSight One expanded Panel, Laborpanel 5, Laborpanel 2, Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5, AARS, ASAH1, ASCC1, ATP7A, BICD2, BSCL2, CHCHD10, DCTN1, DNAJB2, DYNC1H1, EXOSC3, EXOSC8, FBXO38, GARS1, HEXA, HSPB1, HSPB3, HSPB8, IGHMBP2, PLEKHG5, REEP1, SCO2, SETX, SIGMAR1, SLC5A7, TFG, TRPV4, UBA1 (UBE1), VAPB, VRK1	Blut, Gewebeprobe°°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Spinale Muskelatrophie SETX	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4

Analyt (Messgröße)	**Untersuchungsmaterial** (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	**Untersuchungstechnik**	**Anweisung/Version**
Spinale Muskelatrophie REEP1, HSPB1, HSPB8, GARS	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Spinale Muskelatrophie AR	Blut, Gewebeprobe°; DNA	PCR, Fragmentlängen-Analyse	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Spinobulbäre Muskelatrophie AR	Blut, Gewebeprobe°; DNA	PCR, Fragmentlängen-Analyse	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4

Analyt (Messgröße)	**Untersuchungsmaterial** (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	**Untersuchungstechnik**	**Anweisung/Version**
Spinocerebelläre Ataxie Laborpanel 5, Laborpanel 2, Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5, Epilepsiepanel, EBM-Panel ABCB7, ADCK3, AFG3L2, AHI1, ANO10, APTX, ARL13B, ATP1A3, ATP8A2, ATXN2, ATXN10, C5orf42, CA8, CACNA1A, CACNA1G, CACNB4, CC2D2A, CCDC88C, CEP290, CEP41, CLCN2, CLN5, CSPP1, DARS2, DNAJC5, DMPK, DNMT1, EEF2, EIF2B1, EIF2B2, EIF2B3, EIF2B4, EIF2B5, ELOVL4, ELOVL5, FGF14, FLVCR1, FXN, GBA2, GOSR2, GRID2, GRM1, INPP5E, ITPR1, KCNA1, KCNC3, KCND3, KIAA0586, KIF1C, KIF7, MARS2, MRE11A, MTPAP, NPC2, NPHP1, OPA1, PDE6D, PDYN, PIK3R5, PNKP, PNPLA6, POC1B, POLG, PRKCG, RPGRIP1L, SACS, SCN2A, SETX, SIL1, SLC1A3, SNX14, SPG7, SPTBN2, STUB1, SYNE1, SYT14, TCTN1, TCTN2, TCTN3, TDP1, TGM6, TMEM138, TMEM216, TMEM231, TMEM237, TMEM240, TMEM67, TRPC3, TTBK2, TTC21B, VAMP1, WWOX, ZNF423	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4

Analyt (Messgröße)	**Untersuchungsmaterial** (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	**Untersuchungstechnik**	**Anweisung/Version**
Spinocerebelläre Ataxie APTX, NPHP1, SACS, ATP1A3	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Spinocerebelläre Ataxie CACN1A, POLG, SETX, SPG7, FXN	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Spinocerebelläre Ataxie CACNB4, KCNA1, SCN2A, FXN	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Spinocerebelläre Ataxie DRPLA/ATN1, SCA1,2,3,6,7, SCA17/TBP, FRDA, FXN, FMR1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	PCR, Fragmentlängen-Analyse	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4

Analyt (Messgröße)	**Untersuchungsmaterial** (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	**Untersuchungstechnik**	**Anweisung/Version**
Störung der Spermatogenese Laborpanel 4 AURKC, CATSPER1, DMRT1, DPY19L2, KLHL10, NR5A1, PLCZ1, SEPT12, SPATA16, SYCP3, TEX11, TEX14, USP9Y	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Störung der Spermatogenese DMRT1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Subtelomer	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Temple Syndrom (TS14) msMLPA 14q32.2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	msMLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Thorakale Aortenerweiterung Laborpanel 3, Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5, EBM-Panel ACTA2, COL3A1, FBN1, MYH11, MYLK, SMAD3, TGFB2,TGFBR1, TGFBR2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4

Analyt (Messgröße)	**Untersuchungsmaterial** (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	**Untersuchungstechnik**	**Anweisung/Version**
Thorakale Aortenerweiterung FBN1, TGFBR1, TGFBR2, COL3A1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Treacher-Collins Syndrom Laborpanel 3, Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5 POLR1C, POLR1D, TCOF1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Tuberöse Sklerose TruSight Hereditary Cancer Panel, Epilepsie-Panel, Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5 TSC1, TSC2	Blut, Gewebeprobe°°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Uniparentale Disomie UPD2, UPD5, UPD6, UPD7, UPD9, UPD11, UPD13, UPD14, UPD15, UPD16, UPD18, UPD20, UPD22, UPDX	Blut, Gewebeprobe°°; DNA	PCR, Fragmentlängen-Analyse	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4

Analyt (Messgröße)	**Untersuchungsmaterial** (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	**Untersuchungstechnik**	**Anweisung/Version**
Uniparentale Disomie UPD14 (14q32.2)	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Von-Hippel-Lindau Syndrom TruSight Hereditary Cancer Panel VHL, FH, FLCN, MET, WT1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Von-Hippel-Lindau Syndrom VHL	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Von-Hippel-Lindau Syndrom FH	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4

Analyt (Messgröße)	**Untersuchungsmaterial** (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	**Untersuchungstechnik**	**Anweisung/Version**
Von-Willebrand-Faktor Laborpanel 4 VWF	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Waardenburg Syndrom Laborpanel 3, Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5 EDN3, EDNRB, MITF, PAX3, SNAI2, SOX10	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Waardenburg Syndrom EDN3, EDNRB, MITF, PAX3, SOX10	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Weaver Syndrom Laborpanel 1,Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5, Laborpanel 4 EZH2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4

Analyt (Messgröße)	**Untersuchungsmaterial** (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Williams-Beuren Syndrom Laborpanel 3, Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5 ELN	Blut, Gewebeprobe°°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Williams-Beuren Syndrom 7q11.23	Blut, Gewebeprobe°°; DNA	MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Wolfram Syndrom Laborpanel 3, Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5 WFS1, CISD2 (WFS2)	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4
Wolfram Syndrom WFS1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.6/ Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.5 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.5 - Auswertesoftware GeneMapper 6 wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle *Version 1.8* - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4 wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.5 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.4

°: postnatale Gewebeproben

°°: pränatale und postnatale Gewebeproben

° und °°: Die Proben werden vom Labor ohne vorherige histologische Beurteilung bearbeitet und analysiert.

Innerhalb der mit [Flex C] gekennzeichneten Untersuchungsbereiche sind wir flexibel akkreditiert.