

# Deutsche Akkreditierungsstelle GmbH

## Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-21356-01-00 nach DIN EN ISO 15189:2014

**Gültig ab: 21.10.2019**

Ausstellungsdatum: 21.10.2019

Urkundeninhaber:

**MVZ Martinsried GmbH**

**Zentrum für Humangenetik und Laboratoriumsdiagnostik (MVZ)**

**Dr. Klein, Dr. Rost und Kollegen**

**Lochhamer Str. 29, 82152 Martinsried**

**Untersuchungen im Bereich:**

Medizinische Laboratoriumsdiagnostik

**Untersuchungsgebiete:**

Klinische Chemie

Immunologie

Humangenetik (Molekulare Humangenetik, Zytogenetik)

Mikrobiologie

Virologie

Transfusionsmedizin

Innerhalb der mit \* gekennzeichneten Untersuchungsbereiche ist dem Laboratorium, ohne dass es einer vorherigen Information und Zustimmung der Deutschen Akkreditierungsstelle GmbH bedarf, die freie Auswahl von genormten oder ihnen gleichzusetzenden Untersuchungsverfahren gestattet.

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: Klinische Chemie

### Untersuchungsart:

#### Durchflusszytometrie (Partikeleigenschaftsbestimmungen)\*

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Kleines Blutbild	EDTA-Blut	Partikelzählung, Partikelgrößenbestimmung, Bestimmung zytochemisch- zytometrischer Merkmale
Großes Blutbild	EDTA-Blut	Partikelzählung, Partikelgrößenbestimmung, Bestimmung zytochemisch- zytometrischer Merkmale
Retikulozyten	EDTA-Blut	Bestimmung zytochemisch- zytometrischer Merkmale

### Untersuchungsart:

#### Elektrophorese\*

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Monoklonale Gammopathie	Serum	Kapillarelektrophorese
Serumeiweiß	Serum	Kapillarelektrophorese

### Untersuchungsart:

#### Elektrochemische Untersuchungen\*

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Chlorid	Serum, Plasma	ISE
Kalium	Serum, Plasma	ISE
Natrium	Serum, Plasma	ISE

### Untersuchungsart:

#### Koagulometrie\*

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Antithrombin III	Citratplasma	optische Detektionsverfahren
D-Dimer	Citratplasma	optische Detektionsverfahren
Fibrinogen	Citratplasma	optische Detektionsverfahren
INR	Citratplasma	optische Detektionsverfahren
Partielle Thromboplastinzeit	Citratplasma	optische Detektionsverfahren
Thromboplastinzeit	Citratplasma	optische Detektionsverfahren

**Untersuchungsart:  
Ligandenassays\***

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
AFP	Fruchtwasser	Immunometrie (CLIA)
AFP	Serum, Plasma	ECLIA
Beta-HCG	Serum, Plasma	ECLIA
CA 125	Serum, Plasma	ECLIA
CA 15-3	Serum, Plasma	ECLIA
CA 19-9	Serum, Plasma	ECLIA
CEA	Serum, Plasma	ECLIA
Cortisol	Serum, Plasma	ECLIA
DHEA-S	Serum, Plasma	ECLIA
Folsäure	Serum, Plasma	ECLIA
Freies Beta-HCG	Serum	Immunometrie (CLIA)
FSH	Serum, Plasma	ECLIA
FT3	Serum, Plasma	ECLIA
FT4	Serum, Plasma	ECLIA
LH	Serum, Plasma	ECLIA
Östradiol	Serum, Plasma	ECLIA
PAPP-A	Serum	Immunometrie (CLIA)
Progesteron	Serum, Plasma	ECLIA
Prolaktin	Serum, Plasma	ECLIA
PSA	Serum, Plasma	ECLIA
SHBG	Serum, Plasma	ECLIA
Testosteron	Serum, Plasma	ECLIA
Troponin T	Serum, Plasma	ECLIA
TSH	Serum, Plasma	ECLIA
Vitamin B12	Serum, Plasma	ECLIA
Vitamin D	Serum, Plasma	ECLIA

**Untersuchungsart:  
Mikroskopie\***

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
atypische Lymphozten	Vollblut	Hellfeldmikroskopie nach Anfärbung mittels Farbstoffen
Basophile Granulozyten	Vollblut	Hellfeldmikroskopie nach Anfärbung mittels Farbstoffen
Blasten	Vollblut	Hellfeldmikroskopie nach Anfärbung mittels Farbstoffen
Eosinophile Granulozyten	Vollblut	Hellfeldmikroskopie nach Anfärbung mittels Farbstoffen
Kernschatten	Vollblut	Hellfeldmikroskopie nach Anfärbung mittels Farbstoffen

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Lymphozyten	Vollblut	Hellfeldmikroskopie nach Anfärbung mittels Farbstoffen
Metamyelozyten	Vollblut	Hellfeldmikroskopie nach Anfärbung mittels Farbstoffen
Monozyten	Vollblut	Hellfeldmikroskopie nach Anfärbung mittels Farbstoffen
Morphologie Erythrozyten	Vollblut	Hellfeldmikroskopie nach Anfärbung mittels Farbstoffen
Morphologie Leukozyten	Vollblut	Hellfeldmikroskopie nach Anfärbung mittels Farbstoffen
Morphologie Thrombozyten	Vollblut	Hellfeldmikroskopie nach Anfärbung mittels Farbstoffen
Myelozyten	Vollblut	Hellfeldmikroskopie nach Anfärbung mittels Farbstoffen
Normoblasten	Vollblut	Hellfeldmikroskopie nach Anfärbung mittels Farbstoffen
Plasmazellen	Vollblut	Hellfeldmikroskopie nach Anfärbung mittels Farbstoffen
Promyelozyten	Vollblut	Hellfeldmikroskopie nach Anfärbung mittels Farbstoffen
Segmentkernige Granulozyten	Vollblut	Hellfeldmikroskopie nach Anfärbung mittels Farbstoffen
Stabkernige Granulozyten	Vollblut	Hellfeldmikroskopie nach Anfärbung mittels Farbstoffen

**Untersuchungsart:  
Mikroskopie**

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Bakterien	Urin, Urinsediment	Hellfeldmikroskopie
Erythrozyten	Urin, Urinsediment	Hellfeldmikroskopie
Erythrozytenzylinder	Urin, Urinsediment	Hellfeldmikroskopie
Granulierte Zylinder	Urin, Urinsediment	Hellfeldmikroskopie
Hyaline Zylinder	Urin, Urinsediment	Hellfeldmikroskopie
Leukozyten	Urin, Urinsediment	Hellfeldmikroskopie
Leukozytenzylinder	Urin, Urinsediment	Hellfeldmikroskopie
Pilze	Urin, Urinsediment	Hellfeldmikroskopie
Plattenepithelien	Urin, Urinsediment	Hellfeldmikroskopie
Rundepithelien	Urin, Urinsediment	Hellfeldmikroskopie
Übergangsepithelien	Urin, Urinsediment	Hellfeldmikroskopie
Wachszylinder	Urin, Urinsediment	Hellfeldmikroskopie

**Untersuchungsart:**

**Qualitative Untersuchungen (einfache) mit visueller Auswertung\***

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Bilirubin	Urin	Teststreifen
Glucose	Urin	Teststreifen
Hämoglobin/Erythrozyten	Urin	Teststreifen
Ketone	Urin	Teststreifen
Leukozyten	Urin	Teststreifen
Nitrit	Urin	Teststreifen
pH	Urin	Teststreifen
Proteine	Urin	Teststreifen
Urobilinogen	Urin	Teststreifen

**Untersuchungsart:**

**Spektrometrie (Turbidimetrie)\***

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
alpha 1 Antitrypsin	Serum, Plasma	Turbidimetrie
Beta-2-Mikroglobulin	Serum, Plasma	Turbidimetrie
C-reaktives Protein	Serum, Plasma	Turbidimetrie
Coeruloplasmin	Serum, Plasma	Turbidimetrie
Ferritin	Serum, Plasma	Turbidimetrie
Haptoglobin	Serum, Plasma	Turbidimetrie
HbA1c	EDTA-Blut	Turbidimetrie
Transferrin	Serum, Plasma	Turbidimetrie

**Untersuchungsart:**

**Spektrometrie (Absorptionsspektrometrie / Photometrie)\***

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Albumin	Serum, Plasma	Photometrie
Alkalische Phosphatase	Serum, Plasma	Photometrie
Amylase	Serum, Plasma	Photometrie
Bilirubin, direkt	Serum, Plasma	Photometrie
Bilirubin, gesamt	Serum, Plasma	Photometrie
Calcium	Serum, Plasma	Photometrie
CHE	Serum, Plasma	Photometrie
Cholesterin	Serum, Plasma	Photometrie
CK	Serum, Plasma	Photometrie
CK-MB	Serum, Plasma	Photometrie
Eisen	Serum, Plasma	Photometrie
Eiweiß, gesamt	Serum, Plasma	Photometrie
Eiweiß	Urin	Photometrie

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Gallensäure	Serum, Plasma	Photometrie
GGT	Serum, Plasma	Photometrie
GOT (AST)	Serum, Plasma	Photometrie
GPT (ALT)	Serum, Plasma	Photometrie
Glucose	Serum, Plasma, Hämolysat	Photometrie
Harnsäure	Serum, Plasma	Photometrie
Harnstoff	Serum, Plasma	Photometrie
HDL Cholesterin	Serum, Plasma	Photometrie
Kreatinin	Serum, Plasma, Urin	Photometrie
LDH	Serum, Plasma	Photometrie
LDL	Serum, Plasma	Photometrie
Lipase	Serum, Plasma	Photometrie
Magnesium	Serum, Plasma	Photometrie
Phosphat	Serum, Plasma	Photometrie
Triglyceride	Serum, Plasma	Photometrie

## Untersuchungsgebiet: Immunologie

### Untersuchungsart:

#### Durchflusszytometrie\*\*

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Lymphozytentypisierung	CPDA1-Blut, EDTA-Blut	Durchflusszytometrie

### Untersuchungsart:

#### Ligandenassays\*

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Antigen der Mikrosomenfraktion aus Leber und Niere (LKM-1)	Serum, EDTA-, Heparin-, Citrat-Plasma	Immunoblot (Teststreifen)
Antikörper gegen Gliadin (IgA)	Vollblut-Serum, Plasma	ELISA
Antikörper gegen Gliadin (IgG)	Vollblut-Serum, Plasma	ELISA
Antimitochondriale Antikörper gegen den Pyruvatdehydrogenase Komplex (AMA-M2)	Serum, EDTA-, Heparin-, Citrat-Plasma	Immunoblot (Teststreifen)
Autoantikörper gegen Cardiolipin (Ig G)	Vollblut-Serum, Plasma	ELISA
Autoantikörper gegen Cardiolipin (Ig M)	Vollblut-Serum, Plasma	ELISA
Autoantikörper gegen $\beta$ -2 -Glykoprotein (Ig G, A, M)	Vollblut-Serum, Plasma	ELISA
Autoantikörper gegen ENA	Vollblut-Serum, Plasma	ELISA
Autoantikörper gegen Gewebstransglutaminase (IgA)	Vollblut-Serum, Plasma	ELISA
Autoantikörper gegen Gewebstransglutaminase (IgG)	Vollblut-Serum, Plasma	ELISA
Autoantikörper gegen dDNS	Vollblut-Serum, Plasma	ELISA
Cytosolisches Leber-Antigen Typ 1 (LC-1)	Serum, EDTA-, Heparin-, Citrat-Plasma	Immunoblot (Teststreifen)
Lösliches Leber-Antigen/Leber-Pankreas Antigen (SLA/LP)	Serum, EDTA-, Heparin-, Citrat-Plasma	Immunoblot (Teststreifen)
MAK	Serum, Plasma	ECLIA
TAK	Serum, Plasma	ECLIA
Fusionsprotein der E2-Untereinheiten der alpha-Ketosäure-Dehydrogenasen der inneren Mitochondrienmembran (M2-3E(BPO))	Serum, EDTA-, Heparin-, Citrat-Plasma	Immunoblot (Teststreifen)

**Untersuchungsart:  
Mikroskopie\***

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Autoantikörper gegen Zellkerne (ANA)	Vollblut-Serum, Plasma	Indirekte Immunfluoreszenzmikroskopie
Antimitochondriale Antikörper (AMA)	Vollblut-Serum, Plasma	Indirekte Immunfluoreszenzmikroskopie
Antineutrophile cytoplasmatische Antikörper (ANCA)	Vollblut-Serum, Plasma	Indirekte Immunfluoreszenzmikroskopie
Antikörper gegen glatte Muskulatur (ASMA)	Vollblut-Serum, Plasma	Indirekte Immunfluoreszenzmikroskopie
Antigen der Mikrosomenfraktion aus Leber und Niere (LKM-1)	Vollblut-Serum, Plasma	Indirekte Immunfluoreszenzmikroskopie

**Untersuchungsart:  
Spektrometrie (Turbidimetrie)\***

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
freie Leichtketten Kappa	Serum, Plasma	Turbidimetrie
freie Leichtketten Lambda	Serum, Plasma	Turbidimetrie
Ig A	Serum, Plasma	Turbidimetrie
Ig G	Serum, Plasma	Turbidimetrie
IgM	Serum, Plasma	Turbidimetrie
Rheumafaktor	Serum, Plasma	Turbidimetrie



## Untersuchungsgebiet: Humangenetik (Zytogenetik)

### Untersuchungsart:

### Chromosomenanalyse\*\*

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Chromosomenanalyse	Peripheres Blut, Fruchtwasser, Chorionzotten, Abortgewebe, Nabelschnurblut, Haut, Knochenmark	Karyotypisierung, Färbungen, Zellkultur, Mosaikausschluss, Vielfarbenkaryotypisierung
Nachweis spezifischer chromosomaler Regionen	Peripheres Blut, Fruchtwasser, Chorionzotten, Abortgewebe, Nabelschnurblut, Haut, Knochenmark	Fluoreszenz in situ Hybridisierung (FISH): Pränataler Schnelltest, Mikrodeletionsdiagnostik, Chromosomenpainting, Subtelomeranalysen, Interphase-Untersuchungen
Chronisch myeloische Leukämie	Blut, Knochenmark	FISH und Chromosomenanalyse
Array-CGH	Genomische DNA	Array basierte CGH

## Untersuchungsgebiet: Humangenetik (Molekulare Humangenetik)

### Untersuchungsart:

### Molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikations- und Hybridisierungsverfahren)\*\*

Indikation und Analyt (Gen/e, Variante/n)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Arzneimittelunverträglichkeit (CYP2C19 (dbSNP rs4244285, rs4986893))	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Fluoreszenz-markierte Hybridisierungssonden (Real-time PCR)
Apolipoprotein B-Defizienz (FLDB) (APOB-Gen: dbSNP rs5742904)	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Fluoreszenz-markierte Hybridisierungssonden (Real-time PCR)
Segregationsanalyse, CNV-Bestätigung/-Ausschluss, STRC-CNV-Analyse (Genomische Imbalancen)	EDTA-Blut, Genomische DNA aus Blut	Hybridisierungssonden (Real-time PCR)
Somatische Varianten bei soliden Tumoren (KRAS c.35G>T, c.35G>C, c.34G>T, c.35G>A, c.34G>C, c.34G>A, c.38G>A, c.183A>C, c.182A>G)	EDTA-Blut, EDTA-Knochenmark, Lithium-Heparin-Blut, Lithium-Heparin-Knochenmark, DNA aus FFPE-Gewebe, BCT-Blut, DNA aus Blut, Knochenmark und Tumorgewebe	Fluoreszenz-markierte Hybridisierungssonden (ddPCR)
AML (AML-ETO Fusionsgen)	EDTA-Blut, EDTA-Knochenmark, Lithium-Heparin-Blut, Lithium-Heparin-Knochenmark, RNA aus Blut und Knochenmark, cDNA	Fluoreszenz-markierte Hybridisierungssonden (ddPCR)
Chimärismus (Chimärismusanalyse)	EDTA-Blut, EDTA-Knochenmark, Lithium-Heparin-Blut, Lithium-Heparin-Knochenmark, DNA aus Blut und Knochenmark	Fluoreszenz-markierte Hybridisierungssonden (ddPCR), Fragmentlängenanalyse
Osteogenesis imperfecta (OI) ( BMP1 [OMIM #112264], COL1A1 [OMIM #120150], COL1A2 [OMIM #120160], CRTAP [OMIM #605497], FKBP10 [OMIM #607063], IFITM5 [OMIM #614757], LEPRE1 [OMIM #610339], NR5A1 [OMIM #184757], P3H1 [OMIM #610339], PLOD2 [OMIM #601865], PPIB [OMIM #123841], PSMC3IP [OMIM #608665], SERPINF1 [OMIM #172860], SERPINH1 [OMIM #600943], SP7 [OMIM #606633], TMEM38B [OMIM #611236], WNT1 [OMIM #164820])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Sequence capture, Sequencing-by synthesis (Illumina), NextSeq, MiSeq, NovaSeq, CLC Genomics Workbench

Indikation und Analyt (Gen/e, Variante/n)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Stoffwechselmyopathien (Glycogenosen mit muskulärer Symptomatik und Carnitinstoffwechselstörungen) ( ACADVL [OMIM #609575], AGK [OMIM #610345], ALDOA [OMIM #103850], CPT2 [OMIM #600650], GAA [OMIM #606800], LDHA [OMIM #150000], NOTCH2 [OMIM #600275], PFKM [OMIM #610681], PGAM2 [OMIM #612931], PHKA1 [OMIM #311870], PHKB [OMIM #172490], PYGM [OMIM #608455], SALL4 [OMIM #607343], SLC25A20 [OMIM #613698], TBX3 [OMIM #601621], TBX5 [OMIM #601620])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Sequence capture, Sequencing-by synthesis (Illumina), Gendosisbestimmung (CNV)
Myeloische Neoplasien (ASXL1 [OMIM #612990], BCOR [OMIM #300485], BRAF [OMIM #164757], CALR [OMIM #109091], CBL [OMIM #165360], CDKN2A [OMIM #600160],CEBPa [OMIM #116897], CSF3R [OMIM # 138971], CUX1 [OMIM #116896], DNMT3A [OMIM #602769], ELANE [OMIM #130130], ETNK1 [OMIM # 609858], ETV6 [OMIM #600618], EZH2 [OMIM #601573], GATA2 [OMIM #137295], GNAS [OMIM #139320], HRAS [OMIM #190020], IDH1 [OMIM #147700], IDH2 [OMIM #147650], xK2 [OMIM #147796], KIT [OMIM #164920], KRAS [OMIM #190070], MPL [OMIM #159530], NPM1 [OMIM #164040], NRAS [OMIM #164790], PHF6 [OMIM #300414], PRPF8 [OMIM #607300], PTEN [OMIM #601728], PTPN11 [OMIM #176876], RAD21 [OMIM #606462], RUNX1 [OMIM #151385], SETBP1 [OMIM #269150], SF3B1 [OMIM #605590], SRSF2 [OMIM #600813], SRSF2 [OMIM #600813], TET2 [OMIM #612839], TP53 [OMIM #191170], U2AF1 [OMIM #191317], WT1 [OMIM #194070], ZRSR2 [OMIM #300028])	EDTA-Blut, DNA aus Blut, DNA aus Knochenmark, DNA aus FFPE-Gewebe	Ampliseq, NGS semiconductor sequencing, Ion PGM-System (ThermoFisher), JSI medical systems SeqNext

Indikation und Analyt (Gen/e, Variante/n)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Somatische Varianten bei soliden Tumoren (Fusion Sarkom- (ATF [OMIM #606371], CHIC2 [OMIM #604332], EML4 [OMIM #607442], ETV6 [OMIM #600618], EWSR1 [OMIM #133450], FUS [OMIM #137070], NTRK3 [OMIM #191316], PAX3 [OMIM #606597], PAX5 [OMIM #167414], PAX7 [OMIM #167410], SS18 [OMIM #600192]))	DNA aus FFPE-Gewebe, RNA aus Tumorgewebe, cDNA	Ampliseq, NGS semiconductor sequencing, Ion PGM-System, IonReporter (ThermoFisher)
Fusion AML-ALL- (BCR [OMIM #151410], CBFβ [OMIM #121360], DEK [OMIM #125264], ETV6 [OMIM #600618], FUS [OMIM #137070], MLL [OMIM #159555], NPM1 [OMIM #164040], PAX5 [OMIM #167414], PML [OMIM #612376], MECOM [OMIM #165215], RUNX1 [OMIM #601399], SET [OMIM #600960], SIL [OMIM #181590], TCF3 [OMIM #147141])	EDTA-Blut, EDTA-Knochenmark, Lithium-Heparin-Blut, Lithium-Heparin-Knochenmark, RNA aus Blut und Knochenmark, cDNA	Ampliseq, NGS semiconductor sequencing, Ion PGM-System, IonReporter (ThermoFisher)
Lynch-Syndrom (HNPCC) (MLH1 [OMIM #120436], MSH2 [OMIM #609309], MSH6 [OMIM #600678], PMS2 [OMIM #600259])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung, NGS (semiconductor sequencing, Ion PGM-System ThermoFisher)
Somatische Varianten bei AML, MDS, HZL, multiples Myelom, CRC, Malignes Melanom, NSCLC (BRAF (OMIM #164757))	EDTA-Blut, EDTA-Knochenmark, Lithium-Heparin-Blut, Lithium-Heparin-Knochenmark, DNA aus FFPE-Gewebe, BCT-Blut, DNA aus Blut, Knochenmark und Tumorgewebe	PCR, Sanger-Sequenzierung, NGS (semiconductor sequencing, Ion PGM-System ThermoFisher)
ABL1 (OMIM # 189980)	EDTA-Blut, EDTA-Knochenmark, Lithium-Heparin-Blut, Lithium-Heparin-Knochenmark, RNA aus Blut und Knochenmark (cDNA wird analysiert)	PCR, Sanger-Sequenzierung, NGS (semiconductor sequencing, Ion PGM-System ThermoFisher)
Lynch-Syndrom (HNPCC), z.A. (MLH1-Promotormethylierung)	DNA aus FFPE-Gewebe, DNA aus Tumorgewebe	NGS (semiconductor sequencing, Ion PGM-System ThermoFisher)

Indikation und Analyt (Gen/e, Variante/n)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
<p>Oncomine Focus- ALK (OMIM #105590), AR (OMIM #313700), BIRC2 (OMIM #601712), BRAF (OMIM #164757), BRCA1 (OMIM #113705), CCND1 (OMIM #168461), CDK4 (OMIM #123829), CDK6 (OMIM #603368), CTNNB1 (OMIM #116806), EGFR (OMIM #131550), ERBB2 (OMIM #164870), ERBB3 (OMIM #190151), ERBB4 (OMIM #600543), FGFR1 (OMIM #136350), FGFR2 (OMIM #176943), FGFR3 (OMIM #134934), FGFR4 (OMIM #134935), GNA11 (OMIM #139313), GNAQ (OMIM #600998), HRAS (OMIM #190020), IDH1 (OMIM #147700), IDH2 (OMIM #147650), xK1 (OMIM #147795), xK2 (OMIM #147796), xK3 (OMIM #600173), KIT (OMIM #164920), KRAS (OMIM #190070), MAP2K1 (OMIM #176872), MED12 (300188), MET (OMIM #164860), MTOR (OMIM #607130), MYC (OMIM #190080), MYCN (OMIM #164840), NF1 (OMIM #162200), NRAS (OMIM #164790), PDGFRA (OMIM #173490), PIK3CA (OMIM #171834), RAF1 (OMIM #164760), RET (OMIM #164761), ROS1 (OMIM #165020), SMO (OMIM #601500)</p>	<p>DNA aus FFPE-Gewebe, DNA und RNA aus Tumorgewebe, DNA und cDNA</p>	<p>Oncomine, NGS semiconductor sequencing, Ion PGM-System, IonReporter (ThermoFisher)</p>
<p>Somatische Varianten bei Mammakarzinom (cfBreast- (AKT1 [OMIM #164730], EGFR [OMIM #131550], ERBB2 [OMIM #164870], ERBB3 [OMIM #190151], ESR1 [OMIM #133430], FBXW7 [OMIM #606278], KRAS [OMIM #190070], PIK3CA [OMIM #171834], SF3B1 [OMIM #605590], TP53 [OMIM #191170]))</p>	<p>BCT-Blut, DNA aus FFPE-Gewebe, DNA aus Blut und Tumorgewebe</p>	<p>Oncomine, NGS semiconductor sequencing, Ion PGM-System, TorrentServer (ThermoFisher)</p>
<p>Prader-Willi-Syndrom (PWS) (SNRPN [OMIM *182279])</p>	<p>EDTA-Blut, DNA aus Blut</p>	<p>Methylierungsspez. PCR nach Bisulfidbehandlung</p>

**Untersuchungsart:**

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

Indikation und Analyt (Gen/e, Variante/n)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Azoospermie (AZF-Mikrodeletionen)	EDTA-Blut, DNA aus Blut	PCR, Agarosegelelektrophorese
Makuladegeneration, altersbedingt (ARMD4) (CFH-Gen: dbSNP rs1061170)	EDTA-Blut, DNA aus Blut	PCR, Restriktionsanalyse
Pankreatitis, hereditäre (CPA1 [OMIM #114850], CTRC [OMIM #601405], PRSS1 [OMIM #276000], SPINK1 [OMIM #167790])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung
Muskelatrophie, spinobulbär (SBMA, Kennedy Krankheit) (AR-Gen [OMIM #313700])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	PCR, Fragmentlängenanalyse
Solide Tumoren (Mikrosatelliteninstabilität)	DNA aus FFPE-Gewebe, DNA aus Tumorgewebe	PCR, Fragmentlängenanalyse
Ataxien, spinocerebelläre autosomal- dominante (SCA1) (ATXN1-Gen [OMIM #601556])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	PCR, Fragmentlängenanalyse, TP-PCR
Ataxie, Friedreichsche (FRDA1) (FXN- Gen [OMIM #606829])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	PCR, Fragmentlängenanalyse, TP-PCR, Agarosegelelektrophorese, long-range- PCR
Hohes Risiko einer schwerwiegenden Erbkrankheit für die Nachkommenschaft (PGT-M)	Genomische DNA aus Einzelzellen, Polkörper, Trophektodermzellen	PCR, Fragmentlängenanalyse (STR)
Uniparentale Disomie 14 / 15 (UPD 14/15)	genomische DNA	Mikrosatellitenanalyse (Fragmentanalyse STR)
Aneuploidiediagnostik (nicht invasiver Pränataltest NIPT): Trisomie 21, Trisomie, 18, Trisomie 13, gonosomale Aberrationen	BCT-Blut (Streck), zellfreie (fetale&maternale) DNA aus Blut	Gesamtgenomsequenzierung (Illumina, TruseqNano) Sequencing-by- synthesis (Illumina)
PGT-A, PGT-SR	Genomische DNA aus Einzelzellen, Polkörpern, Trophektodermzellen	WGA, Array basierte CGH
PGT-A, PGT-SR	Genomische DNA aus Einzelzellen, Polkörpern, Trophektodermzellen	WGA, Sequencing-by-synthesis (Illumina)

**Untersuchungsart:**

**Molekularbiologische Untersuchungen (Hybridisierungsverfahren)\*\***

Indikation und Analyt (Gen/e, Variante/n)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Hörverlust, autosomal-rezessiv, nicht-syndromal (GJB2-, GJB6-Gen)	EDTA-Blut, DNA aus Blut	MLPA
Fragiles X-Syndrom (FMR1-Gen)	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Southern-Blot-Hybridisierung

**Untersuchungsgebiet: Mikrobiologie**

**Untersuchungsart:**

**Agglutinationsteste\***

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Streptokokken (Lancefield-Antigen)	Bakterienkultur	Partikelagglutination
Staphylokokken (Koagulase, clumping factor, Protein A, Polysaccharide)	Bakterienkultur	Partikelagglutination
Staphylococcus aureus, MRSA (PBP 2)	Bakterienkultur	Partikelagglutination

**Untersuchungsart:**

**Empfindlichkeitstestungen von Bakterien, Parasiten, Pilzen\***

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Bakterien	Keimkolonien in Reinkultur	Agardiffusionstest, partielles Buillondilutionsverfahren als minimale Hemmkonzentration (MHK) mit Extrapolation

**Untersuchungsart:**

**Keimdifferenzierung/-identifizierung/-typisierung\***

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Bakterien	Bakterienkultur	biochemisch, orientierend (Katalase, Oxidase, Nitrocefin (Beta-Lactamase))
Pneumokokken	Bakterienkultur	biochemisch, orientierend (Optochin)
Staphylococcus saprophyticus	Bakterienkultur	biochemisch, orientierend (Novobiocin)
gram-positive aerobe Bakterien	Bakterienisolat	biochemisch, aufwendig
gram-negative aerobe Bakterien	Bakterienisolat	biochemisch, aufwendig
Neisseria sp., Haemophilus sp.	Bakterienisolat	biochemisch, aufwendig
Anaerobier, Corynebakterien	Bakterienisolat	biochemisch, aufwendig
Hefen	Pilzisolat	biochemisch, aufwendig

**Untersuchungsart:  
Kulturelle Untersuchungen\***

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Bakterien, Pilze	Abstrich (urogenital, HNO), Blut	in CO <sub>2</sub> -Atmosphäre, mikroaerobe/anaerobe Atmosphäre, spezifisch, unspezifisch
Bakterien, Pilze	Urin	spezifisch, unspezifisch, Hemmstoffnachweistest, Keimzahlbestimmung

**Untersuchungsart:  
Ligandenassays\***

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Borrelia, IgG, IgM	Serum	ELISA
Treponema pallidum, Ig	Serum	ECLIA
Toxoplasma gondii, IgG, IgM	Serum	ECLIA

**Untersuchungsart:  
Mikroskopie\***

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Bakterien, Pilze	Abstrich	Hellfeldmikroskopie nach Anfärbung mittels Farbstoffen
Chlamydia trachomatis, psittaci, pneumoniae, IgG, IgM	Serum	indirekte Immunfluoreszenzmikroskopie (MIF)

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

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Bordetella pertussis, DNA	Abstrich, Sputum	Real-Time PCR
Bordetella parapertussis, DNA	Abstrich, Sputum	Real-Time PCR
Borrelia burgdorferi, DNA	DNA, Punktat, Liquor	Real-Time PCR
Chlamydia trachomatis, Neisseria gonorrhoeae, DNA	Abstrich, Sputum	Real-Time PCR (Duplex-PCR)



Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Chlamydia trachomatis, Mycoplasma hominis, genitalium, Neisseria gonorrhoeae, Trichomonas vaginalis, Ureaplasma urealyticum, parvum, DNA	Abstrich, Urin, Ejakulat	Real-time PCR (Oligoplex-PCR)
Chlamydia pneumoniae, Haemophilus influenzae, Mycoplasma pneumoniae, Staphylococcus aureus, DNA	Abstrich, Sputum	Real-time PCR (Oligoplex-PCR)

## Untersuchungsgebiet: Virologie

### Untersuchungsart:

#### Ligandenassays\*

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Cytomegalievirus, IgG, IgM	Serum, Plasma	ELISA
Enteroviren, IgG, IgM	Serum, Plasma	ELISA
Eppstein-Barr-Virus, VCA, EA, EBNA, IgG, IgM	Serum, Plasma	ELISA
Hepatitis-A-Virus, Ig	Serum, Plasma	CMIA
Hepatitis-A-Virus, IgM	Serum, Plasma	CMIA
Hepatitis-B-Virus, Anti-HBc Ig	Serum, Plasma	CMIA
Hepatitis-B-Virus, Anti-HBc IgM	Serum, Plasma	CMIA
Hepatitis-B-Virus, Anti-HBe Ig	Serum, Plasma	CMIA
Hepatitis-B-Virus, Anti-HBs Ig	Serum, Plasma	CMIA
Hepatitis-B-Virus, HBe-Antigen	Serum, Plasma	CMIA
Hepatitis-B-Virus, HBs-Antigen, qualitativ	Serum, Plasma	CMIA
Hepatitis-B-Virus, HBs-Antigen, quantitativ	Serum, Plasma	CMIA
Hepatitis-C-Virus, Ig	Serum, Plasma	CMIA
Hepatitis-C-Virus, Ig	Serum, Plasma	Immunoblot
Hepatitis-D-Virus, Ig	Serum, Plasma	ELISA
Hepatitis-E-Virus, IgG, IgM	Serum, Plasma	ELISA
Herpes-Simplex-Virus, IgG, IgM	Serum, Plasma	ELISA
Humanes Immundefizienzvirus, Antigen + Antikörper	Serum, Plasma	CMIA
Humanes Immundefizienzvirus, Antikörper	Serum, Plasma	Immunoblot
Parvovirus B19, IgG, IgM	Serum, Plasma	ELISA
Rötelnvirus, IgG, IgM	Serum, Plasma	CMIA

**Untersuchungsart:**

**Molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)\***

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Adenoviren, DNA, Enteroviren, Parechoviren, RNA	Abstrich, Sputum, Stuhl, Serum	Real-time PCR (Triplex-PCR)
Coronaviren, Humanes Metapneumovirus, Influenzaviren, Parainfluenzaviren, Respiratory-Syncytial-Virus, Rhinoviren, RNA	Abstrich, Sputum, Stuhl, Serum	Real-time PCR (Oligoplex-PCR)
Hepatitis-B-Virus, DNA, quantitativ	Serum, Plasma	Real-time PCR
Hepatitis-C-Virus, RNA, quantitativ	Serum, Plasma	Real-time PCR
Hepatitis-C-Virus, RNA, Genotyp	Serum, Plasma	Real-time PCR
Humans Immundefizienzvirus, RNA, quantitativ	Serum, Plasma	Real-time PCR
Zikavirus, RNA	Blut, Urin	Real-time PCR

**Untersuchungsart:**

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

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Hepatitis-C-Virus, RNA, Genotyp Core	Serum, Plasma	Real-time PCR

**Untersuchungsgebiet: Transfusionsmedizin**

**Untersuchungsart:**

**Agglutinationsteste\*\***

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
ABO-Blutgruppenbestimmung	EDTA-Blut, Vollblut	Hämagglutinationstest / Geltechnik
Serumgegenprobe zur ABO-Bestimmung	EDTA-Blut, Vollblut	Hämagglutinationstest / Geltechnik
Rh-D-Bestimmung	EDTA-Blut, Vollblut	Hämagglutinationstest / Geltechnik
Rhesusformel	EDTA-Blut, Vollblut	Hämagglutinationstest / Geltechnik
Kellsystem	EDTA-Blut, Vollblut	Hämagglutinationstest / Geltechnik
Antikörpersuchtest	EDTA-Blut, Vollblut	Hämagglutinationstest / Geltechnik
direkter Coombstest	EDTA-Blut, Vollblut	Hämagglutinationstest / Geltechnik

**Untersuchungsart:**  
**Durchflusszytometrie\*\***

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
HLA-Crossmatch	CPDA1-Blut, Serum	Durchflusszytometrie
HLA-Antikörper	Serum	Festphasenassay

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

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
HLA-Klasse I, II	Genomische DNA	SSO
HLA-Klasse I, II	Genomische DNA	SSP
HLA-Klasse I	Genomische DNA	DNA-Sequenzierung
HLA-Klasse II	Genomische DNA	DNA-Sequenzierung
HLA-Klasse II	Genomische DNA	DNA-Sequenzierung
HLA-Klasse I	Genomische DNA	Sequencing-by synthesis (Illumina), MiSeq/HiSeq Illumina, IMGT HLA-Datenbank
HLA-Klasse II	Genomische DNA	Sequencing-by synthesis (Illumina), MiSeq/HiSeq Illumina, IMGT HLA-Datenbank
KIR	Genomische DNA	SSP
KIR	Genomische DNA	SSO