

Untersuchungsgebiet: Klinische Chemie**Untersuchungsart:****Ligandenassays*****Fluoreszenzimmunoassay (FIA)**

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version
Schwangerschaftsassoziertes Protein A (PAPP-A)	Serum	TRFIA (time resolved Fluoreszenzimmunassay)	Anhang AA 9.1 fr. β -HCG, PAPP-A, PlGF / <i>Version 1.34</i>
Freie Kette des β -HCG (freies β -HCG)	Serum	TRFIA (time resolved Fluoreszenzimmunassay)	
Plazentarer Wachstumsfaktor (PlGF)	Serum	TRFIA (time resolved Fluoreszenzimmunassay)	

Innerhalb der mit * gekennzeichneten Untersuchungsbereiche sind wir flexibel akkreditiert.

Untersuchungsgebiet: Humangenetik (Zytogenetik)**Untersuchungsart:****Chromosomenanalyse****

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
angeborener Chromosomensatz	Lymphozyten, Amnionzellen, Chorionzotten und andere Gewebeproben ^{oo}	Chromosomenbänderungsanalyse, FISH	Anhang AA 9.2. Lymphozytenkultur/ Version 1.38; Anhang AA 9.2. Fruchtwasser/ Version 1.43; Anhang AA 9.2. Chorion/ Version 1.28; Anhang AA 9.2. Abortmaterial/ Version 1.30 ; Anhang AA 9.2. Hautfibroblastenkultur/ Version 1.13 ; Anhang AA 9.2. GTG-Bänderung/ Version 1.12 ; Anhang AA 9.2. CBG-Färbung/ Version 1.11; 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. FISH/ Version 1.36; Anhang AA 9.2. Pepsinbehandlung/ Version 1.7; Anhang AA 9.2. Subtelomerscreening/ Version 1.6; Anhang AA 9.2. Pränataler Schnelltest/ Version 1.21; Anhang AA 9.2. Fetales Hämoglobin/ Version 1.5
angeborener Chromosomensatz	genomische DNA	molekulare Karyotypisierung (Array CGH)	Anhang AA 9.2. Molekulare Karyotypisierung/ Version 1.21

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
erworbener Chromosomensatz	Knochenmark, peripheres Blut	Chromosomenbänderungsanalyse, FISH	Anhang AA 9.2. Tumorzytogenetik / <i>Version 1.43</i> ; Anhang AA 9.2. Pappenheim-Färbung / <i>Version 1.15</i> ; Anhang AA 9.2. GTG-Bänderung/ <i>Version 1.12</i> ; Anhang AA 9.2. CBG-Färbung/ <i>Version 1.11</i> ; Anhang AA 9.2. DA-DAPI-Färbung/ <i>Version 1.12</i> ; Anhang AA 9.2. QFQ-Bänderung/ <i>Version 1.6</i> ; Anhang AA 9.2. NOR-Färbung/ <i>Version 1.9</i> ; Anhang AA 9.2. Giemsa-Färbung/ <i>Version 1.7</i> ; Anhang AA 9.2. FISH/ <i>Version 1.36</i>
erworbener Chromosomensatz	genomische DNA	molekulare Karyotypisierung (Array CGH)	Anhang AA 9.2. Molekulare Karyotypisierung/ <i>Version 1.21</i>

°: postnatale Gewebeproben

°°: pränatale und postnatale Gewebeproben

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

Innerhalb der mit ** 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 5.4.1, in-house Verfahren), alle angegebenen Analyten auch mittels TruSight One expanded Panel

Untersuchungsart:**Molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)****

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Aarskog-Scott Syndrom Laborpanel 1 FGD1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Absence-Epilepsie der Kindheit Epilepsie-Panel CACNA1H, EFHC1, GABRA1, GABRB3, GABRG2, JRK, NIPA2, SLC2A1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Absence-Epilepsie der Kindheit Epilepsie-Panel CACNA1H, EFHC1, GABRA1, GABRG2, JRK	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Absence-Epilepsie der Kindheit Epilepsie-Panel SLC2A1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Achondrogenese (ACG) Laborpanel 3 COL2A1, SLC26A2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Achondrogenese (ACG) COL2A1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Achondrogenese (ACG) SLC26A2, TRIP11	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Adipositas Laborpanel 4 ADRB2, ADRB3, AGRP, BDNF, CARTPT, ENPP1, GHRL, LEP, LEPR, MC3R, MC4R, NROB2, NTRK2, PCSK1, POMC, PPARG, SDC3, SIM1, UCP1, UCP3	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Adipositas ENPP1 (LRG_1288t1: Exon 1, c.1-c.200)	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Adipositas LEPR, POMC, SIM1, LEP, MC4R, MC3R	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Adrenogenitales Syndrom Laborpanel 4, EBM-Panel CYP17A1, CYP11B1, HSD3B2, STAR	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by-synthesis inkl. CNV	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Adrenogenitales Syndrom CYP11B1, HSD3B2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Adrenogenitales Syndrom CYP17A1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Adrenogenitales Syndrom CYP21A2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Akute myeloische Leukämie Laborpanel 4, TruSight Hereditary Cancer Panel ASXL1 (LRG_630t1: Exon 11-13), CEBPA, FLT3 (LRG_457t1: Exons 14, 15 und 20), IDH1 (LRG_610t1: Exon 4), IDH2 (LRG_611t1: Exon 4), NPM1 (LRG_458t1: Exon 11), RUNX1, TP53, BCOR, CUX1, DNMT3A, KIT (LRG_307t1: Exons 2, 8, 9, 10, 11, 13 und 17), WT1 (LRG_525t1: Exons 7 und 9)	Blut, Knochenmark, Knochenmark-Kultur; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by-synthesis inkl. CNV	<u>Wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR-basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>Wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
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	<u>Wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR-basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>Wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Akute myeloische Leukämie TP53	Blut, Knochenmark, Knochenmark-Kultur; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<u>Wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR-basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>Wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Alagille Syndrom Laborpanel 1 JAG1, NOTCH2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by-synthesis inkl. CNV, MLPA	<u>Wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR-basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>Wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Alagille Syndrom JAG1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Alpha1-Antitrypsinmangel Laborpanel 4 SERPINA1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Alpha1-Antitrypsinmangel SERPINA1 (LRG_575t1:c.863A>T, LRG_575t1: c.1096G>A)	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Alport Syndrom Laborpanel 3 CD151, COL4A3, COL4A4, COL4A5, MYH9	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Alport Syndrom COL4A3, COL4A4, COL4A5	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Alzheimer-Demenz Laborpanel 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	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Alzheimer-Demenz APOE, PSEN2, TARDBP, CHMP2B	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Alzheimer-Demenz PRNP	Blut, Gewebeprobe°; DNA	PCR, Fragmentlängen-Analyse, Sanger-Sequenzierung	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Alzheimer-Demenz APP, PSEN1, MAPT, GRN	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Amyloid-Polyneuropathie TTR	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Amyotrophe Lateralsklerose Laborpanel 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	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Amyotrophe Lateralsklerose C9ORF72, SCA1, SCA2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	PCR, Fragmentlängen-Analyse	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Amyotrophe Lateralsklerose SETX	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Amyotrophe Lateralsklerose ALS2, FUS, SOD1, TARDBP, VAPB	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Androgenrezeptor-Defekt Laborpanel 4 AR	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Androgenrezeptor-Defekt AR (LRG_1406t1: Promoter, anteilig)	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Angelman Syndrom msMLPA 15q11.2, UBE3A	Blut, Gewebeprobe°; DNA	msMLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Angelman Syndrom Laborpanel 1, Epilepsie-Panel UBE3A	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Antithrombin-III-Mangel Laborpanel 4 SERPINC1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiomyopathie Laborpanel 2 CTNNA3, DSC2, DSG2, DSP, JUP, PKP2, RYR2, TGFB3, TMEM43	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiomyopathie DSC, JUP, TGFB3	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiomyopathie DSG2, DSP, PKP2, RYR2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
ARX-assoziierte Erkrankungen Laborpanel 1, Epilepsie-Panel ARX	Blut, Gewebeprobe°; DNA	PCR, Fragmentlängen-Analyse, Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Ataxia teleangiectasia TruSight Hereditary Cancer Panel, EBM-Panel ATM	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
<p>Autismus Laborpanel 1, Epilepsie-Panel, EBM-Panel, TruSight Hereditary Cancer Panel</p> <p>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</p>	<p>Blut, Gewebeprobe°; DNA</p>	<p>Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV</p>	<p><u>wenn PCR</u>: Anhang VA 9.3.5. PCR-basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger</u>: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn NGS</u>: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn MLPA</u>: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p>
<p>Autismus ARX</p>	<p>Blut, Gewebeprobe°; DNA</p>	<p>PCR, Fragmentlängen-Analyse, Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA</p>	<p><u>wenn PCR</u>: Anhang VA 9.3.5. PCR-basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger</u>: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn NGS</u>: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn MLPA</u>: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p>
<p>Autismus CDKL5, CHD7, DHCR7, FGD1, FOXG1, L1CAM, MECP2, MID1, NIPBL, NSD1, PCDH19, PTEN, RAI1, SCN1A, SMARCB1, TCF4, TSC1, TSC2, UBE3A, VPS13B, ZEB2</p>	<p>Blut, Gewebeprobe°; DNA</p>	<p>Sanger-Sequenzierung, MLPA</p>	<p><u>wenn PCR</u>: Anhang VA 9.3.5. PCR-basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger</u>: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn NGS</u>: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn MLPA</u>: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p>

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Autismus BRAF,CACNA1C, MBD5, PTPN11, SMC1A, SMC3	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Autismus CASK, EHMT1, GRIN2B, NLGN4X, NRXN1, OPHN1, PQBP1, SHANK2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Bainbridge-Ropers Syndrom Laborpanel 3 ASXL3	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Basalzellkarzinom TruSight Hereditary Cancer Panel, Laborpanel 1 PTCH1, PTEN, SUFU, FLCN, TERT	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Basalzellkarzinom PTCH1, PTEN	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Beckwith-Wiedemann Syndrom (BWS) msMLPA 11p15.5, CDKN1C	Blut, Gewebeprobe°; DNA	msMLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Beckwith-Wiedemann Syndrom (BWS) Laborpanel 5 CDKN1C	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Beckwith-Wiedemann Syndrom (BWS) Laborpanel 1, Laborpanel 5 DIS3L2, GPC3, HRAS, NFIX, NSD1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Beckwith-Wiedemann Syndrom (BWS) NSD1, NFIX, GPC3	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Beckwith-Wiedemann Syndrom (BWS) HRAS	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Benigne familiäre Neugeborenenkrämpfe Epilepsie-Panel CHRNA2, KCNQ2, KCNQ3, PRRT2, SCN2A, SCN8A	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Benigne familiäre Neugeborenenkrämpfe PRRT2, SCN2A	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Benigne familiäre Neugeborenenkrämpfe KCNQ2, KCNQ3	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Branchio-oto-renales Syndrom (BOR Syndrom) Laborpanel 3 EYA1, SIX1, SIX5	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Branchio-oto-renales Syndrom (BOR Syndrom) EYA1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Branchio-oto-renales Syndrom (BOR Syndrom) SIX1, SIX5	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>
Brugada Syndrom Laborpanel 2 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	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>
Brugada Syndrom ANK2, CACNA1C, CACNB2, CASQ2, KCNE3, KCNJ2, SCN1B	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>
Brugada Syndrom CAV3, KCNE1, KCNE2, KCNH2, KCNQ1, PKP2, RYR2, SCN5A	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial	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, STK11, TP53	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Brustkrebs EPCAM	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
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	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
CADASIL Syndrom Laborpanel 1, Laborpanel 5 NOTCH3	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
CHARGE Syndrom Laborpanel 1, Laborpanel 3 CHD7	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
CHARGE Syndrom SEMA3E (LRG_1287t1:Exon 17)	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Chorea Huntington HTT, JPH3, TBP, ATN1, SCA1, SCA2, SCA3, SCA7, PRNP	Blut, Gewebeprobe°; DNA	PCR, Fragmentlängen-Analyse	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Chorea Huntington Laborpanel 5, Epilesiepanel 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	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Chorea Huntington KCNA1, PRNP	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Chronische Granulomatose Laborpanel 4 CYBB	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial	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	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Chronische Lymphatische Leukämie TP53	Blut, Knochenmark, Knochenmark- Kultur; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Coffin-Lowry Syndrom Laborpanel 1 RPS6KA3 (RSK2)	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Coffin-Siris Syndrom Laborpanel 1 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	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial	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	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Coffin-Siris Syndrom GRIN2B	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Coffin-Siris Syndrom SMARCB1, KMT2D (MLL2)	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Cohen Syndrom Laborpanel 1, Laborpanel 5 COH1 (VPS13B)	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Cornelia de Lange Syndrom Laborpanel 1 ANKRD11, HDAC8, NIPBL, RAD21, SMC1A, SMC3	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Cornelia de Lange Syndrom NIPBL	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Cornelia de Lange Syndrom RAD21, SMC1A, SMC3	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Costello Syndrom Laborpanel 5, EBM-Panel HRAS	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Cowden Syndrom TruSight Hereditary Cancer Panel, Laborpanel 1, EBM-Panel PTEN, SDHB, SDHD	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Cowden Syndrom SDHB, SDHD	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Cowden Syndrom PTEN	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
CYP2C9-Genotypisierung CYP2C9 (LRG_1195t1:c.430C>T, LRG_1195t1: c.1075A>C)	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Cystische Fibrose Laborpanel 4, EBM-Panel CFTR	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Demenz Laborpanel 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	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Demenz SCA17, SCA2, C9ORF72, PRNP	Blut, Gewebeprobe°; DNA	PCR, Fragmentlängen-Analyse	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>
Demenz APOE, CHMP2B, PSEN2, PRNP, TARDB1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>
Demenz APP,GRN, MAPT, NOTCH3, PSEN1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>
DiGeorge Syndrom / DiGeorge Syndrom Typ 2 22q11.2, 4q35, 8p23, 9q34.3, 10p14, 17p13.3	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>
DiGeorge Syndrom / DiGeorge Syndrom Typ 2 Laborpanel 3 TBX1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Dilatative Kardiomyopathie Laborpanel 2 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	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Dilatative Kardiomyopathie DSC2, JUP, TGFB3	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Dilatative Kardiomyopathie ACTC1, ACTN2, CSRP3, DES, LDB3, PLN, TCAP, TNNI3, TNNT2, TPM1, VCL	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Dilatative Kardiomyopathie DMD, EMD, DSG2, DSP, FKTN, LMNA, MYBPC3, MYH7, PKP2, RYR2, SCN5A, SGCD	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial	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	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Dyschondrosteose, Typ Leri-Weill Laborpanel 3 SHOX	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Dystonie Laborpanel 2, 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	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Dystonie PRRT2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Dystonie ATP1A3, PRKRA	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Dystonie GCH1, SGCE, SLC2A1, TH, THAP1, TOR1A, ANOS	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Ehlers-Danlos-Syndrom EBM-Panel, Laborpanel 3 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	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Ehlers-Danlos-Syndrom ADAMTS2, COL5A2, B3GALT6	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Ehlers-Danlos-Syndrom COL1A1, COL1A2, COL3A1, COL5A1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Ehlers-Danlos-Syndrom FLNA, PLOD1, TNXB	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Emery-Dreifuss Muskeldystrophie Laborpanel 2 EMD, LMNA	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>
Emery-Dreifuss Muskeldystrophie LMNA	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
<p>Epilepsie Epilepsie-Panel AARS, ACY1, ADAR, ADSL, ALDH7A1, ALG13, AMACR, AMT, ARHGEF15, ARHGEF9, ARX, ASAH1, ATP13A2, ATP1A2, ATP6AP2, ATRX, BRAT1, C10orf2/TWINK, C19orf12, CACNA1A, CACNA1H, CACNB4, CASK, CASR, CDKL5, CHD2, CHD8, CHRNA2, CHRNA4, CHRN2, 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, GMPBB, GNAO1, GOSR2, GPHN, GPR98 (ADGRV1), GRIA3,</p>	<p>Blut, Gewebeprobe; DNA</p>	<p>Next generation sequencing; Sequence capture; Sequencing-by-synthesis inkl. CNV</p>	<p><u>wenn PCR</u>: Anhang VA 9.3.5. PCR-basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u>: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS</u>: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA</u>: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p>

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
<p>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, PTC1, PUS1, QARS, RAB39B, RANBP2,</p>	<p>Blut, Gewebeprobe°; DNA</p>	<p>Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by-synthesis inkl. CNV</p>	<p><u>wenn PCR</u>: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u>: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS</u>: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA</u>: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial	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, UQCRCQ, VARS2, WDR45, WFS1, WWOX, YARS2, ZEB2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing; Sequence capture; Sequencing-by-synthesis inkl. CNV	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
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	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Epilepsie CASK, EPM2A, FLNA, GPR98, GRIN2A, GRIN2B, NHLRC1, NRXN1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Epilepsie CACNA1A, CDKL5, CHRNA4, CHRN2, 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	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>
Epilepsie ARX	Blut, Gewebeprobe°; DNA	PCR, Fragmentlängen-Analyse, Sanger-Sequenzierung, MLPA	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>
Episodische Ataxie Laborpanel 5, Epilepsie-Panel CACNA1A, CACNB4, KCNA1, SCN2A, SLC1A3	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>
Episodische Ataxie CACNA1A, KCNA1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>
Episodische Ataxie CACNB4, SCN2A	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
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	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Familiäre adenomatöse Polyposis APC, BMPR1A, CHEK2, MUTYH, PTEN, SMAD4, STK11	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
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	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Fanconianämie BRCA1, BRCA2, BRIP1,PALB2, RAD51C	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Favismus Laborpanel 4 G6PD	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
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	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Fettstoffwechselstörung APOE, LDLRAP1, PCSK9, APOB (NM_000384: c.1-c.82)	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Fettstoffwechselstörung LDLR	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
FG Syndrom Laborpanel 1, Epilepsie-Panel MED12	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Fiebersyndrome Laborpanel 5, TruSight One expanded Panel 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	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Fiebersyndrome NLRP3 (CIAS1), MVK, TNFRSF1A	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Fiebersyndrome MEFV	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Fragiles X-Syndrom FMR1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	PCR, Fragmentlängen-Analyse	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Friedreich'sche Ataxie Laborpanel 5 FXN	Blut, Gewebeprobe°; DNA	PCR, Fragmentlängen-Analyse, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>
Fruktose-Intoleranz Laborpanel 4 ALDOB	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>
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	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>
Gastrointestinaler Stromatumor MEN1, SMARCB1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>
Gastrointestinaler Stromatumor SDHB, SDHC, SDHD, SDHAF2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Gerinnungsstörung Laborpanel 1, Laborpanel 3, Laborpanel 4, Laborpanel 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	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Gerinnungsstörung ACE (rs1799752)	Blut, Gewebeprobe°; DNA	PCR, Fragmentlängen-Analyse	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Gerinnungsstörung F5 (LRG_553t1:c.1001G>C, Cambridge), F13 (LRG_549t1:c.103G>T)	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Gliedergürtelmuskeldystrophie Laborpanel 2 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	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Gliedergürtelmuskeldystrophie ANO5, CAPN3, CAV3, DYSF, FKRP, FKTN, LMNA, MYOT, SGCA, SGCB, SGCD, SGCG	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Gliedergürtelmuskeldystrophie TCAP, TRIM32	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Gliedergürtelmuskeldystrophie LARGE1, POMT2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Glukosetransporter-Defekt Laborpanel 2, Epilepsie-Panel SLC2A1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Gorlin Syndrom Laborpanel 1, TruSight Hereditary Cancer Panel PTCH1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Greig-Zephalopolysyndaktylie Syndrom Laborpanel 1 GLI3	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Haarzelleukämie EBM-Panel, Laborpanel 1, Laborpanel 4, Laborpanel 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	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
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	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
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	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Hämochromatose HFE	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Hämochromatose HAMP, HJV/ HFE2, SLC40A1, TFR2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>
Hämophilie Laborpanel 4 F8, F9	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>
Hämophilie F8 Inversion 1, Inversion 22	Blut, Gewebeprobe°; DNA	PCR, Fragmentlängen-Analyse	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Hereditäre motorisch sensorische Neuropathie Laborpanel 2, 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	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Hereditäre motorisch sensorische Neuropathie 17p11.2-12, RAB7A, HSPB1, HSPB8, REEP1, SPTLC1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Hereditäre motorisch sensorische Neuropathie CAV3, CX32, MPZ, LMNA, MFN2, MYH7, MYOT, PMP22, SETX	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Hereditäre motorisch sensorische Neuropathie DES, EGR2, GARS, LDB3, LITAF, NEFL, SH3TC2, TTR	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>
Hereditäre Pankreatitis Laborpanel 4, EBM-Panel CASR, CFTR, CPA1, CTCR, PNLIP, PRSS1, SPINK1, TRPV6	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>
Hereditäre Pankreatitis CASR	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>
Hereditäre Pankreatitis CFTR, PRSS1, SPINK1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>
Hereditäre Pankreatitis CTCR	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Hereditäres angioneurotisches Ödem Laborpanel 4, Laborpanel 5 F12, SERPING1 (C1NH)	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Hereditäres angioneurotisches Ödem SERPING1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Hereditäres angioneurotisches Ödem F12	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
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	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Hereditäres nicht-polypöses Kolon-Karzinom EPCAM	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Hereditäres nicht-polypöses Kolon-Karzinom MLH1, MSH2, MSH6, PMS2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<p><u>wenn PCR</u>: Anhang VA 9.3.5. PCR-basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger</u>: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS</u>: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA</u>: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>
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	<p><u>wenn PCR</u>: Anhang VA 9.3.5. PCR-basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger</u>: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS</u>: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA</u>: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>
Holoprosencephalie Laborpanel 1 CDON, DHCR7, DLL1, EYA4, FBXW11, FGF8, GAS1, GLI2, GLI3, PTCH1, SHH, SIX3, SMAD2, TGIF1, ZIC2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<p><u>wenn PCR</u>: Anhang VA 9.3.5. PCR-basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger</u>: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS</u>: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA</u>: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>
Holoprosencephalie DHRC7, GLI2, GLI3, PTCH1, SHH, SIX3, ZIC2, TGIF1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<p><u>wenn PCR</u>: Anhang VA 9.3.5. PCR-basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger</u>: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS</u>: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA</u>: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>
Holoprosencephalie FGF8, GAS1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	<p><u>wenn PCR</u>: Anhang VA 9.3.5. PCR-basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger</u>: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS</u>: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA</u>: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Holoprosencephalie FBXW11	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>
Holt-Oram Syndrom Laborpanel 3 SALL4, TBX5	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>
Homocysteinämie/ Homocystinurie Laborpanel 4 CBS, MTHFR	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>
Hyper-IgE Syndrom Laborpanel 4 DOCK8, STAT1, STAT3, TYK2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>
Hypertrophe Kardiomyopathie Laborpanel 2 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	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Hypertrophe Kardiomyopathie TruSight One expanded Panel TTN	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>
Hypertrophe Kardiomyopathie ACTC1, ACTN2, CACNA1C, CASQ2, CSRP3, DES, MYL2, MYL3, PLN, TCAP, TNNI3, TNNT2, TPM1, VCL	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>
Hypertrophe Kardiomyopathie CAV3, MYBPC3, MYH7	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>
Hypophysen-Hormondefizienz Laborpanel 4 HESX1, LHX3, LHX4, PROP1, POU1F1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>
Hypophysen-Hormondefizienz HESX1, LHX3, PROP1, POU1F1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Ichthyose, X-gebunden Laborpanel 5 STS	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>
Infantile Epilepsie mit ment. Retardierung, X-chr. Epilepsie-Panel PCDH19	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>
Infertilität/AZF Laborpanel 4 AZF, SRY	Blut, Gewebeprobe°; DNA	PCR, Fragmentlängen-Analyse, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>
Infertilität/AZF SRY	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>
Intrahepatische progressive Cholestase TruSight One expanded Panel ABCB4, ABCB11, ATP8B1, NR1H4, TJP2, MYO5B, SLC25A13, TRMU	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Juvenile Myoklonusepilepsie Epilepsie-Panel 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	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Juvenile Myoklonusepilepsie CACNB4, CASR, EFHC1, GABRA1, GABRD	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Juvenile Myoklonusepilepsie POLG, SGCE	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
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	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Kabuki Syndrom Laborpanel 1 KMT2D (MLL2), KDM6A	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>
Kabuki Syndrom KMT2D (MLL2)	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>
Kallmann Syndrom Laborpanel 1, Laborpanel 3 KAL1, FGFR1, PROKR2, PROK2, CHD7, FGF8	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>
Kallmann Syndrom FGF8	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>
Kallmann Syndrom KAL1, FGFR1, PROK2, CHD7, PROKR2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Kardiofasziokutanes Syndrom Laborpanel 5, EBM-Panel BRAF, KRAS, MAP2K1, MAP2K2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>
Katecholaminerge Polymorphe Ventrikuläre Tachykardie Laborpanel 2 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	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>
Katecholaminerge Polymorphe Ventrikuläre Tachykardie ANK2, CACNA1C, CACNB2, CASQ2, HCN4, KCNE3, SCN1B	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>
Katecholaminerge Polymorphe Ventrikuläre Tachykardie CAV3, KCNE1, KCNE2, KCNH2, KCNJ2, KCNQ1, PKP2, RYR2, SCN5A	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Klinisches Exom; TruSight One expanded Panel	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<p><u>wenn PCR</u>: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger</u>: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn NGS</u>: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn MLPA</u>: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p>
Kollagenopathie Typ II, Stickler Syndrom Laborpanel 3 COL11A1, COL11A2, COL2A1, COL9A1, COL9A2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<p><u>wenn PCR</u>: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger</u>: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn NGS</u>: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn MLPA</u>: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p>
Kollagenopathie Typ II, Stickler Syndrom COL2A1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<p><u>wenn PCR</u>: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger</u>: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn NGS</u>: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn MLPA</u>: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p>
Kollagenopathie Typ II, Stickler Syndrom COL11A1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA	<p><u>wenn PCR</u>: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger</u>: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn NGS</u>: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn MLPA</u>: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p>

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial	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	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Kolorektale Karzinome APC, BMPR1A, PTEN, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, MUTYH, SAMD4, STK11, TP53	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Kolorektale Karzinome EPCAM	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Kontaminationsschluss	Blut, Gewebeprobe°; DNA	PCR, Fragmentlängen-Analyse	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Kraniosynostosen Laborpanel 1, Labropanel 3 FGFR1, FGFR2, FGFR3, MSX2, TWIST1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Kraniosynostosen FGFR1, FGFR2, FGFR3, MSX2, TWIST1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>
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	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>
Kreatin-Defizienz Syndrom Epilepsie-Panel SLC6A8	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>
LADD-Syndrom Laborpanel 3 FGFR2, FGFR3, FGF10	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>
LADD-Syndrom FGFR2, FGFR3	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
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	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>
Laktose-Intoleranz Laborpanel 4 LCT	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>
Laktose-Intoleranz LCT (LRG_338t1:c.-13907T>C)	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>
Langer-Giedion Syndrom /Tricho-rhino-phalangeales Syndrom Laborpanel 3 TRPS1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>
Laterale Temporallappenepilepsie Epilepsie-Panel CPA6, DEPDC5, LGI1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Laterale Temporallappenepilepsie LGI1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>
Legius Syndrom Laborpanel 5, TruSight Hereditary Cancer Panel SPRED1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>
Leukodystrophie, autosomal-dominant LMNB1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>
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	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>
Lissenzephalie Laborpanel 1 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	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Lissenzephalie ARX	Blut, Gewebeprobe ^{°°} ; DNA	PCR, Fragmentlängen-Analyse, Sanger-Sequenzierung, MLPA	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>
Lissenzephalie DCX, FKRP, FKTN, GLI3, L1CAM, PAFAH1B	Blut, Gewebeprobe ^{°°} ; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>
Lissenzephalie FLNA, POMGNT1, POMT1, POMT2	Blut, Gewebeprobe ^{°°} ; DNA	MLPA	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>
Lissenzephalie TUBA1A	Blut, Gewebeprobe ^{°°} ; DNA	Sanger-Sequenzierung	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>
Loeys-Dietz Syndrom Laborpanel 3, EBM-Panel TGFBR1, TGFBR2	Blut, Gewebeprobe [°] ; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Long-QT Syndrom / Short QT Syndrom Laborpanel 2, 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	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Long-QT Syndrom / Short QT Syndrom ANK2, CACNA1C, CACNB2, CASQ2, KCNE3, KCNJ2, SCN1B	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Long-QT Syndrom / Short QT Syndrom CAV3, KCNE1, KCNE2, KCNH2, KCNQ1, PKP2, RYR2, SCN5A	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
<p>Lymphatische Neoplasien inkl. ALL und Morbus Waldenström Laborpanel 4, EBM-Panel, Laborpanel 1 ATM, BCOR, BRAF (LRG_299t1: Exon 15), CXCR4 (LRG_51t1: Exon 2), DNMT3A, EZH2, IKZF1, KRAS (LRG_344t1: Exons 2 und 3), MAP2K1, MYD88 (LRG_157t1: Exons 2, 4 und 5), NOTCH1 (LRG_1122t1: Exons 26, 27 und 34), NRAS (LRG_92t1: Exons 2 und 3), PHF6, PTEN, RUNX1, SF3B1 (LRG_624t2: Exons 13-17), STAT3, TET2, TP53</p>	<p>Blut, Knochenmark, Knochenmark-Kultur; DNA</p>	<p>Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by-synthesis inkl. CNV</p>	<p><u>wenn PCR</u>: Anhang VA 9.3.5. PCR-basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u>: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS</u>: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA</u>: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p>

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial	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	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR-basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p>
Lymphatische Neoplasien inkl. ALL und Morbus Waldenström ATM, BCOR	Blut, Knochenmark, Knochenmark-Kultur; DNA	MLPA	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR-basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p>
Lymphatische Neoplasien inkl. ALL und Morbus Waldenström PTEN, TP53, EZH2	Blut, Knochenmark, Knochenmark-Kultur; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR-basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p>
Mabry Syndrom Laborpanel 5 PIGV	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR-basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p>
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	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR-basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p>

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Makrozephalie Laborpanel 1, 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	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR-basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Makrozephalie HUWE1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR-basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Makrozephalie EZH2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR-basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Makrozephalie GLI3, GPC3, L1CAM, NFIX, NSD1, PTCH1, PTEN	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR-basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial	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	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Malignes Melanom BRCA2, CDKN2A, MITF, PTEN, TP53	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Marfan Syndrom Laborpanel 3, EBM-Panel FBN1, TGFB1, TGFB2, FBN2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing; Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Marfan Syndrom FBN1, TGFB1, TGFB2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Masa Syndrom Laborpanel 1, Laborpanel 5 L1CAM	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing; Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial	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	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR-basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
MEN inkl. Paragangliom-Phäochromozytom-Syndrom CDC73, SDHB, SDHC, SDHD, SDHAF2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR-basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
MEN inkl. Paragangliom-Phäochromozytom-Syndrom MEN1, RET, VHL, NF1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR-basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
MEN inkl. Paragangliom-Phäochromozytom-Syndrom CASR	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR-basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Mentale Retardierung Laborpanel 1 CASK, CUL4B, GDI1, GRIA3, IL1RAPL1, IQSEC2, KDM5C, OPHN1, PQBP1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by-synthesis inkl. CNV	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR-basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Mentale Retardierung IQSEC2 (LRG_1194t1, Exon 15 anteilig)	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>
Mentale Retardierung ACSL4, AFF2, AGTR2, ARHGEF6, CASK, GDI1, IL1RAPL1, OPHN1, PQBP1, SLC6A8, TSPAN7	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>
Migräne Epilepsie-Panel ATP1A2, CACNA1A, POLG, PRRT2, SCN1A, SLC2A1, SLC1A3, TREX1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>
Migräne ATP1A2, PRRT2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>
Migräne CACNA1A, POLG, SCN1A, SLC2A1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Mikroangiopathien Laborpanel 1 COL4A1, COL4A2, CTC1, GLA, HTRA1, NOTCH3, TREX1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Mikroangiopathien NOTCH3	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
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	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
<p>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</p>	<p>Blut, Gewebeprobe°; DNA</p>	<p>PCR, Fragmentlängen-Analyse, Sanger-Sequenzierung</p>	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>
<p>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</p>	<p>Blut, Gewebeprobe°; DNA</p>	<p>MLPA</p>	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>
<p>Mitochondriale Defekte Laborpanel 5, Epilepsie-Panel POLG</p>	<p>Blut, Gewebeprobe°; DNA</p>	<p>Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by-synthesis inkl. CNV</p>	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>
<p>MODY Laborpanel 4 HNF4A, GCK, HNF1A, PDX1, HNF1B, NEUROD1, KLF11, CEL, PAX4, INS, BLK, ABCC8, KCNJ11, APPL1</p>	<p>Blut, Gewebeprobe°; DNA</p>	<p>Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by-synthesis inkl. CNV</p>	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
MODY HNF4A, GCK, HNF1A, HNF1B	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>
MODY PDX1, NEUROD1, KLF11, CEL, PAX4, INS	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>
Morbus Fabry Laborpanel 1, Labropanel 4 GLA	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>
Morbus Gaucher Laborpanel 4 GBA	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>
Morbus Hirschsprung Laborpanel 3, TruSight Hereditary Cancer Panel, Laborpanel 1 EDNRB, EDN3, RET, SOX10, ZEB2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Morbus Meulengracht Laborpanel 4 UGT1A1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Morbus Meulengracht UGT1A1 (LRG_733 t1:c.-41_-40dup), UGT1A1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Morbus Pompe Laborpanel 4 GAA	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Morbus Wilson Laborpanel 5 ATP7B	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Mowat-Wilson Laborpanel 1, Epilepsie-Panel ZEB2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Multiple Exostose Laborpanel 3 EXT1, EXT2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>
Muskeldystrophie Typ Duchenne Laborpanel 2 DMD	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
<p>Myelodysplastisches Syndrom Laborpanel 4, TruSight Hereditary Cancer Panel</p> <p>ASXL1 (LRG_630t1: Exon 11-13), BCOR, DNMT3A, ETV6, EZH2, GNAS (NM_000516.5: Exon 8 und 9), IDH1 (LRG_610t1: Exon 4), IDH2 (LRG_611t1: Exon 4), KRAS (LRG_344t1: Exons 2 und 3), NRAS (LRG_92t1: Exons 2 und 3), RUNX1, SETBP1 (LRG_1150t1: Exon 4), SF3B1 (LRG_624t2: Exons 13-17), SRSF2 (LRG_640t1: Exon 1), TET2, TP53, U2AF1 (LRG_615t2: Exons 2 und 5), ZRSR2</p>	<p>Blut, Knochenmark, Knochenmark-Kultur; DNA</p>	<p>Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by-synthesis inkl. CNV</p>	<p><u>wenn PCR</u>: Anhang VA 9.3.5. PCR-basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger</u>: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS</u>: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA</u>: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>
<p>Myelodysplastisches Syndrom BCOR</p>	<p>Blut, Knochenmark, Knochenmark-Kultur; DNA</p>	<p>MLPA</p>	<p><u>wenn PCR</u>: Anhang VA 9.3.5. PCR-basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger</u>: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS</u>: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA</u>: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>
<p>Myelodysplastisches Syndrom PTEN, TP53, EZH2</p>	<p>Blut, Knochenmark, Knochenmark-Kultur; DNA</p>	<p>Sanger-Sequenzierung, MLPA</p>	<p><u>wenn PCR</u>: Anhang VA 9.3.5. PCR-basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger</u>: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS</u>: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA</u>: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
<p>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)</p>	<p>Blut, Knochenmark, Knochenmark- Kultur; DNA</p>	<p>Sanger-Sequenzierung</p>	<p><u>wenn PCR</u>: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u>: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS</u>: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA</u>: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
<p>Myeloproliferative Erkrankung inkl. CMML und Mastrozytose Laborpanel 4, TruSight Hereditary Cancer Panel ASXL1 (LRG_630t1: Exon 11-13), BCOR, CALR (LRG_828t1: Exon 9), CBL (LRG_608t1: Exons 8 und 9), CSF3R (LRG_144t2: Exon 14-17), DNMT3A, EGR2 (LRG_239t1: Exon 2), EZH2, FLT3 (LRG_457t1: Exons 14, 15 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 und 14), KIT (LRG_307t1: Exons 2, 8, 9, 10, 11, 13 und 17), KRAS (LRG_344t1: Exons 2 und 3), MPL (LRG_510t1: Exon 10), NF1, NPM1 (LRG_458t1: Exon 11), NRAS (LRG_92t1: Exons 2 und 3), RUNX1, SETBP1 (LRG_1150t1: Exon 4), SF3B1 (LRG_624t2: Exons 13-17), SH2B3, SRSF2 (LRG_640t1: Exon 1), STAG2, TET2, TP53, U2AF1 (LRG_615t2: Exons 2 und 5), WT1 (LRG_525t1: Exons 7 und 9), ZRSR2</p>	<p>Blut, Knochenmark, Knochenmark-Kultur; DNA</p>	<p>Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by-synthesis inkl. CNV</p>	<p><u>wenn PCR</u>: Anhang VA 9.3.5. PCR-basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u>: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS</u>: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA</u>: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p>

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial	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	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Myeloproliferative Erkrankung inkl. CMML und Mastozytose BCOR	Blut, Knochenmark, Knochenmark-Kultur; DNA	MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Myeloproliferative Erkrankung inkl. CMML und Mastozytose EZH2, PTEN, TP53	Blut, Knochenmark, Knochenmark-Kultur; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Myotone Dystrophie Laborpanel 5 DMPK	Blut, Gewebeprobe°; DNA	PCR, Fragmentlängen-Analyse, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>
Nächtliche Frontallappenepilepsie Epilepsie-Panel CHRNA2, CHRNA4, CHRN2, CPA6, CRH, DEPDC5, ELP4, GRIN2A, KCNT1, LGI1, SCN1A	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>
Nächtliche Frontallappenepilepsie CHRNA4, CHRN2, LGI1, SCN1A	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>
Nächtliche Frontallappenepilepsie GRIN2A	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>
Neurofibromatose Typ 1 TruSight Hereditary Cancer Panel NF1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Neurofibromatose Typ 1 17q11.2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>
Nijmegen-Breakage Syndrom TruSight Hereditary Cancer Panel, EBM-Panel NBN	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>
Noonan Syndrom Laborpanel 5, Laborpanel 1, 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	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>
Noonan Syndrom PTPN11, SOS1, BRAF, KRAS, RAF1, RIT1, HRAS, MAP2K1, MAP2K2, NRAS, SPRED1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>
Ohtahara Syndrom Epilepsie-Panel ARX, STXBP1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Ohtahara Syndrom ARX	Blut, Gewebeprobe°; DNA	PCR, Fragmentlängen-Analyse	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>
Opitz Syndrom, X-gebunden Laborpanel 1 MID1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>
Osteogenesis imperfecta Laborpanel 3 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	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>
Osteogenesis imperfecta COL1A1, COL1A2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>
Osteogenesis imperfecta COL5A2, TMEM38B, WNT1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Parkinson Laborpanel 5, Laborpanel 2 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	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Parkinson ATP1A3	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Parkinson PARK2, LRRK2, SNCA	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Parkinson PINK1, PARK7	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Pelizaeus-Merzbacher Erkrankung Laborpanel 5, Epilepsie-Panel PLP1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Pendred Syndrom Laborpanel 3 FOXI1, KCNJ10, SLC26A4	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Pendred Syndrom SLC26A4	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
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	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Phenylketonurie Laborpanel 4 PAH, QDPR	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Phenylketonurie PAH	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Pitt-Hopkins Syndrom Laborpanel 1, Epilepsie-Panel TCF4 (Laborpanel 1, Epilepsie-Panel), NRXN1 (Epilepsie-Panel)	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Pitt-Hopkins Syndrom TCF4	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Pitt-Hopkins Syndrom NRXN1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
POLG-assoziierte Epilepsie Laborpanel 5, Epilepsie-Panel POLG	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Polyzystische Nierenerkrankung Laborpanel 1, Laborpanel 3, Laborpanel 4 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	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Polyzystische Nierenerkrankung SALL1, PKHD1, PKD2	Blut, Gewebeprobe°°; DNA	MLPA	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>
Polyzystische Nierenerkrankung EYA1, HNF1B, KAL1, PKD1	Blut, Gewebeprobe°°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>
Polyzystische Nierenerkrankung SIX1, SIX5, PKD2 (NM_000297.3, Exon 1)	Blut, Gewebeprobe°°; DNA	Sanger-Sequenzierung	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>
Prader Willi Syndrom msMLPA 15q11.2	Blut, Gewebeprobe°°; DNA	msMLPA	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>
Prämatüre 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	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Prämature Ovarialinsuffizienz FOXL2 (LRG_1295t1: Exon1, anteilig), STAG3 (NM012447.4, Exons 30-32)	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>
Prämature Ovarialinsuffizienz FMR1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	PCR, Fragmentlängen-Analyse	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>
Primäre Mikrozephalie (rezessiv) Laborpanel 1 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	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>
Primäre Mikrozephalie (rezessiv) CDK6, PHC1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>
Primäre Mikrozephalie (rezessiv) ASPM, CDK5RAP2, CENPJ, MCPH1, STIL, WDR62	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Prostatakarzinom TruSight Hereditary Cancer Panel, EBM-Panel BRCA1, BRCA2, CHEK2, PALB2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Protein-C-Mangel Laborpanel 4 PROC	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Protein-S-Mangel Laborpanel 4 PROS	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Retinoblastom TruSight Hereditary Cancer Panel RB1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Rett Syndrom Laborpanel 1, Epilepsie-Panel MECP2, CDKL5, FOXG1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Rubinstein-Taybi Syndrom Laborpanel 1 CREBBP, EP300	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>
Schizenzephalie Laborpanel 1 COL4A1, EMX2, SHH, SIX3, TUBB2B	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>
Schizenzephalie EMX2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>
Schizenzephalie SHH, SIX3	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>
Schwannomatose Laborpanel 5, TruSight Hereditary Cancer Panel LZTR1, NF2, SMARCB1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Schwannomatose NF2, SMARCB1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>
Schwerhörigkeit Laborpanel 3 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, GPM2, 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	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>
Schwerhörigkeit GJB2, GJB3, GJB6, STRC, USH2A, WFS1, SLC26A4	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Schwerhörigkeit GPR98, POU3F4, OTOA	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>
Silver-Russell Syndrom msMLPA 11p15, 7p12, 7q32, 14q32	Blut, Gewebeprobe°; DNA	msMLPA	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>
Simpson-Golabi-Behmel Syndrom Laborpanel 1, TruSight Hereditary Cancer Panel GPC3	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>
Skelettdysplasie EBM-Panel, Laborpanel 3 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	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>
Skelettdysplasie TruSight One expanded Panel 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	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial	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	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>
Skelettdysplasie COL11A1, EVC, EVC2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>
Skelettdysplasie SLC26A2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>
Smith-Lemli-Opitz Syndrom Laborpanel 1 DHCR7	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>
Smith-Magenis Syndrom Laborpanel 1, Laborpanel 4 RAI1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Smith-Magenis Syndrom 17p11.2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Sotos Syndrom Laborpanel 1 NSD1, NFIX, DNMT3A, EZH2, SETD2, GPC3	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing; Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Sotos Syndrom NSD1, NFIX, GPC3	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Sotos Syndrom EZH2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Spastische Ataxie Laborpanel 5 AFG3L2, KIF1C, MARS2, MTPAP, SACS, SPG7, VAMP1, ZFYVE26, GBA2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Spastische Ataxie SPG7, REEP1, SACS	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Spastische Paraplegie Laborpanel 5, Laborpanel 1, Laborpanel 2, 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	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Spastische Paraplegie ATL1, REEP1, SPG11, SPG7	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>
Spastische Paraplegie L1CAM, PLP1, SLC2A1, SPAST	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>
Spastische Paraplegie SLC26A2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Spinale Muskelatrophie SMN1/SMN2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>
Spinale Muskelatrophie TruSight One expanded Panel, Laborpanel 5, Laborpanel 2 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	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>
Spinale Muskelatrophie SETX	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Spinale Muskelatrophie REEP1, HSPB1, HSPB8, GARS	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>
Spinale Muskelatrophie AR	Blut, Gewebeprobe°; DNA	PCR, Fragmentlängen-Analyse	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>
Spinobulbäre Muskelatrophie AR	Blut, Gewebeprobe°; DNA	PCR, Fragmentlängen-Analyse	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
<p>Spinocerebelläre Ataxie Laborpanel 5, Laborpanel 2, 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,</p>	<p>Blut, Gewebeprobe°; DNA</p>	<p>Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV</p>	<p><u>wenn PCR</u>: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u>: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS</u>: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA</u>: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Spinocerebelläre Ataxie APTX, NPHP1, SACS, ATP1A3	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Spinocerebelläre Ataxie CACN1A, POLG, SETX, SPG7, FXN	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Spinocerebelläre Ataxie CACNB4, KCNA1, SCN2A, FXN	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Spinocerebelläre Ataxie DRPLA/ATN1, SCA1,2,3,6,7, SCA17/TBP, FRDA, FXN, FMR1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	PCR, Fragmentlängen-Analyse	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial	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	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Störung der Spermatogenese DMRT1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Subtelomer	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Thorakale Aortenerweiterung Laborpanel 3, EBM-Panel ACTA2, COL3A1, FBN1, MYH11, MYLK, SMAD3, TGFB2, TGFB1, TGFB2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Thorakale Aortenerweiterung FBN1, TGFBR1, TGFBR2, COL3A1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>
Treacher-Collins Syndrom Laborpanel 3 POLR1C, POLR1D, TCOF1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>
Tuberöse Sklerose TruSight Hereditary Cancer Panel, Epilepsie-Panel TSC1, TSC2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>
Uniparentale Disomie UPD2, UPD5, UPD6, UPD7, UPD9, UPD11, UPD14, UPD15, UPD16, UPD18, UPD20, UPD22, UPDX	Blut, Gewebeprobe°; DNA	PCR, Fragmentlängen-Analyse	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i></p>

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Uniparentale Disomie UPD14 (14q32.2)	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
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	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Von-Hippel-Lindau Syndrom VHL	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Von-Hippel-Lindau Syndrom FH	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Von-Willebrand-Faktor Laborpanel 4 VWF	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing; Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Waardenburg Syndrom Laborpanel 3 EDN3, EDNRB, MITF, PAX3, SNAI2, SOX10	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing; Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Waardenburg Syndrom EDN3, EDNRB, MITF, PAX3, SOX10	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Weaver Syndrom Laborpanel 1, Laborpanel 4 EZH2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing; Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Williams-Beuren Syndrom Laborpanel 3 ELN	Blut, Gewebeprobe [°] ; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500, MLPA	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Williams-Beuren Syndrom 7q11.23	Blut, Gewebeprobe [°] ; DNA	MLPA	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Wolfram Syndrom Laborpanel 3 WFS1, CISD2 (WFS2)	Blut, Gewebeprobe [°] ; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>
Wolfram Syndrom WFS1	Blut, Gewebeprobe [°] ; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.2 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit <i>Version 1.4</i> / Anhang VA 9.3.5. Identifier <i>Version 1.4</i> - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.5- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.3- Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i> <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.3 - Auswertesoftware SeqPilot <i>Version 5.4.1</i>

[°]: postnatale Gewebeproben

^{°°}: pränatale und postnatale Gewebeproben

[°] und ^{°°}: Die Proben werden vom Labor ohne vorherige histologische Beurteilung bearbeitet und analysiert.

Innerhalb der mit ** gekennzeichneten Untersuchungsbereiche sind wir flexibel akkreditiert.