

# Deutsche Akkreditierungsstelle GmbH

## Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13133-01-00 nach DIN EN ISO 15189:2014

**Gültig ab: 19.12.2018**

Ausstellungsdatum: 19.12.2018

Urkundeninhaber:

**Zentrum für Nephrologie und Stoffwechsel**

**Praxis Dr. Mato Nagel, Dr. Hansjörg Rothe\***

**\*angestellter Arzt**

**Molekulargenetisches Labor**

**Werner-Seelenbinder-Str. 73, 02943 Weißwasser**

**Untersuchungen im Bereich:**

Medizinische Laboratoriumsdiagnostik

**Untersuchungsgebiete:**

Humangenetik (Molekulare Humangenetik)

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

Die aufgeführten Untersuchungsverfahren sind beispielhaft. Das Laboratorium verfügt über eine aktuelle Liste aller Untersuchungsverfahren im flexiblen Akkreditierungsbereich.

*Die Urkunde samt Urkundenanlage gibt den Stand zum Zeitpunkt des Ausstellungsdatums wieder. Der jeweils aktuelle Stand des Geltungsbereiches der Akkreditierung ist der Datenbank akkreditierter Stellen der Deutschen Akkreditierungsstelle GmbH (DAkKS) zu entnehmen. <https://www.dakks.de/content/datenbank-akkreditierter-stellen>*

## Untersuchungsgebiet: Humangenetik (Molekulare Humangenetik)

### Untersuchungsart:

### Molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)\*\*

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Abetalipoproteinämie (MTTP)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Acoeruloplasminämie/Hypocoeruloplasminämie (CP)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
ACTH-unabhängige makronoduläre adrenale Hyperplasie (ARMC5, GNAS)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Afibrinogenämie (FGA, FGB, FGG)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Agammaglobulinämie, x-chromosomal (BTK)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Albright-Osteodystrophie (GNAS)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Alloimmun-Thrombozytopenie (ITGA2B, ITGB3)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Alport-Syndrom (COL4A3, COL4A4, COL4A5)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Alport-Syndrom mit Leiomyomatose (COL4A5)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Alström-Syndrom (ALMS1)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Alzheimer-Erkrankung (APOE, APP, CLU, HFE)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Aminoazidurie (EHHADH, HNF4A, SLC2A2, SLC3A1, SLC7A7, SLC7A9, SLC16A1, SLC34A1)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Amyloidose vom Finnischen Typ (GSN)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Aniridie-Wilms-Tumor-Syndrom (PAX6, WT1)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Apolipoprotein-Mangel (APOA1, APOA2, APOA5, APOB, APOC1, APOC2, APOC3, APOE, APOL1, CLU)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Apparenter Mineralocorticoid Exzess (HSD11B2)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Argininbernsteinsäure-Krankheit (ASL)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Arteriosklerose (APOB, APOE, HABP2, LDLR, LPA, MTHFR, SLC3A1)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13133-01-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
ATTR-Amyloidose (TTR)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Autosomal dominante polyzystische Nierenerkrankung (GANAB, PKD1, PKD2)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Autosomal dominante tubulointerstitielle Nierenerkrankung (ADTKD) (HNF1B, REN, SEC61A1, UMOD)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Autosomal dominanter Protein C-Mangel (PROC)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Autosomal dominanter Protein S-Mangel (PROS1)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Autosomal rezessive polyzystische Nieren- und Lebererkrankung (PKHD1)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Autosomal rezessiver Protein C-Mangel (PROC)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Autosomal rezessiver Protein S-Mangel (PROS1)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Bardet-Biedl-Syndrom (ARL6, BBIP1, BBS1, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, BBS10, BBS12, CEP290, IFT27, LZTFL1, MKKS, MKS1, SDCCAG8, TRIM32, TTC8, WDPCP)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Bartter-Syndrom (BSND, CASR, CLCNKA, CLCNKB, GNA11, KCNJ1, SLC12A1)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Basedow-Krankheit (GC)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Benigne Hyperproreninämie (REN)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Bernard-Soulier-Syndrom (GP1BA, GP1BB, GP9)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Blomstrand-Chondrodysplasie (PTH1R)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Branchio-oto-renale Dysplasie (EYA1, SIX5)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Branchiootisches Syndrom (EYA1, SIX1)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Bronchiektasien mit und ohne erhöhtem Chlorid im Schweiß (SCNN1A, SCNN1B, SCNN1G)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Brunner-Syndrom (MAOA)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
C3-Glomerulonephritis (ADAMTS13, C1QA, C1QB, C1QC, C3, CD46, CFB, CFD, CFH, CFHR1, CFHR2, CFHR3, CFHR4, CFHR5, CFI, CLU, DGKE, PIGA, THBD)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Caroli-Erkrankung (PKHD1)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
CFHR5-Nephropathie (CFHR5)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Charcot-Marie-Tooth-Hoffmann-Krankheit (INF2)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Chylomikronämie (APOA5, APOC2, APOE, GPIHBP1, LPL)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
CINCA-Syndrom (NLRP3)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Citrullinämie (ASS1, SLC25A13)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Coenzym Q10-Mangel (COQ2, COQ6, COQ8A, COQ9, PDSS1, PDSS2)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Conn-Syndrom (CACNA1H, KCNJ5)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Crigler-Najjar-Syndrom (UGT1A)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Cystinose (CTNS)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Cystinurie (SLC3A1, SLC7A9)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
DEND-Syndrom (KCNJ11)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Dense Deposit Disease (ADAMTS13, C1QA, C1QB, C1QC, C3, CD46, CFB, CFD, CFH, CFHR1, CFHR2, CFHR3, CFHR4, CFHR5, CFI, CLU, DGKE, PIGA, THBD)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Denys-Drash-Syndrom (WT1)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Diabetes mellitus mit Insulinresistenz und Acanthosis nigricans (INSR)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Diabetische Nephropathie (ACE, AGT)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Dihydroxyadenin-Urolithiasis (APRT)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Dilatative Kardiomyopathie 1A (LMNA)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Donnai-Barrow-Syndrom (LRP2)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung

**Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13133-01-00**

<b>Analyt (Messgröße)</b>	<b>Untersuchungsmaterial (Matrix)</b>	<b>Untersuchungstechnik</b>
Dyschondrosteosis Leri-Weill (SHOX)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Dysfibrinogenämie (FGA, FGB, FGG)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
EAST-Syndrom (KCNJ10)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Eiken-Syndrom (PTH1R)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Epstein-Syndrom (MYH9)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Erbliche Diabetesneigung (IRS1, PDX1)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Erbliche Pankreaserkrankungen (NEK8, NPHP3, PRSS1, SPINK1)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Erwachsenentyp der Laktoseintoleranz (LCT, MCM6)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Erythrocyten-Lactat-Transporter-Mangel (SLC16A1)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Faktor XII-Mangel (F12)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Faktor XIII A-Mangel (F13A1)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Faktor XIII B-Mangel (F13B)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Familiäre Erythrozytose 2 (VHL)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Familiäres kälteinduziertes autoinflammatorisches Syndrom 1 (NLRP3)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Familiäres Mittelmeerfieber (MEFV, NOD2, SAA1, TNFRSF1A)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Fanconi-Bickel-Syndrom (SLC2A2)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Fanconi-Syndrom (EHHADH, HNF4A, SLC34A1)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
FGF23-induzierte hypophosphatämische Rachitis (DMP1, ENPP1, FGF23, PHEX)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Fibrodysplasia ossificans progressiva (ACVR1)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Fibronectin-Glomerulopathie (FN1)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Fischaugen-Erkrankung (LCAT)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Fokal segmentale Glomerulosklerose (FSGS) (ACTN4, APOL1, CD2AP, CLU, INF2, MYO1E, PAX2, TRPC6)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Frasier-Syndrom (WT1)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Fruktoseintoleranz (ALDOB)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Fruktosemalabsorption (SLC2A5)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Fruktosurie (KHK)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Generalisierte arterielle Verkalkung bei Kleinkindern (ENPP1)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Generalisierte Lipodystrophie (AGPAT2, BSCL2)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Genetisch bedingte Hyperbilirubinämie (UGT1A)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Gestationsdiabetes (TRPM6)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Gilbert-Syndrom (UGT1A)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Gitelman-Syndrom (SLC12A3)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Glanzmann-Thrombasthenie (ITGA2B, ITGB3)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Glomerulozystische Nierenerkrankung mit Hyperurikämie und Isosthenurie (HNF1B, UMOD)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Glucose-Galactose-Malabsorption (SLC5A1)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Glukokortikoid-getriggert Hypertonus (NR3C1)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Glukokortikoid-Resistenz (NR3C1)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Goodpasture-Syndrom (COL4A3, COL4A5)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
HADH-Mangel (HADH)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Hämochromatose (BMP2, FTH1, HAMP, HFE, HFE2, SLC40A1, TFR2)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Hämolytisch Urämisches Syndrom (ADAMTS13, C3, CD46, CFB, CFH, CFHR1, CFHR2, CFHR3, CFHR4, CFHR5, CFI, CLU, DGKE, PIGA, THBD)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
HANAC-Syndrom (COL4A1, COL4A2)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
HDR-Syndrom (GATA3)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Hereditäre distale Motorneuronen-Neuropathie Typ 5A (BSCL2)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Hereditäre Leiomyomatose mit Nierenzellkarzinom (FH)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Hereditäre sensorisch-autonome Neuropathie Typ 2A (WNK1)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Hereditäres Angioödem (SERPING1, F12)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Hereditäres Glaukom (OPA1)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Hereditäres Lymphödem (VEGFC)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Histamin-Intoleranz (AOC1, HNMT, MAOA, MAOB)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Hyper-IgM-Syndrom (AICDA, CD40, CD40LG, UNG)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Hyperaldosteronismus (CACNA1H, CYP11B1, CYP11B2, KCNJ5)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Hyperalphalipoproteinämie (APOC3, CETP)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Hypercholesterinämie (APOB, LDLR, LDLRAP1, PCSK9)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Hyperinsulinämische Hypoglycämie (ABCC8, GCK, GLUD1, HADH, HNF1A, HNF4A, INSR, KCNJ11, SLC16A1)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Hyperkatabole Hypoproteinämie (B2M)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Hyperlipämie (APOA1, APOA5, APOC3, APOE, CETP, LCAT, LDLR, LIPC, LIPE, LPL, PCSK9, PPARG)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Hyperornithinämie- Hyperammonämie- Homocitrullinurie-Syndrom (SLC25A15)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Hyperoxalurie (AGXT, GRHPR, HOGA1)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Hyperparathyreoidismus (AP2S1, CASR, CDC73, GCM2, GNA11)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Hyperphosphatämische familiäre Tumoralcalcinose (FGF23, GALNT3, KL)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13133-01-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Hypertonie-Brachydaktylie-Syndrom (PDE3A)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Hypertriglyceridämie (APOA5, APOE, GPIHBP1, LIPC, LIPE, LPL)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Hyperurikämie (REN, UMOD)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Hypoaldosteronismus (CYP11B2)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Hypoalphalipoproteinämie (ABCA1, APOA1)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Hypobetalipoproteinämie (APOB)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Hypoinsulinämische Hypoglycämie (AKT2)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Hypokaliämische periodische Paralyse 1 (CACNA1S)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Hypomagnesiämie (CLDN16, CLDN19, CNNM2, EGF, EGFR, FXD2, TRPM6)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Hypomethylierungs-Syndrom (ZFP57)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Hypoparathyreoidismus (AP2S1, CASR, GCM2, GNA11, PTH)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Hypophosphatämische Rachitis mit Hyperparathyroidismus (KL)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Hypophosphatämische Rachitis vom Fanconi-Typ (CLCN5, OCRL, SLC34A1)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Hypophosphatasie (ALPL)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
IgA-Nephropathie (CFHR1, CFHR3, CFHR5)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Infantile Sialinsäurespeicherkrankheit (SLC17A5)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Inklusionskörpermyopathie 2 (GNE)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Insulinresistenz (CIDEA, ENPP1, IRS1, IRS2, PPARG)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Ivemark-Syndrom (NEK8, NPHP3)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Karzinom der Nebenschilddrüse (CDC73)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Kelley-Seegmiller-Syndrom (HPRT1)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Kenny-Caffey-Syndrom (TBCE)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung



Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Kombinierter Hypophysenhormon-Mangel (HESX1, LHX3, LHX4, POU1F1, PROP1)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Komplement C1q-Mangel (C1QA, C1QB, C1QC)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Komplement C1r/C1s-Mangel (C1R)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Komplement C1s-Mangel (C1S)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Komplement C2-Mangel (C2)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Komplement C3-Mangel (C3)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Komplement C4-Mangel (C4A, SERPING1)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Komplement C5-Mangel (C5)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Komplement C8-Mangel (C8A, C8B, C8G)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Komplement C9-Mangel (C9)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Komplementfaktor D-Mangel (CFD)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Komplementfaktor I-Mangel (CFI)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Komplementfaktor-Propertidin-Mangel (CFP)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Kongenitale adrenale Hyperplasie bei 17-alpha-Hydroxylase-Mangel (CYP17A1)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Kongenitale Anomalien der Niere und des Harntraktes 1 (DSTYK)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Kowarski-Syndrom (GH1)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Lactasemangel (LCT)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Langer-Mesomelie (SHOX)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Laron-Syndrom (GHR)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Lebersche kongenitale Amaurose (CEP290)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Leprechaunismus (INSR)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Lesch-Nyhan-Syndrom (HPRT1)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Liddle-Syndrom (NEDD4, NR3C2, OXSR1, SCNN1B, SCNN1G, STK39)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Lipoprotein-Glomerulopathie (APOE)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Long-QT-Syndrom (KCNJ5)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Lowe-Syndrom (OCRL)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Lupus erythematodes Nephritis (C1QA, C1QB, C1QC, CFHR1, CFHR3)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Lysinurische Proteinintoleranz (SLC7A7)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Makuladegeneration (APOE, C2, C3, CFH, CFHR1, CFHR3)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Malouf-Syndrom (LMNA)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Masern-Infektanfälligkeit (CD46)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
McCune-Albright-Syndrom (GNAS)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Medulläre Nierenzysten (UMOD)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Meerblaue Histozyten-Erkrankung (APOE)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
MELAS-Syndrom (EHHADH, ND1, ND5, ND6, TRNC, TRNH, TRNK, TRNQ, TRNS1, TRNS2)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Membranoproliferative Glomerulonephritis (MPGN) (ADAMTS13, C1QA, C1QB, C1QC, C3, CD46, CFB, CFD, CFH, CFHR1, CFHR2, CFHR3, CFHR4, CFHR5, CFI, CLU, DGKE, PIGA, THBD)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Membranöse Glomerulonephritis (PLA2R1)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Meningokokken-Infektanfälligkeit (C3, C5, C8A, C8B, C8G, C9, CD46, CFB, CFD, CFH, CFP)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Methioninadenosyltransferase-Mangel (MAT1A)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Mevalonsäure-Azidurie (MVK)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Mitochondrialer Diabetes mellitus (TRNE, TRNK, TRNL1, TRNS2)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
MODY Diabetes (ABCC8, APPL1, BLK, CEL, GCK, HNF1A, HNF1B, HNF4A, INS, KCNJ11, KLF11, NEUROD1, PAX4, PDX1)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Monocarboxylate-Transporter 1 Mangel (SLC16A1)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Morbus Dent (CLCN5, OCRL)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Morbus Fabry (GLA)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Muskel-Wells-Syndrom (NLRP3)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Murk-Jansen metaphyseale Chondrodysplasie (PTH1R)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
MYH9 assoziierte Erkrankungen (MYH9)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Nagel-Patella-Syndrom (LMX1B)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Neigung zu Fettleibigkeit (ENPP1)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Neigung zur thyreotoxischen periodischen Paralyse 1 (CACNA1S)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Neonataler Diabetes mellitus (ABCC8, GCK, GLIS3, INS, KCNJ11, ZFP57)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Nephrolithiasis-Diarrhoe-Syndrom (SLC26A6)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Nephronophthise (CEP290, INVS, IQCB1, NEK8, NPHP1, NPHP3, NPHP4, SDCCAG8)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Nephropathie mit prätibialer Epidermolysis bullosa und Schwerhörigkeit (CD151)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Nephrotisches Syndrom (ARHGDI1A, COQ8B, DGKE, EMP2, FAT1, GPC5, LAMB2, NPHS1, NPHS2, PLCE1, PTPRO, WT1)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Nicht-papilläres Nierenzellkarzinom (HNF1A, HNF1B, VHL)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Nierenamyloidose (APOA1, B2M, CST3, FGA, LYZ)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Nierenzysten und Diabetes (RCAD) (HNF1B)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Nonaka-Myopathie (GNE)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Norum-Krankheit (LCAT)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13133-01-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Ornithin-Aminotransferase-Mangel (OAT)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Ornithin-Carbamoyltransferase-Mangel (OTC)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Osteoglophone Dysplasie (FGFR1)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Osteopathia striata mit kranialer Sklerose (AMER1)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Osteopetrose (CA2, LRP5)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Osteoporose (CASR, LRP5, RXRA, VDR)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Ovalozytose (SLC4A1)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Pankreasagenesie 1 (PDX1)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Papillorenales Syndrom (PAX2)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Parodontales Ehlers-Danlos-Syndrom (C1R, C1S)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Paroxysmale nächtliche Hämoglobinurie (PIGA)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Partielle Lipodystrophie (CIDEC, LMNA, PLIN1, PPARG)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Phäochromozytom (GDNF, KIF1B, MAX, RET, SDHB, SDHD, TMEM127, VHL)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Porencephalie (COL4A1, COL4A2)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Prädisposition zur Urolithiasis (ALPL, CASR)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Progressive knöcherne Heteroplasie (GNAS)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Pseudohypoaldosteronismus (CUL3, KLHL3, NR3C2, SCNN1A, SCNN1B, SCNN1G, WNK1, WNK4)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Pseudohypoparathyreoidismus (GNAS, STX16)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Rabson-Mendenhall-Syndrom (INSR)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Raine-Syndrom (FAM20C)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Renal-hepatisch-pankreatische Dysplasie (NPHP3)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Renale Dysplasie mit Hypopituitarismus und Diabetes (HNF1A)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Renale Glucosurie (SLC5A2)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13133-01-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Renale Hypodysplasie/Aplasie (DSTYK, FGF20, ITGA8, PAX2, RET, UPK3A)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Renale tubuläre Azidose (ATP6V0A4, ATP6V1B1, CA2, SLC4A1, SLC4A4, VIPAS39, VPS33B)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Renaler Diabetes insipidus (AQP2, AVPR2)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Renotubuläre Dysgenese (ACE, AGT, AGTR1, REN)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Resistenz gegenüber Trypanosoma brucei (APOL1)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Salla-Erkrankung (SLC17A5)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Schilddrüsenhormonresistenz (RXRA, THRB)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Schilddrüsenkarzinome (HABP2, RET)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Schimke-Dysplasie (SMARCAL1)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Schlechtes Ansprechen auf Eculizumab (C5)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Schwangerschaftsexazerbierter Hypertonus (NR3C2)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Schwere Fettsucht (PPARG)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Senior-Loken-Syndrom (CEP290, IQCB1, NPHP1, NPHP3, NPHP4, SDCCAG8)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Sialurie (GNE)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Somatisches Nephroblastom (WT1)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Spastische Paraplegie 17 mit Amyotrophie der Hände und Füße (BSCL2)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Störungen der renalen Phosphattransporter (SLC9A3R1, SLC20A2, SLC34A1, SLC34A3)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Syndrom der dünnen Basalmembran (COL4A3, COL4A4, COL4A5)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Syndromische Microphthalmie 6 (BMP4)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Tangier-Erkrankung (ABCA1)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13133-01-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Thrombotisch Thrombozytopenische Purpura (ADAMTS13)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Vitamin D-abhängige Rachitis (RXRA, VDR)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Vitamin D- hydroxylasemangelbedingte Rachitis (CYP2R1, CYP27B1)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Von Hippel-Lindau-Syndrom (VHL)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Wachstumshormon-Mangel (BTK, GH1, GHRH, GHRHR, GHSR)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Wachstumshormon- Überempfindlichkeit (GHR)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Wachstumshormon- Unempfindlichkeit (IGF1, IGF1R, IGFALS, STAT5B)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
WAGR-Syndrom (PAX6, WT1)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Weitwinkelglaukom 1 (ASB10, MYOC, NTF4, OPTN, WDR36)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Weitwinkelglaukom 3 (CYP1B1, LTBP2)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Wolfram-Syndrom (CISD2, WFS1)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
X-chromosomaler familiärer Kleinwuchs (SHOX)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Y-chromosomaler familiärer Kleinwuchs (SHOX)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Zahnbildungsstörungen (PTH1R)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Zentraler Diabetes insipidus (AVP)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Zerebrale Mikroangiopathie mit Blutung (COL4A1, COL4A2)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Zerebroarterielle Amyloidose (APP, CST3, ITM2B)	Genomische DNA	Sanger-Sequenzierung
Abetalipoproteinämie (MTTP)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz- Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Achondroplasie (FGFR3)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz- Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Acoeruloplasminämie/Hypocoeruloplasminämie (CP)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
ACTH-unabhängige makronoduläre adrenale Hyperplasie (ARMC5, GNAS)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Adrenale Insuffizienz mit Erythrotrichie und Fettsucht aufgrund von POMC-Mangel (POMC)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Afibrinogenämie (FGA, FGB, FGG)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Agammaglobulinämie, x-chromosomal (BTK)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Akro-reno-okuläres Syndrom (SALL4)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Alagille-Syndrom 2 (NOTCH2)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Albright-Osteodystrophie (GNAS)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Allan-Herndon-Dudley-Syndrom (SLC16A2)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Alloimmun-Thrombozytopenie (ITGA2B, ITGB3)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Alport-Syndrom (COL4A3, COL4A4, COL4A5)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Alport-Syndrom mit Leiomyomatose (COL4A5, COL4A6)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Alström-Syndrom (ALMS1)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Alzheimer-Erkrankung (APOE, APP, CLU, CYP2D6, HFE)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Aminoazidurie (EHHADH, HNF4A, SLC1A1, SLC2A2, SLC3A1, SLC6A18, SLC6A19, SLC6A20, SLC7A7, SLC7A9, SLC16A1, SLC34A1, SLC36A2)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Amyloidose vom Finnischen Typ (GSN)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Angeborene Fehlbildungen des Urogenitalsystems (BMP7, CHD1L)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Aniridie-Wilms-Tumor-Syndrom (PAX6, WT1)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Antley-Bixler-Syndrom (FGFR2, POR)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Apert-Syndrom (FGFR2)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Aplasie des Müllerschen Ganges und Hyperandrogenismus (WNT4)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)



Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Apolipoprotein-Mangel (APOA1, APOA2, APOA5, APOB, APOC1, APOC2, APOC3, APOE, APOH, APOL1, APOM, CLU)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Apparenter Mineralocorticoid Exzess (HSD11B2)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Argininbernsteinsäure-Krankheit (ASL)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Arteriosklerose (APOB, APOE, HABP2, LDLR, LPA, MTHFR,	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung
Arts-Syndrom (PRPS1)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
ATTR-Amyloidose (TTR)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Autoimmundiabetes (FOXP3, HLA-DQA1)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Autoimmune Polyendokrinopathie (AIRE, FOXP3)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Autosomal dominante Adipositas (MC4R)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Autosomal dominante polyzystische Nierenerkrankung (PKD1, PKD2)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Autosomal dominante tubulointerstitielle Nierenerkrankung (ADTKD) (HNF1B, MUC1, REN, UMOD)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Autosomal dominante zerebelläre Ataxie mit Schwerhörigkeit und Narkolepsie (DNMT1)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Autosomal dominanter Protein C-Mangel (PROC)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung
Autosomal dominanter Protein S-Mangel (PROS1)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Autosomal dominantes Robinow-Syndrom 1 (WNT5A)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung
Autosomal rezessive polyzystische Nieren- und Lebererkrankung (PKHD1)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Autosomal rezessive Schwerhörigkeit (ATP2B2)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung
Autosomal rezessive spastische Paralyse (GATA2)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung
Autosomal rezessiver Protein C-Mangel (PROC)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung
Autosomal rezessiver Protein S-Mangel (PROS1)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Axenfeld-Rieger-Anomalie (FOXE1)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung
Bamforth-Lazarus-Syndrom (FOXE1)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Bardet-Biedl-Syndrom (ARL6, BBS1, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, BBS10, BBS12, CCDC28B, CEP290, LZTFL1, MKKS, MKS1, SDCCAG8, TMEM67, TRIM32, TTC8, WDPCP)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Bartter-Syndrom (BSND, CASR, CLCNKA, CLCNKB, KCNJ1, SLC12A1)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Basedow-Krankheit (GC)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Benigne Hyperproreninämie (REN)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Bernard-Soulier-Syndrom (GP1BA, GP1BB, GP9)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Blomstrand-Chondrodysplasie (PTH1R)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
BNAR-Syndrom (FREM1)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Branchio-okulo-faziales Syndrom (TFAP2A)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Branchio-oto-renale Dysplasie (EYA1, SIX2, SIX5)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Branchiotesisches Syndrom (EYA1, SIX1)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Bronchiektasien mit und ohne erhöhtem Chlorid im Schweiß (SCNN1A, SCNN1B, SCNN1G)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Brunner-Syndrom (MAOA)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
C3-Glomerulonephritis (ADAMTS13, C1QA, C1QB, C1QC, C3, CD46, CFB, CFD, CFH, CFHR1, CFHR2, CFHR3, CFHR4, CFHR5, CFI, CLU, PIGA, THBD)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Caroli-Erkrankung (PKHD1)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
CFHR5-Nephropathie (CFHR5)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Charcot-Marie-Tooth-Hoffmann-Krankheit (INF2, PRPS1)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
CHARGE-Syndrom (CHD7, SEMA3E)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Choreoathetose mit Hypothyreose und neonatalem Atemnotsyndrom (NKX2-1)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Chylomikronämie (APOA5, APOC2, APOE, GPIHBP1, LPL)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
CINCA-Syndrom (NLRP3)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Citrullinämie (ASS1, SLC25A13)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
COACH-Syndrom (CC2D2A, RPGRIP1L, TMEM67)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung
Coenzym Q10-Mangel (COQ2, COQ6, COQ8A, COQ9, PDSS1,	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung
Conn-Syndrom (CACNA1D, CACNA1H, CTNNB1, KCNJ5)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Coumarin-Resistenz (VKORC1, CYP2A6, CYP2C9, CYP4F2)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
CR1-Mangel (CR1)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Crigler-Najjar-Syndrom (UGT1A)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Crouzon-Syndrom (FGFR3)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Cystinose (CTNS)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Cystinurie (SLC3A1, SLC7A9)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
DEND-Syndrom (KCNJ11)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Dense Deposit Disease (ADAMTS13, C1QA, C1QB, C1QC, C3, CD46, CFB, CFD, CFH, CFHR1, CFHR2, CFHR3, CFHR4, CFHR5, CFI, CLU)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Denys-Drash-Syndrom (WT1)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Diabetes mellitus mit Insulinresistenz und Acanthosis nigricans (INSR)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Diabetische Nephropathie (ACE, AGT, AKR1B1)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Diabetische Retinopathie (PON1, VEGFA)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Dicarboxyl-Aminoazidurie (SLC1A1)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Dihydroxyadenin-Urolithiasis (APRT)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Dilatative Kardiomyopathie 1A (LMNA)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Donnai-Barrow-Syndrom (LRP2)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Dubin-Johnson-Syndrom (ABCC2)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Dyschondrosteosis Leri-Weill (SHOX)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Dysfibrinogenämie (FGA, FGB, FGG)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
EAST-Syndrom (KCNJ10)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Ehlers-Danlos-Syndrom bei Tenascin-X-Mangel (TNXB)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Eiken-Syndrom (PTH1R)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Emberger-Syndrom (GATA2)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Eosinophiler Peroxidase-Mangel (EPX)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Epidermolysis bullosa (ITGB4)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Epigenetische Dyslipidämie (ABCG1, CPT1A, SREBF1, TNNT1)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Epstein-Syndrom (MYH9)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Erbliche Anfälligkeit für akute myeloische Leukämie (GATA2)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Erbliche Anfälligkeit für myelodysplastisches Syndrom (GATA2)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Erbliche Diabetesneigung (IRS1, MAPK8IP1, PDX1, SH2B1, TBC1D1)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Erbliche Pankreaserkrankungen (NEK8, NPHP3, PRSS1, SPINK1)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Erkrankungen der glomerulären Basalmembran (PXDN)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Erwachsenentyp der Laktoseintoleranz (LCT, MCM6)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Erythrocyten-Lactat-Transporter-Mangel (SLC16A1)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Faktor XII-Mangel (F12)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Faktor XIII A-Mangel (F13A1)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Faktor XIII B-Mangel (F13B)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Familiäre Erythrozytose 2 (VHL)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Familiäre Schwangerschaftshyperthyreose (TSHR)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)



Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Familiäre und sporadische Hypophysenadenome (CDH23)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Familiäres kälteinduziertes autoinflammatorisches Syndrom 1 (NLRP3)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Familiäres Mittelmeerfieber (MEFV, NOD2, SAA1, TNFRSF1A)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Fanconi-Bickel-Syndrom (SLC2A2)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Fanconi-Syndrom (EHHADH, HNF4A, SLC34A1)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
FGF23-induzierte hypophosphatämische Rachitis (DMP1, ENPP1, FGF23, PHEX)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Fibrodysplasia ossificans progressiva (ACVR1)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Fibronectin-Glomerulopathie (FN1)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Fischaugen-Erkrankung (LCAT)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Fokal segmentale Glomerulosklerose (FSGS) (ACTN4, ALG13, APOL1, ARHGAP24, CD2AP, CLU,	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Fraser-Syndrom (FRAS1, FREM2, GRIP1)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Fraser-Syndrom (WT1)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Frühzeitig einsetzende Adipositas (NR0B2, POMC)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Fruktose-1,6-Bisphosphatase-Mangel (FBP1)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Fruktoseintoleranz (ALDOB)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Fruktosurie (KHK)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Galactosämie (GALT)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Generalisierte arterielle Verkalkung bei Kleinkindern (ABCC6, ENPP1)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Generalisierte Lipodystrophie (AGPAT2, BSCL2)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Generalisierte TRH-Resistenz (TRHR)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Genetisch bedingte Hyperbilirubinämie (SLCO1B1, SLCO1B3, UGT1A)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Genetischer BMI-Faktor 14 (FTO)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Gestationsdiabetes (TRPM6)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Gestörte Regulatoren des Lipid- und Kohlenhydratstoffwechsels (GCKR, GPD1, MLXIPL, TRIB1)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Gestörte Steroidsynthese aufgrund eines POR-Mangels (POR)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Gilbert-Syndrom (UGT1A)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Gillessen-Kaesbach-Nishimura-Syndrom (ALG9)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Gitelman-Syndrom (SLC12A3)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Glanzmann-Thrombasthenie (ITGA2B, ITGB3)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Glomerulozystische Nierenerkrankung mit Hyperurikämie und Isostenurie (HNF1B, UMOD)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Glucose-Galactose-Malabsorption (SLC5A1)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Glukokortikoid-getriggert Hypertonus (NR3C1)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Glukokortikoid-Resistenz (NR3C1)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Glycogenspeicherkrankheit 1 (G6PC, SLC37A4)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Glycoprotein 1a-Mangel (ITGA2)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Goodpasture-Syndrom (COL4A3, COL4A5)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
HADH-Mangel (HADH)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Hajdu-Cheney-Syndrom (NOTCH2)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Hämochromatose (BMP2, FTH1, HAMP, HFE, HFE2, SLC40A1, TFR2)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Hämolytisch Urämisches Syndrom (ADAMTS13, C3, C4BPA, CD46, CFB, CFH, CFHR1, CFHR2, CFHR3, CFHR4, CFHR5, CFI, CLU, PIGA, THBD)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
HANAC-Syndrom (COL4A1, COL4A2)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Hartnup-Erkrankung (SLC6A19)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
HDR-Syndrom (GATA3)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Hennekam-Syndrom (CCBE1)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Hepatischer CPT-Mangel Typ 1A (CPT1A)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Hepatorenale Tyrosinämie (FAH)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Hereditäre benigne Chorea (NKX2-1)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Hereditäre distale Motoneuronen-Neuropathie Typ 5A (BSCL2)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Hereditäre Leiomyomatose mit Nierenzellkarzinom (COL4A6, FH)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Hereditäre Myokymie Typ 1 (KCNA1)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Hereditäre sensorisch-autonome Neuropathie Typ 2A (WNK1)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Hereditäre sensorische Neuropathie Typ 1E (DNMT1)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Hereditäres Angioödem (SERPING1, F12)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Hereditäres Glaukom (OPA1)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Hereditäres Lymphödem (FLT4, FOXC2, GJC2, KIF11)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Hirnmalformation mit Urogenitaldefekten (NFIA)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Histamin-Intoleranz (AOC1, HNMT, MAOA, MAOB)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
HIV-Resistenz (CCR5, CXCR1)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Homozysteinurie und megaloblastäre Anämie (MTR, MTRR)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Humorale paraneoplastische Hypercalciämie (PTHLH)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Hyper-IgM-Syndrom (AICDA, CD40, CD40LG, UNG)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Hyperaldosteronismus (CACNA1D, CACNA1H, CYP11B1, CYP11B2, KCNJ5)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz- Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Hyperalphalipoproteinämie (APOC3, CETP)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz- Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Hypercalciämie (CASR, CYP24A1)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz- Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Hypercholesterinämie (APOB, LDLR, LDLRAP1, PCSK9)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz- Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Hyperglycinurie (SLC36A2, SLC6A19, SLC6A20)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz- Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Hyperinsulinämische Hypoglycämie (ABCC8, GCK, GLUD1, HADH, HNF1A, HNF4A, INSR, KCNJ11,	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz- Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Hyperkatabole Hypoproteinämie (B2M)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz- Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Hyperlipämie (APOA1, APOA4, APOA5, APOC3, APOE, ATF6, C5AR2, CETP, CREB3L3, GALNT2, GCKR,	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz- Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Hyperornithinämie- Hyperammonämie- Homocitrullinurie-Syndrom (SLC25A15)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz- Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Hyperoxalurie (AGXT, GRHPR, HOGA1)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz- Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Hyperparathyreoidismus (CASR, CDC73, GCM2)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Hyperphosphatämische familiäre Tumorcalcinose (FGF23, GALNT3, KL)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Hypertriglyceridämie (ANGPTL4, APOA5, APOE, GPD1, GPIHBP1, LIPC, LIPE, LMF1, LPL)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Hyperurikämie (ABCG2, REN, UMOD)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Hypoaldosteronismus (CYP11B2)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Hypoalphalipoproteinämie (ABCA1, APOA1)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Hypobetalipoproteinämie (ANGPTL3, APOB)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Hypogonadotropischer Hypogonadismus mit oder ohne Anosmie (FGF8)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Hypoinsulinämische Hypoglycämie (AKT2)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Hypokaliämische periodische Paralyse 1 (CACNA1S)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)



Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Hypomagnesiämie (CLDN16, CLDN19, CNNM2, EGF, EGFR, FXD2, TRPM6, TRPM7)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Hypomethylierungs-Syndrom (DNMT1, DNMT3A, DNMT3B, KHDC3L, MECP2, NLRP2, NLRP7, ZFP57)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Hypomyelinisierte Leukodystrophy 2 (GJC2)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Hypoparathyreoidismus (CASR, GCM2, PTH)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Hypophosphatämische Rachitis mit Hyperparathyroidismus (KL)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Hypophosphatämische Rachitis vom Fanconi-Typ (CLCN5, OCRL, SLC34A1)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Hypophosphatasie (ALPL)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
IgA-Nephropathie (CFHR1, CFHR3, CFHR5, SPRY2)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Imerslund-Grasbeck-Syndrom (AMN, CUBN)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Iminoglycinurie (SLC36A2, SLC6A19, SLC6A20)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Immundefekt (GATA2, STAT1)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Infantile Sialinsäurespeicherkrankheit (SLC17A5)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Infantiles kapilläres Hämangiom (FLT4)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Inklusionskörpermyopathie 2 (GNE)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Insulinresistenz (CIDEA, ENPP1, IRS1, IRS2, PPARG)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Ivemark-Syndrom (NEK8, NPHP3)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
IVIC-Syndrom (SALL4)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Joubert-Syndrom (AHI1, CC2D2A, RPGRIP1L, SUFU, TMEM67, TTC21B)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Juvenile myelomonozytäre Leukämie (NF1)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Kabuki-Syndrom (KDM6A, KMT2D)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Karzinom der Nebenschilddrüse (CDC73)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Kelley-Seegmiller-Syndrom (HPRT1)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Kenny-Caffey-Syndrom (TBCE)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Knobloch-Syndrom 1 (COL18A1)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Kombinierter Hypophysenhormon-Mangel (HESX1, LHX3, LHX4, POU1F1, PROP1)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Kombinierter Mangel an Vitamin-K-abhängigen Koagulationsfaktoren (GGCX)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Komplement C1q-Mangel (C1QA, C1QB, C1QC)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Komplement C1r/C1s-Mangel (C1R)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Komplement C1s-Mangel (C1S)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Komplement C2-Mangel (C2)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Komplement C3-Mangel (C3)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Komplement C4-Mangel (C4A, C4B, SERPING1)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Komplement C5-Mangel (C5)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Komplement C6-Mangel (C6)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Komplement C7-Mangel (C7)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Komplement C8-Mangel (C8A, C8B)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Komplement C9-Mangel (C9)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Komplementfaktor D-Mangel (CFD)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Komplementfaktor I-Mangel (CFI)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Komplementfaktor-Propertidin-Mangel (CFP)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Kongenitale adrenale Hyperplasie bei 17-alpha-Hydroxylase-Mangel (CYP17A1)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Kongenitale Glykosilierungsstörung (ALG9, PMM2)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Kongenitale Herzfehlbildungen (NKX2-5)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Kongenitale Hypothyreose ohne Struma (NKX2-5, PAX8, THRA, TSHB, TSHR)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Kongenitale Kontraktur-Arachnodaktylie (FBN2)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Kongenitale Schmerzunempfindlichkeit mit Anhidrose (NTRK1)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Kongenitaler hypogonadotroper Hypogonadismus ohne Anosmie 5 (CHD7)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Kowarski-Syndrom (GH1)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
L-Ferritin-Mangel (FTL)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Lactasemangel (LCT)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Lakrimo-aurikulo-dento-digitales Syndrom (FGF10)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Langer-Mesomelie (SHOX)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Laron-Syndrom (GHR)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Lebersche kongenitale Amaurose (AIPL1, CEP290, CRB1, CRX, GDF6, GUCY2D, IMPDH1, KCNJ13, LCA5, LRAT, NMNAT1, PRPH2, RD3, RDH12, RPE65, RPGRIP1, SPATA7, TULP1)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Legius-Syndrom (SPRED1)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Leprechaunismus (INSR)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Lesch-Nyhan-Syndrom (HPRT1)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Liddle-Syndrom (NEDD4L, NR3C2, OXSR1, SCNN1B, SCNN1G, STK39)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Lipoprotein-Glomerulopathie (APOE)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Lippen-Kiefer-Gaumenspalte 11 (BMP4)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Long-QT-Syndrom (KCNH2, KCNJ5, KCNQ1)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Lowe-Syndrom (OCRL)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Lupus erythematodes Nephritis (C1QA, C1QB, C1QC, CFHR1, CFHR3)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Lysinurische Proteinintoleranz (SLC7A7)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Makuladegeneration (APOE, ARMS2, C2, C3, CFH, CFHR1, CFHR3, FBN2)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Malformationen der Rechts-Links-Achse (LEFTY2)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Malouf-Syndrom (LMNA)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Mangel an lysosomaler saurer Lipase (LIPA)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Mannose-Bindungsprotein-Mangel (MBL2)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Marles-Syndrom (FREM1)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Masern-Infektanfälligkeit (CD46)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
McCune-Albright-Syndrom (GNAS)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Meckel-Syndrom (CC2D2A, RPGRIP1L, TMEM67)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Mediterrane Makrothrombozytopenie (ABCG5, ABCG8)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Medulläre Nierenzysten (MUC1, UMOD)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Meerblaue Histiozyten-Erkrankung (APOE)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
MELAS-Syndrom (EHHADH)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)



Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Membranoproliferative Glomerulonephritis (MPGN) (ADAMTS13, C1QA, C1QB, C1QC, C3, CD46, CFB, CFD, CFH, CFHR1, CFHR2, CFHR3, CFHR4, CFHR5, CFI, CLU, PIGA, THBD)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Membranöse Glomerulonephritis (HLA-DQA1)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Meningokokken-Infektanfälligkeit (C3, C5, C7, C8A, C8B, C9, CD46, CFB, CFD, CFH, CFP)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Mesangioproliferative Glomerulonephritis (CXCR1)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Methioninadenosyltransferase-Mangel (MAT1A)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Methylmalonazidurie (MUT, MMACHC, MMADHC)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Mevalonsäure-Azidurie (MVK)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Mitchell-Riley-Syndrom (RFX6)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
MODY Diabetes (ABCC8, BLK, CEL, GCK, HNF1A, HNF1B, HNF4A, INS, KCNJ11, KLF11, NEUROD1, PAX4, PDX1)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Monocarboxylate-Transporter 1 Mangel (SLC16A1)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Morbus Dent (CLCN5, OCRL)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Morbus Fabry (GLA)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Morbus Wilson (ATP7B)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Mowat-Wilson-Syndrom (ZEB2)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Muckle-Wells-Syndrom (NLRP3)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Muenke-Syndrom (FGFR3)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Murk-Jansen metaphyseale Chondrodysplasie (PTH1R)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
MYH9 assoziierte Erkrankungen (MYH9)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Myoclonus-Nephropathie-Syndrom (SCARB2)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Nagel-Patella-Syndrom (LMX1B)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Neigung zu autoimmunbedingten Schilddrüsenerkrankungen 3 (TG, ZFAT)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Neigung zu Fettleibigkeit (ADRB2, ADRB3, CARTPT, ENPP1, GHRL, PPARGC1B, SDC3, UCP1)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Neigung zu nächtlichem Asthma (ADRB2)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Neigung zu zystischen Nierenfehlbildung (BICC1)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Neigung zur thyreotoxischen periodischen Paralyse 1 (CACNA1S)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Nemaline-Myopathie 5 (TNNT1)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Neonatale Enzephalopathie mit Mikrozephalie (MECP2)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Neonataler Diabetes mellitus (GCK, GLIS3, HYMAI, INS, PLAGL1, ZFP57)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Nephrolithiasis-Diarrhoe-Syndrom (SLC26A6)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Nephronophthise (CEP290, DCDC2, GLIS2, INVS, IQCB1, NEK8, NPHP1, NPHP3, NPHP4, RPGRIP1L, SDCCAG8, TMEM67, TTC21B, WDR19)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Nephropathie mit prätibialer Epidermolysis bullosa und Schwerhörigkeit (CD151)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Nephrotisches Syndrom (LAMB2, NPHS1, NPHS2, PLCE1, PTPRO, WT1)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Neurofibromatose (NF1)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Nicht-autoimmunbedingte Hyperthyreose (TSHR)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Nicht-insulinabhängiger Diabetes mellitus 1 (CAPN10)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Nicht-papilläres Nierenzellkarzinom (DIRC2, FLCN, HNF1A, HNF1B, OGG1, RNF139, VHL)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Nierenamyloidose (APOA1, B2M, CST3, FGA, LYZ)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Nierenzysten und Diabetes (RCAD) (HNF1B)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Nonaka-Myopathie (GNE)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Noonan-Syndrom 6 (TRHR)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Norum-Krankheit (LCAT)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Nüchternblutzucker beeinflussende Genloci (G6PC2, GCKR)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Ornithin-Aminotransferase-Mangel (OAT)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Ornithin-Carbamoyltransferase-Mangel (OTC)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Osteoglophone Dysplasie (FGFR1)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Osteopathia striata mit kranialer Sklerose (AMER1)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Osteopetrose (CA2, LRP5)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Osteoporose (CASR, LRP5, VDR)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Ovalozytose (SLC4A1)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
PAI-Transkriptionsmodulator (SERPINE1)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Pankreopriver Diabetes mellitus (GATA6, PDX1, PTF1A, RFX6)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Papillorenales Syndrom (PAX2)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Parodontales Ehlers-Danlos-Syndrom (C1R, C1S)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Paroxysmale nächtliche Hämoglobinurie (PIGA)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Partielle Lipodystrophie (CIDEC, LMNA, PLIN1, PPARG)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Pendred-Syndrom (SLC26A4)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Phäochromozytom (GDNF, KIF1B, MAX, RET, SDHB, SDHD, TMEM127, VHL)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Phosphoribosylpyrophosphat-Synthetase-Überaktivität (PRPS1)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Plasminogen-Aktivator-Inhibitor-Mangel (SERPINE1)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Polyzystische Lebererkrankung (LRP5, PRKCSH, SEC63)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Polyzystische Nierenerkrankung mit hyperinsulinämischer Hypoglycämie (PMM2)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Porencephalie (COL4A1, COL4A2)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Prädisposition zur Urolithiasis (ALPL, CASR, SLC26A1, TRPV5, ZNF365)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Primäre ziliäre Dyskinesie 3 mit oder ohne Situs inversus (DNAH5)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Progressive knöcherner Heteroplasie (GNAS)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Protein Z-Mangel (SERPINA10, PROZ)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Pseudohypoaldosteronismus (CUL3, KLHL3, NR3C2, SCNN1A, SCNN1B, SCNN1G, WNK1, WNK4)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Pseudohypoparathyreoidismus (GNAS, STX16)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Pseudoxanthoma elasticum-ähnliche Erkrankung mit komplexem Gerinnungsfaktorenmangel (GGCX)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Pulmonale alveoläre Mikrolithiasis (SLC34A2)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Rabson-Mendenhall-Syndrom (INSR)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Raine-Syndrom (FAM20C)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Rekurrente Blasenmole (KHDC3L, NLRP7)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Renal-hepatisch-pankreatische Dysplasie (NPHP3)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Renale Dysplasie mit Hypopituitarismus und Diabetes (HNF1A)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Renale Glucosurie (SLC5A2)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Renale Hypodysplasie/Aplasie (FGF20, PAX2, RET, UPK3A)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Renale Hypourikämie (SLC2A9, SLC22A12)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)



Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Renale tubuläre Azidose (ATP6V0A4, ATP6V1B1, CA2, SLC4A1, SLC4A4, VIPAS39, VPS33B)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz- Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Renaler Diabetes insipidus (AQP2, AVPR2)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz- Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Renotubuläre Dysgenese (ACE, AGT, AGTR1, REN)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz- Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Resistenz gegenüber Trypanosoma brucei (APOL1)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz- Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Rett-Syndrom (MECP2)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz- Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Salla-Erkrankung (SLC17A5)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz- Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Salzsensitiver essentieller Hypertonus (CYP3A5)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz- Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Schilddrüsenhormonresistenz (SECISBP2, THRA, THRB)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz- Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Schilddrüsenkarzinome (FOXE1, HABP2, HRAS, MINPP1, NKX2-1, NRAS, NTRK1, RET, TSHR)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz- Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Schimke-Dysplasie (SMARCAL1)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz- Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Schlechtes Ansprechen auf Eculizumab (C5)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Schwangerschaftsexazerbierter Hypertonus (NR3C2)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Schwere Fettsucht (PPARG, SIM1)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Schwere Fettsucht mit Typ 2 Diabetes (UCP3)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Schwerhörigkeit, nicht-syndromale sensorineurale, X-chromosomale, Typ DFN (PRPS1)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Senior-Loken-Syndrom (CEP290, IQCB1, NPHP1, NPHP3, NPHP4, SDCCAG8, TRAF3IP1, WDR19)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
SERKAL-Syndrom (WNT4)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Short-QT-Syndrom (KCNH2, KCNJ2, KCNQ1)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Sialurie (GNE)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Sitosterolämia (ABCG5, ABCG8)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Smith-Lemli-Opitz-Syndrom (DHCR7)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Somatisches Nephroblastom (GPC3, WT1)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Spastische Paraplegie 17 mit Amyotrophie der Hände und Füße (BSCL2)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Spätmanifeste Adipositas (AGRP)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Statin-Intoleranz (SLCO1B1)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Störungen der mRNA-Editierfunktion (APOBEC3B, APOBEC3G, APOBEC3H)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Störungen der renalen Phosphattransporter (SLC9A3R1, SLC20A2, SLC34A1, SLC34A3)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Syndrom der dünnen Basalmembran (COL4A3, COL4A4, COL4A5)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Syndrom der Intelligenzminderung mit stark verzögerter Sprachentwicklung und milden Dysmorphien (FOXP1)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Syndrom der multiplen Synostosen 3 (FGF9)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Syndrom der zentromeren Instabilität mit Immundefizienz und Gesichtsfehlbildungen (DNMT3B)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Syndromische Microphthalmie 6 (BMP4)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Tangier-Erkrankung (ABCA1)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Tatton-Brown-Rahman-Syndrom (DNMT3A)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Thanatophore Dysplasie (FGFR3)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Thrombophilie durch Heparin-Cofaktor 2-Mangel (SERPIND1)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Thrombotisch Thrombozytopenische Purpura (ADAMTS13)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Thrombozytäres Blutungsübel Typ 9 (ITGA2)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Thyroiddysmorphogenese (DUOX2, DUOX2, IYD, SLC5A5, TG, TPO)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Townes-Brocks-Syndrom (SALL1)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Tränen- und Speicheldrüsenaplasie (FGF10)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Triglyceridspeicherkrankheit (ABHD5, PNPLA2)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Trigonocephalie 2 (FREM1)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Urofaziales Syndrom (HPSE2)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Usher-Syndrom (CDH23, PCDH15)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Veranlagung für entzündliche Darmerkrankungen (SEL1L, ABCB1)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Vererbte Magersucht (AGRP)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Verminderte Cholesterinsenkung durch Statine (HMGCR, KIF6)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Vermindertes Ansprechen auf beta-2-Mimetika (ADRB2)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Vesicoureteraler Reflux (ROBO2, SOX17, TNXB)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Vitamin D-abhängige Rachitis (RXRA, VDR)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Vitamin D-hydroxylasemangelbedingte Rachitis (CYP2R1, CYP27B1)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Von Hippel-Lindau-Syndrom (VHL)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Wachstumshormon-Mangel (BTK, GH1, GHRH, GHRHR, GHSR)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Wachstumshormon-Überempfindlichkeit (GHR)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Wachstumshormon-Unempfindlichkeit (IGF1, IGF1R, IGFALS, SH2B1, STAT5B)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
WAGR-Syndrom (PAX6, WT1)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Watson-Syndrom (NF1)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Weitwinkelglaukom 1 (ASB10, MYOC, NTF4, OPTN, WDR36)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Weitwinkelglaukom 3 (CYP1B1, LTBP2)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Williams-Beuren-Syndrom (ELN)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Wiskott-Aldrich-Syndrom (WAS)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Wolcott-Rallison-Syndrom (EIF2AK3)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Wolfram-Syndrom (CISD2, WFS1)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Wolman-Erkrankung (LIPA)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
X-chromosomale syndromale mentale Retardierung 13 (MECP2)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
X-chromosomale Veranlagung für Autismus (MECP2)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
X-chromosomaler familiärer Kleinwuchs (SHOX)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Y-chromosomaler familiärer Kleinwuchs (SHOX)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Zahnbildungsstörungen (PTH1R)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Zentraler Diabetes insipidus (AVP)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Zerebrale Mikroangiopathie mit Blutung (COL4A1, COL4A2)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Zerebroarterielle Amyloidose (APP, CST3, ITM2B)	Genomische DNA	NGS: Hochdurchsatz-Sequenzierung (Illumina-MiSeq-Plattform, TruSight One Panel)
Agammaglobulinämie, x-chromosomal (BTK)	Genomische DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P210)
Alport-Syndrom (COL4A3, COL4A4, COL4A5)	Genomische DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P191, P192, P439, P444)
Alzheimer-Erkrankung (APP)	Genomische DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P170)
Aniridie-Wilms-Tumor-Syndrom (PAX6, WT1)	Genomische DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P118, P219)
Antenatales Barter-Syndrom Typ 2 (KCNJ1)	Genomische DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P200 mit in-house MLPA-Sonden)
Apolipoprotein-Mangel (APOC2)	Genomische DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P200 mit in-house MLPA-Sonden)
Autosomal dominante Hypercholesterinämie 1 (LDLR)	Genomische DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P062)
Autosomal dominante polyzystische Nieren-erkrankung (PKD1, PKD2)	Genomische DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P351, P352)
Branchio-oto-renale Dysplasie 1 (EYA1)	Genomische DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P153)



Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13133-01-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
C3-Glomerulonephritis (CD46, CFH, CFHR1, CFHR2, CFHR3, CFI)	Genomische DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P236, P296)
Caroli-Erkrankung (PKHD1)	Genomische DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P341, P342)
Chylomikronämie (APOC2, LPL)	Genomische DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P200 mit in-house MLPA-Sonden, P218)
Cystinose (CTNS)	Genomische DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P200 mit in-house MLPA-Sonden)
Cystinurie (SLC3A1, SLC7A9)	Genomische DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P426)
Dense Deposit Disease (CD46, CFH, CFHR1, CFHR2, CFHR3, CFI)	Genomische DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P236, P296)
Denys-Drash-Syndrom (WT1)	Genomische DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P118)
Dyschondrosteosis Léri-Weill (SHOX)	Genomische DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P018)
Epstein-Syndrom (MYH9)	Genomische DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P432)
Erbliche Pankreaserkrankungen (PRSS1, SPINK1)	Genomische DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P242)
Faktor XII-Mangel (F12)	Genomische DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P243)
Familiäre hypocalciurische Hypercalciämie Typ 1 (CASR)	Genomische DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P177)
Familiäre hypocalciurische Hypercalciämie Typ 3 (AP2S1)	Genomische DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P200 mit in-house MLPA-Sonden)
Familiäre partielle Lipodystrophie Typ 3 (PPARG)	Genomische DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P224)
Familiäres Mittelmeerfieber (MEFV)	Genomische DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P094)
Frasier-Syndrom (WT1)	Genomische DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P118)
Fruktoseintoleranz (ALDOB)	Genomische DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P255)
Gitelman-Syndrom (SLC12A3)	Genomische DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P136)
Hämochromatose (HAMP, HFE, HFE2, SLC40A1, TFR2)	Genomische DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P347)
Hämolytisch Urämisches Syndrom (CD46, CFH, CFHR1, CFHR2, CFHR3, CFI)	Genomische DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P236, P296)
HDR-Syndrom (GATA3)	Genomische DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P234)

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Hereditäre Leiomyomatose mit Nierenzellkarzinom (FH)	Genomische DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P198)
Hereditäres Angioödem (SERPING1, F12)	Genomische DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P243)
Hyperaldosteronismus Typ 1 (CYP11B1, CYP11B2)	Genomische DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P200 mit in-house MLPA-Sonden)
Hyperinsulinämische Hypoglycämie (ABCC8, HNF1A, HNF4A)	Genomische DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P117, P241)
Hyperoxalurie (AGXT, GRHPR)	Genomische DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P305)
Hyperparathyreoidismus (AP2S1, CASR, CDC73)	Genomische DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P177, P200 mit in-house MLPA-Sonden, P466)
Hypoaldosteronismus (CYP11B2)	Genomische DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P200 mit in-house MLPA-Sonden)
Hypomagnesiämie (CLDN16)	Genomische DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P200 mit in-house MLPA-Sonden)
Hypoparathyreoidismus (AP2S1, CASR)	Genomische DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P177, P200 mit in-house MLPA-Sonden, P234)
Hypophosphatasie (ALPL)	Genomische DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P200 mit in-house MLPA-Sonden)
Karzinom der Nebenschilddrüse (CDC73)	Genomische DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P466)
Kelley-Seegmiller-Syndrom (HPRT)	Genomische DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P447)
Klassisches Bartter-Syndrom (CLCNKB)	Genomische DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P266)
Langer-Mesomelie (SHOX)	Genomische DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P018)
Lesch-Nyhan-Syndrom (HPRT1)	Genomische DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P447)
Lysinurische Proteinintoleranz (SLC7A7)	Genomische DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P426)
Malouf-Syndrom (LMNA)	Genomische DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P048)
Membranoproliferative Glomerulonephritis (MPGN) (CD46, CFH, CFHR1, CFHR2, CFHR3, CFI)	Genomische DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P236, P296)

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
MODY-Diabetes (ABCC8, APPL1, CEL, GCK, HNF1A, HNF1B, HNF4A, INS, KCNJ11, KLF11, NEUROD1, PAX4, PDX1)	Genomische DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit ME033, P117, P170, P241, P357)
Morbus Fabry (GLA)	Genomische DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P159)
MYH9-assoziierte Erkrankungen (MYH9)	Genomische DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P432)
Nagel-Patella-Syndrom (LMX1B)	Genomische DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P289)
Nephronophthise 1 (NPHP1)	Genomische DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P387)
Nierenzysten und Diabetes (RCAD) (HNF1B)	Genomische DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P241, P357)
Ornithincarbamoyltransferase-Mangel (OTC)	Genomische DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P079)
Osteoglophone Dysplasie (FGFR1)	Genomische DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P133)
Polyzystische Nierenerkrankung 4 (PKHD1)	Genomische DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P341, P342)
Protein C-Mangel (PROC)	Genomische DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P265)
Protein S-Mangel (PROS1)	Genomische DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P112)
Pseudohypoparathyreoidismus (GNAS, STX16)	Genomische DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit ME031)
Renale Dysplasie mit Hypopituitarismus und Diabetes (HNF1A)	Genomische DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P241)
Renale Hypodysplasie/Aplasie (RET)	Genomische DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P169)
Renaler Diabetes insipidus (AVPR2)	Genomische DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P200 mit in-house MLPA-Sonden)
Syndrom der dünnen Basalmembran (COL4A3, COL4A4, COL4A5)	Genomische DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P191, P192, P439, P444)
Transienter neonataler Diabetes mellitus (KCNJ11, ZFP57)	Genomische DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit ME033)
Venöse thromboembolische Erkrankungen (SERPINC1)	Genomische DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P227)
von Hippel-Lindau-Syndrom (VHL)	Genomische DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P016)

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13133-01-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Wachstumshormon-Mangel (GH1)	Genomische DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P216)
Wachstumshormon-Überempfindlichkeit (GHR)	Genomische DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P262)
Wachstumshormon-Unempfindlichkeit (IGF1, IGF1R, IGFALS, STAT5B),	Genomische DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P217, P262)
WAGR-Syndrom (PAX6, WT1)	Genomische DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P118, P219)
Weitwinkelglaukom 3A (CYP1B1)	Genomische DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P200 mit in-house MLPA-Sonden)
Williams-Beuren-Syndrom (ELN)	Genomische DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P029)
Wolfram-Syndrom 1 (WFS1)	Genomische DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P163)
X-chromosomal dominante hypophosphatämische Rachitis (PHEX)	Genomische DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P223)
Zentraler Diabetes insipidus (AVP)	Genomische DNA	MLPA (MRC-Holland, Kit P200 mit in-house MLPA-Sonden)