

Deutsche Akkreditierungsstelle GmbH

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13293-01-00 nach DIN EN ISO 15189:2014

Gültig ab: 13.12.2021

Ausstellungsdatum: 13.12.2021

Urkundeninhaber:

**SYNLAB Medizinisches Versorgungszentrum Humangenetik Mannheim GmbH
Harrlachweg 1, 68163 Mannheim**

Untersuchungen im Bereich:

Medizinische Laboratoriumsdiagnostik

Untersuchungsgebiete:

Humangenetik (Molekulare Humangenetik, Zytogenetik)

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 Anforderungen an das Managementsystem in der DIN EN ISO 15189 sind in einer für Medizinische Laboratorien relevanten Sprache verfasst und stehen insgesamt in Übereinstimmung mit den Prinzipien der DIN EN ISO 9001.

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: Molekulare Humangenetik

Untersuchungsart:

Molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)**

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
ABCC6 Pseudoxanthoma elasticum (PXE) Arterienkalzifikation, generalisierte infantile (GACI2)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sangersequenzierung, MLPA
ABCC8 Hyperinsulinämische Hypoglykämie, familiäre (HHF1) Diabetes mellitus, permanenter neonataler (PNDM3) Diabetes mellitus, transienter neonataler (TNDM2)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sangersequenzierung
ABCD1 Adrenoleukodystrophie (ALD)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sangersequenzierung, MLPA
ACTA2 Thorakales Aortenaneurysma, familiäres (AAT6) Moyamoya-Erkrankung (MYMY5) Multisystemische Dysfunktion der glatten Muskeln (MSMDS)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sangersequenzierung
ACTC1 Atriumseptumdefekt (ASD5) Dilatative Kardiomyopathie (CMD1R) Hypertrophe Kardiomyopathie (CMH11) Linksventrikuläre Non- Compaction-Kardiomyopathie (LVNC4)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sangersequenzierung
AKT1 Cowden-Syndrom(CWS6) Proteus-Syndrom	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sangersequenzierung
ALDH7A1 Epilepsie, Pyridoxin-abhängige (EPD)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sangersequenzierung
ALDOB Fructoseintoleranz, hereditäre (HFI)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sangersequenzierung, MLPA
AMH Müller-Gang-Persistenzsyndrom, Typ I (PMDS)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sangersequenzierung

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
AMHR2 Müller-Gang-Persistenzsyndrom, Typ II (PMDS)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sangersequenzierung
AMT Glycin-Enzephalopathie (GCE)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sangersequenzierung
APC Familiäre adenomatöse Polyposis (FAP1) Gardner-Syndrom (GS) Hirntumor-Polyposis-Syndrom (BTPS2) Desmoid-Fibromatose, hereditäre (DESMD) Gastrisches Adenokarzinom und proximale Polyposis des Magens (GAPPS)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sangersequenzierung, MLPA (P043)
APOA5 Hyperlipoproteinämie, Typ V Hypertriglyzeridämie Hyperchylomikronämie	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sangersequenzierung
APOB Hypercholesterinämie, familiäre (FCHL2) Hypobetalipoproteinämie, familiäre (FHBL1)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sangersequenzierung
APOC2 Hyperlipoproteinämie, Typ IB Hypertriglyzeridämie Hyperchylomikronämie	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sangersequenzierung
APOE Hyperlipoproteinämie, Typ III Lipoprotein-Glomerulopathie (LPG) Alzheimer-Krankheit 2 (AD2) Meerblaue Histozytose	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sangersequenzierung
AQP2 Diabetes insipidus, nephrogener, autosomal	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sangersequenzierung

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13293-01-00

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
AR Androgen-Insensitivität, partielle (PAIS) Androgen-Insensitivität (AIS) Hypospadie, X-chromosomal (HYP1) Spinobulbäre Muskelatrophie, X-chromosomal (SMAX1) Prädisposition für Prostatakrebs	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sangersequenzierung, MLPA, Fragmentanalyse
AS-Chromosomenregion (ANCR, 15q11-q13) Angelman-Syndrom	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	MLPA, methylierungsspezifische MLPA
ASL Argininbernsteinsäure-Krankheit	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sangersequenzierung
ATM Prädisposition für Brustkrebs Ataxia teleangiectatica (AT)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sangersequenzierung, MLPA
ATP1A2 Migräne, familiäre hemiplegische (FHM2) Alternierende Hemiplegie des Kindesalters (AHC1)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sangersequenzierung, MLPA
ATP7B Wilson-Krankheit (WND)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sangersequenzierung, MLPA
AVPR2 Diabetes insipidus, nephrogener, X-chromosomal Nephrogenes Syndrom mit unverhältnismäßiger Antidiurese (NSIAD)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sangersequenzierung
AZF-Chromosomenregionen (AZFa, AZFb, AZFc) Azoospermie Spermatogenese-Defekt, Y-chromosomal (SPGFY)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Fragmentanalyse
BBS10 Bardet-Biedel-Syndrom (BBS10)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sangersequenzierung
BRAF Kardiofaziokutanen Syndrom (CFC1) LEOPARD-Syndrom (LPRD3) Noonan-Syndrom (NS7)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sangersequenzierung, MLPA

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
BRCA1 Prädisposition für Brustkrebs Prädisposition für Eierstockkrebs Prädisposition für Brust- und Eierstockkrebs (BROVCA1) Prädisposition für Pankreaskarzinom (PNCA4) Fanconi-Anämie (FANCS)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sangersequenzierung, MLPA
BRCA2 Prädisposition für Brustkrebs Prädisposition für Eierstockkrebs Prädisposition für Brust- und Eierstockkrebs (BROVCA2) Prädisposition für Pankreaskarzinom (PNCA2) Prädisposition für Gliom (GLM3) Prädisposition für Prostatakrebs Medulloblastom (MDB) Fanconi-Anämie (FANCD1) Wilms-Tumor (WT1)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sangersequenzierung, MLPA
BRIP1 Fanconi-Anämie (FANCI) Prädisposition für Brustkrebs	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sangersequenzierung
BTD Biotinidase-Mangel	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sangersequenzierung
BTK Agammaglobulinämie, X-chromosomal (XLA) Isolierter Wachstumshormon-Mangel, Typ III, mit Agammaglobulinämie (IGHD3)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sangersequenzierung, MLPA (P210)
CACNA1A Episodische Ataxie (EA2) Migräne, familiäre hemiplegische (FHM1) Entwicklungsbedingte und epileptische Enzephalopathie (DEE42)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sangersequenzierung, MLPA
CACNA1C Long-QT-Syndrom (LQT8) Brugada-Syndrom (BRGDA3) Timothy-Syndrom (TS)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sangersequenzierung
CACNB2 Brugada-Syndrom (BRGDA4)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sangersequenzierung

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
CFTR Kongenitale bilaterale Aplasie des Vas deferens (CBAVD) Pankreatitis, hereditäre (PCTT) Zystische Fibrose (CF)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sangersequenzierung, MLPA
CHEK2 Prädisposition für Brustkrebs Li-Fraumeni-Syndrom (LFS2) Prädisposition für Prostatakrebs	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sangersequenzierung, MLPA
CDH1 Brustkrebs, lobulärer Magenkarzinom, hereditäres diffuses (HDGC) Blepharochelodontisches Syndrom (BCDS1) Prädisposition für Prostatakrebs	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sangersequenzierung, MLPA
COL1A1 Caffey-Krankheit (CAFYD) Ehlers-Danlos-Syndrom, Arthrochalasie-Typ (EDSARTH1) Osteogenesis imperfecta (OI) OI-EDS-Syndrom (OI-EDS1) Osteoporose	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sangersequenzierung, MLPA
COL1A2 Ehlers-Danlos-Syndrom, Arthrochalasie-Typ (EDSARTH2) Ehlers-Danlos-Syndrom, Herzklappen-Typ (EDSCV) Osteogenesis imperfecta (OI) OI-EDS-Syndrom (OI-EDS2) Osteoporose	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sangersequenzierung, MLPA
COL4A3 Alport-Syndrom (ATS) Hämaturie, benigne familiäre (BFH)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sangersequenzierung, MLPA
CYBB Chronische Granulomatose, X-chromosomal (CGDX) Immunschwäche (IMD34)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sangersequenzierung
CYP21A2 Adrenale Hyperplasie, Typ III Adrenogenitales Syndrom (AGS) durch 21-Hydroxylase-Mangel	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sangersequenzierung, MLPA
DHCR7 Smith-Lemli-Opitz-Syndrom (SLOS)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sangersequenzierung, MLPA

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
DNAH5 Kartagener-Syndrom Primäre Ziliendyskinesie (CILD3)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sangersequenzierung, MLPA
DNAI1 Kartagener-Syndrom Primäre Ziliendyskinesie (CILD1)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sangersequenzierung, MLPA
DYM Dyggve-Melchior-Clausen- Krankheit (DMC) Smith-McCort-Dysplasie (SMC1)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sangersequenzierung
F2 Thrombophilie durch Thrombin- Defekt (THPH1) (20210G>A) Prädisposition für rezidivierenden Schwangerschaftsverlust (RPRGL2) Prädisposition für Ischämischen Schlaganfall (ICH) Prothrombin-Mangel, kongenitaler	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sangersequenzierung
F5 Thrombophilie durch Faktor V-Leiden (1691G>A) Thrombophilie durch APC-Resistenz (THPH2) Prädisposition für rezidivierenden Schwangerschaftsverlust (RPRGL1) Prädisposition für Ischämischen Schlaganfall (ICH) Budd-Chiari-Syndrom (BDCHS) Faktor-V-Mangel	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sangersequenzierung
FBN1 Akromikrische Dysplasie (ACMICD) Geleophysische Dysplasie (GPHYSD2) Marfan-Lipodystrophie-Syndrom (MFLS) Marfan-Syndrom (MFS) Stiff-Skin-Syndrom (SSKS) Thorakales Aortenaneurysma, familiäres (AAT) Weill-Marchesani-Syndrom 2 (WMS2) Ectopia lentis (ECTOL1) MASS-Syndrom	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sangersequenzierung, MLPA, NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
FGFR2 Apert-Syndrom Beare-Stevenson-Cutis gyrata-Syndrom (BSTVS) Crouzon-Syndrom Jackson-Weiss-Syndrom (JWS) LADD-Syndrom (LADD) Pfeiffer-Syndrom Antley-Bixler-Syndrom (ABS2) Dysplasie mit gekrümmten Knochen (BBDS) Saethre-Chatzen-Syndrome (SCS)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sangersequenzierung, MLPA
FGFR3 Achondroplasie (ACH) Crouzon-Syndrom mit Acanthosis nigricans (CAN) Hypochondroplasie (HCH) LADD-Syndrom (LADD) Muenke-Syndrom (MNKES) Thanatophore Dysplasie (TD) CATSHL-Syndrom (CATSHLS)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sangersequenzierung, MLPA
FMR1 Fragiles X-Tremor/Ataxie-Syndrom (FXTAS) Fragiles X-Syndrom (FraX) Vorzeitige Ovarialinsuffizienz (POF1)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sangersequenzierung, MLPA, Fragmentanalyse
GCSH Glycin-Enzephalopathie (GCE)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sangersequenzierung
GJB1 Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, X-chromosomal (CMTX1) Hypertrophe Dejerine-Sottas-Neuropathie (DSS)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sangersequenzierung, MLPA
GJB2 Schwerhörigkeit, autosomal-dominant (DFNA3A) Schwerhörigkeit, autosomal-rezessiv (DFNB1A) Bart-Pumphrey-Syndrome (BAPS) HID-Syndrom KID-Syndrom (KIDAD) Palmoplantarkeratose mit Schwerhörigkeit Vohwinkel-Syndrom (VOWNKL)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sangersequenzierung, MLPA

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
GJB6 Schwerhörigkeit, autosomal-dominant (DFNA3B) Schwerhörigkeit, autosomal-rezessiv (DFNB1B) Schwerhörigkeit, digenisch Clouston-Syndrom	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sangersequenzierung, MLPA
GLDC Glycin-Enzephalopathie (GCE)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sangersequenzierung, MLPA
GPD1L Brugada-Syndrom (BRGDA2)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sangersequenzierung
GPIHBP1 Hyperlipoproteinämie, Typ ID Hypertriglyzeridämie Hyperchylomikronämie	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sangersequenzierung
HBB Beta-Thalassämie Delta-beta-Thalassämie Beta-Thalassämie, dominant mit Einschlusskörpern Hämoglobin-F-Persistenz, hereditäre (HPFH) Heinz-Körper-Anämie Sichelzellenanämie Erythrozytose (ECYT6)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sangersequenzierung, MLPA
HOXB13 Prädisposition für Prostatakrebs (HPC9)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sangersequenzierung
HTT Huntington-Krankheit (HD) Lopes-Maciel-Rodan-Syndrom (LOMARS)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Fragmentanalyse
IVD Isovalerialanazidämie (IVA)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sangersequenzierung
KCNE1 Long-QT-Syndrom (LQT5) Jervell- und Lange-Nielsen-Syndrom (JLNS2)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sangersequenzierung, MLPA
KCNE2 Long-QT-Syndrom (LQT6) Familiäres Vorhofflimmern (ATFB4)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sangersequenzierung, MLPA
KCNE3 Brugada-Syndrom (BRGDA6)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sangersequenzierung

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
KCNH2 Long-QT-Syndrom (LQT2) Short-QT-Syndrom (SQT1)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sangersequenzierung, MLPA
KCNJ11 Diabetes mellitus, permanenter neonataler (PNDM2) Diabetes mellitus, transienter neonataler (TNDM3) Hyperinsulinämische Hypoglykämie, familiäre (HHF2) MODY-Diabetes (MODY13)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sangersequenzierung
KCNQ1 Long-QT-Syndrom (LQT1) Short-QT-Syndrom (SQT2) Familiäres Vorhofflimmern (ATFB3) Jervell- und Lange-Nielsen- Syndrom (JLNS1)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sangersequenzierung, MLPA
KRAS Kardiofaziokutaner Syndrom (CFC2) Noonan-Syndrom (NS3) RAS-assoziiertes Autoimmunes lymphoproliferatives Syndrom (RALD)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sangersequenzierung, MLPA
LDLR Hypercholesterinämie, familiäre (FHCL1)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sangersequenzierung, MLPA
LDLRAP1 Hypercholesterinämie, familiäre (FHCL4)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sangersequenzierung
LMF1 Kombinierter Lipasemangel	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sangersequenzierung

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
LMNA Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, axonal (CMT2B1) Dilatative Kardiomyopathie (CMD1A) Emery-Dreifuss-Muskeldystrophie, autosomal-dominant (EDMD2) Emery-Dreifuss-Muskeldystrophie autosomal- rezessiv (EDMD3) Hutchinson-Gilford-Progerie-Syndrom (HGPS) Lipodystrophie, familiäre partielle (FPLD2) Malouf-Syndrom Herz-Hand-Syndrom, slowenischer Typ Mandibuloakrale Dysplasie (MADA) Kongenitale Muskeldystrophie (MDCL)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sangersequenzierung, MLPA
LPA Lipoprotein(a)-Erhöhung (rs10455872, rs3798220)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sangersequenzierung
LPL Hyperlipoproteinämie, Typ IA Hypertriglyzeridämie Hyperchylomikronämie Kombinierte Hyperlipidämie, familiäre (FCHL3)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sangersequenzierung, MLPA (P218)
MCM6 (LCT enhancer) Laktose-Intoleranz, adulter Typ (-13910C>T)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sangersequenzierung,
MEFV Familiäres Mittelmeerfieber, autosomal-dominant Familiäres Mittelmeerfieber, autosomal-rezessiv Neutrophile Dermatose, akute fiebrige (AFND)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sangersequenzierung, MLPA
MFN2 Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, axonal (CMT2A2) Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, Typ VI (HMSN6A)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sangersequenzierung, MLPA

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
MLH1 Hereditäres nicht-polypöses kolorektales Karzinom (HNPCC2) Mismatch-Reparatur-Krebssyndrom (MMRCS1) Muir-Torre-Syndrom (MRTES)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sangersequenzierung, MLPA
MPZ Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, axonal (CMT2I) Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, axonal (CMT2J) Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, demyelinisierend (CMT1B) Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, intermediärer Typ (CMTDID) Hypertrophe Dejerine-Sottas-Neuropathie (DSS) Hypomyelinisierende Neuropathie, kongenitale (CHN2) Roussy-Levy-Syndrom	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sangersequenzierung, MLPA
MSH2 Hereditäres nicht-polypöses kolorektales Karzinom (HNPCC1) Mismatch-Reparatur-Krebssyndrom (MMRCS2) Muir-Torre-Syndrom (MRTES)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sangersequenzierung, MLPA
MSH6 Hereditäres nicht-polypöses kolorektales Karzinom (HNPCC5) Mismatch-Reparatur-Krebssyndrom (MMRCS3) Prädisposition für Gebärmutterkrebs	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sangersequenzierung, MLPA
MTHFR Homocystinurie durch MTHFR-Aktivitätsmangel (677C>T) Thrombophilie (THPH) (677C>T)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sangersequenzierung
MUTYH Familiäre adenomatöse Polyposis (FAP2)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sangersequenzierung, MLPA

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
MYBPC3 Dilatative Kardiomyopathie (CMD1MM) Hypertrophe Kardiomyopathie (CMH4) Linksventrikuläre Non-Compaction-Kardiomyopathie (LVNC10)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sangersequenzierung, MLPA
MYH7 Dilatative Kardiomyopathie (CMD1S) Hypertrophe Kardiomyopathie (CMH1) Linksventrikuläre Non-Compaction-Kardiomyopathie (LVNC5) Distale Myopathie (MPD1) Myosin-Speicher-Myopathie, autosomal-dominant (MSMA) Myosin-Speicher-Myopathie, autosomal-dominant (MSMB) Scapuloperoneale Myopathie (SPMM)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sangersequenzierung, MLPA
MYH11 Thorakales Aortenaneurysma (AAT4)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sangersequenzierung
NF1 Leukämie, juvenile myelomonozytische (JMML) Neurofibromatose (NF1) Neurofibromatose-Noonan-Syndrom (NFNS) Watson-Syndrom (WTSN) Neurofibromatose, familiäre spinale (FSNF)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sangersequenzierung, MLPA
OCLN Pseudo-TORCH-Syndrom (PTORCH1)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sangersequenzierung
PALB2 Prädisposition für Brustkrebs Fanconi-Anämie (FANCN) Prädisposition für Pankreaskarzinom (PNCA3)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sangersequenzierung, MLPA
PCSK9 Hypercholesterinämie, familiäre (FHCL3)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sangersequenzierung

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
PIK3CA Cowden-Syndrom (CWS5)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sangersequenzierung
PMP22 Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, demyelinisierend (CMT1A) Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, demyelinisierend (CMT1E) Hypertrophe Dejerine-Sottas- Neuropathie (DSS) Neuropathie, hereditäre, mit Neigung zu Drucklähmungen (HNPP) Guillain-Barre-Syndrom (GBS)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sangersequenzierung, MLPA
PMS2 Hereditäres nicht-polypöses kolorektales Karzinom (HNPCC4) Mismatch-Reparatur- Krebssyndrom (MMRCS4)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sangersequenzierung, MLPA
POMC Adipositas Adipositas mit adrenaler Insuffizienz und roten Haaren (OBAIRH)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sangersequenzierung, MLPA
PRKAG2 Hypertrophe Kardiomyopathie (CMH6) Glykogenspeicherkrankheit des Herzens, letal kongenital (GSK) Wolff-Parkinson-White-Syndrom	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sangersequenzierung
PRSS1 Pankreatitis, hereditäre (PCTT)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sangersequenzierung, MLPA
PTEN Cowden-Syndrom (CWS1) Lhermitte-Duclos-Syndrom (LDD) Prädisposition für Gliom (GLM2) Makrozephalie/Autismus- Syndrom	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sangersequenzierung, MLPA
PTPN11 LEOPARD-Syndrom (LPRD1) Noonan-Syndrom (NS1) Metachondromatose (METCD1)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sangersequenzierung
PWS-Chromosomenregion (PWCR, 15q11-q13) Prader-Willi-Syndrom (PWS)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	MLPA, methylierungsspezifische MLPA

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
RAD51C Prädisposition für Brustkrebs Prädisposition für Eierstockkrebs Fanconi-Anämie (FANCO) Prädisposition für Brust- und Eierstockkrebs (BROVCA3)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sangersequenzierung, MLPA
RAD51D Prädisposition für Brustkrebs Prädisposition für Eierstockkrebs Prädisposition für Brust- und Eierstockkrebs (BROVCA4)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sangersequenzierung
RAF1 LEOPARD-Syndrom (LPRD2) Noonan-Syndrom (NS5) Dilatative Kardiomyopathie (CMD1NN)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sangersequenzierung
SCN5A Familiäres Vorhofflimmern (ATFB10) Brugada-Syndrom (BRGDA1) Dilatative Kardiomyopathie (CMD1E) Long-QT-Syndrom (LQT3) Sick-Sinus-Syndrom (SSS1) Prädisposition für Plötzlichen Kindtod (SIDS) AV-Block, progressiver (PFHB1A) Familiäres Kammerflimmern (VF1)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sangersequenzierung, MLPA
SDHA Dilatative Kardiomyopathie (CMD1GG) Paragangliom (PGL5) Mitochondrialer Komplex-II-Mangel, kernkodierter Typ (MC2DN1)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sangersequenzierung, MLPA
SDHB Paragangliom (PGL4) Phäochromozytom Mitochondrialer Komplex-II-Mangel, kernkodierter Typ (MC2DN4) Gastrointestinaler Stromatumor (GIST) Paragangliom und gastrisches Stromasarkom	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sangersequenzierung, MLPA

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
SDHD Paragangliom (PGL1) Phäochromozytom Mitochondrialer Komplex-II-Mangel, kernkodierter Typ (MC2DN3) Paragangliom und gastrisches Stromasarkom	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sangersequenzierung, MLPA
SEC23B Cowden-Syndrom (CWS7) Dyserythropoietische Anämie, kongenitale (CDAN2)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sangersequenzierung
SHOX Kleinwuchs, idiopathischer, X-chromosomal (ISS) Langer mesomele Dysplasie (LMD) Leri-Weill-Dyschondrosteose (LWD)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sangersequenzierung, MLPA
SMAD3 Loeys-Dietz-Syndrom (LDS3)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sangersequenzierung
SMN1 Spinale Muskelatrophie (SMA)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sangersequenzierung, MLPA
SOS1 Noonan-Syndrom (NS4)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sangersequenzierung
SPINK1 Pankreatitis, hereditäre (PCTT) Tropische kalzifizierende Pankreatitis (TCP)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sangersequenzierung, MLPA

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
STR7-, STR11-, STR14-, STR15-Markeranalyse Uniparentale Disomie 7 (matUPD7) - Silver-Russel-Syndrom (RSS) Uniparentale Disomie 11 (patUPD11) - Beckwith-Wiedemann-Syndrom (BWS) Uniparentale Disomie 14 (patUPD14) - Kagami-Ogata-Syndrom Uniparentale Disomie 15 (patUPD15) - Angelman-Syndrom (AS) Uniparentale Disomie 15 (matUPD15) - Prader-Willi-Syndrom (PWS) Ausschluss mütterlicher Kontamination (AMK)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Fragmentanalyse
STR13-, STR18-, STR21-, STRX-, STRY-Markeranalyse Pränataler PCR-Schnelltest (Aneuploidie 13, 18, 21, X, Y) Ausschluss mütterlicher Kontamination (AMK)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Fragmentanalyse
TGFB2 Loeys-Dietz-Syndrom (LDS4)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sangersequenzierung
TGFBR1 Loeys-Dietz-Syndrom (LDS1) Thorakalen Aortenaneurysma mit oder ohne Aortendissektion (TAAD) Epitheliom, Typ Ferguson-Smith (MSSE)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sangersequenzierung, MLPA
TGFBR2 Hereditäres non-polypöses kolorektales Karzinom (HNPCC6) Loey-Dietz-Syndrom (LDS2) Thorakales Aortenaneurysma mit oder ohne Aortendissektion (TAAD)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sangersequenzierung, MLPA

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
TNNI3 Dilatative Kardiomyopathie (CMD1FF) Dilatative Kardiomyopathie (CMD2A) Hypertrophe Kardiomyopathie (CMH7) Restriktive Kardiomyopathie (RCM1)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sangersequenzierung
TPM1 Dilatative Kardiomyopathie (CMD1Y) Hypertrophe Kardiomyopathie (CMH3) Linksventrikuläre Non-Compaction-Kardiomyopathie (LVNC9)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sangersequenzierung
TP53 Hereditäres Nebennierenrinden-Karzinom (ADCC) Li-Fraumeni-Syndrom (LFS) Plexus choroideus-Papillom Kolorektales Karzinom (CRC) Prädisposition für Gliom (GLM1) Prädisposition für Basalzellenkrebs (BCC7) Knochenmarkinsuffizienz (BMFS5)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sangersequenzierung, MLPA (P056*)
TSEN54 Pontozerebelläre Hypoplasie (PCH)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sangersequenzierung
UGT1A1 Crigler-Najjar-Syndrom Gilbert-Syndrom Hyperbilirubinämie, transiente familiäre neonatale (HBLRTFN)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Fragmentanalyse, Sangersequenzierung
VHL Erythrozytose, familiäre (ECYT2) Von Hippel-Lindau-Syndrom (VHLS) Phäochromozytom	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	PCR, Sangersequenzierung, MLPA
Whole Exome Sequencing (WES)	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Whole Exome Sequencing (WES), Trio-Analyse	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Clinical Exome Sequencing	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Mamma- und Ovarialkarzinom - BRCA1/BRCA2: ID001	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Lynch-Syndrom (HNPCC): ID002	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Mamma- und Ovarialkarzinom (HBOC): ID003	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Ovarialkarzinom: ID004	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Polyposis-Syndrom (PS, FAP): ID005	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Kolorektales Karzinom und Polyposis: ID006	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Hypertrophe Kardiomyopathie (CMH, HCM): ID007	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Dilatative Kardiomyopathie (CMD, DCM): ID008	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Loeys-Dietz-Syndrom (LDS) und ähnliche Aortenerkrankungen: ID009	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Arrhythmogene rechtsventrikuläre Dysplasie (ARVD, ARVC): ID010	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Linksventrikuläre Noncompaction-Kardiomyopathie (LVNC, NCCM): ID011	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Katecholaminerge polymorphe ventrikuläre Tachykardie (CPVT): ID012	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Long-QT-Syndrom (LQT): ID013	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Brugada-Syndrom (BRGDA): ID014	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
RASopathien: ID015	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Vorhofflimmern, familiäre Form (ATFB): ID016	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Kongenitale isolierte Herzfehler: ID017	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Erbliche Tumorerkrankungen, umfassende Diagnostik: ID018	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Kongenitale Herzfehler, umfassende Diagnostik: ID019	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Thorakales Aortenaneurysma und Aortendissektion (AAT, TAAD) - EBM 11448: ID020	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Mammakarzinom: ID021	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Marfan-Syndrom (MFS) - EBM 11444/11445: ID022	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Noonan-Syndrom (NS): ID023	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Hypercholesterinämie: ID024	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Kombinierte Hyperlipidämie: ID025	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Arrhythmien, umfassende Diagnostik: ID026	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Kardiomyopathien, umfassende Diagnostik: ID027	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Joubert-Syndrom (JBTS): ID028	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Senior-Loken-Syndrom (SLSN): ID029	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Nephronophthise (NPHP): ID030	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Primäre Mikrozephalie, autosomal-rezessiv (MCPH): ID031	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Meckel-Syndrom (MKS): ID032	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Cornelia-de-Lange-Syndrom (CDLS): ID033	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Usher-Syndrom (USH): ID034	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Kongenitale Störung der Glykosylierung (CDG): ID035	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Mentale Retardierung, autosomal-dominant (MRD): ID036	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Mentale Retardierung, autosomal-rezessiv (MRT): ID037	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Mentale Retardierung, X-chromosomal (MRX, MRXS): ID038	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Ehlers-Danlos-Syndrom (EDS): ID039	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Generalisierte Epilepsie: ID040	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Nierenzellkarzinom: ID041	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Paragangliom und Phäochromozytom: ID042	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Fanconi-Anämie (FANC): ID043	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Fettstoffwechselstörungen, umfassende Diagnostik: ID044	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Zystische Fibrose (CF) - EBM 11351/11352: ID045	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Epileptische Enzephalopathien, umfassende Diagnostik: ID047	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
MODY-Diabetes: ID048	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Kolorektales Karzinom (CRC): ID049	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Retinitis pigmentosa (RP), autosomal-rezessiv: ID050	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Charcot-Marie-Tooth-Neuropathie, demyelinisierende Form (CMT, HMSN): ID051	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Charcot-Marie-Tooth-Neuropathie, axonale Form (CMT, HMSN): ID052	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Retinitis pigmentosa (RP), autosomal-dominant: ID053	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Hypomagnesiämie (HOMG): ID054	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Lipodystrophie: ID055	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Skelettdysplasie, schwere Form: ID056	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Absence-Epilepsie (JAE, CAE): ID057	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Aicardi-Goutières-Syndrom (AGS): ID058	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Fieberkrämpfe mit oder ohne Epilepsie (FEB, GEFS+): ID059	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Epilepsie mit schwerer Entwicklungsstörung: ID060	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Epilepsien, umfassende Diagnostik: ID061	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Stickler-Syndrom (STL): ID062	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Kongenitale extraokuläre Muskelfibrose (CFEOM): ID063	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Hemiplegische Migräne (FHM): ID064	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Migräne (MGR): ID065	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Osteogenesis imperfecta (OI): ID066	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Kurzrippen-Thoraxdysplasie mit oder ohne Polydaktylie (SRTD): ID067	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Mamma- und Ovarialkarzinom, umfassende Diagnostik: ID068	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Mikrozephalie, umfassende Diagnostik: ID069	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Makrozephalie, umfassende Diagnostik: ID070	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Pontozerebelläre Hypoplasie (PCH): ID071	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Wachstumsstörung und Makrozephalie: ID072	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Großwuchssyndrome: ID073	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Defizienz der mitochondrialen Komplexe I bis V (MCDN): ID074	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Cowden-Syndrom (CWS): ID075	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Autismus-Spektrum-Störung: ID076	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Parkinson-Syndrom (PARK): ID077	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Vorzeitige Ovarialinsuffizienz (POF): ID078	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Myopie (MYP): ID079	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Entwicklungsbedingte und epileptische Enzephalopathie (DEE, EIEE): ID080	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Optikusatrophie (OPA): ID081	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Okulokutaner Albinismus (OCA): ID082	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Störung der Peroxisomenbiogenese (PBD): ID083	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Zellweger-Syndrom (ZWS): ID084	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Primäre Ziliendyskinesie mit oder ohne Situs inversus (PCD, CILD): ID085	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Sensorisch-autonome Neuropathie (HSAN, HSN): ID086	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Autoinflammatorische Syndrome, umfassende Diagnostik: ID087	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Periodisches Fiebersyndrom (HPF): ID088	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Pankreaskarzinom: ID089	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Magenkarzinom: ID090	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Nicht-syndromale Schwerhörigkeit, autosomal-dominant (DFNA): ID091	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Nicht-syndromale Schwerhörigkeit, autosomal-rezessiv (DFNB): ID092	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Bardet-Biedl-Syndrom (BBS): ID093	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Fettstoffwechselstörung durch LDL-Mangel: ID094	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Hypertriglyzeridämie: ID095	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Fettstoffwechselstörung durch HDL-Mangel: ID096	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Statin-assoziierte Myopathie: ID097	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Fokal-segmentale Glomerulosklerose (FSGS) und Nephrotisches Syndrom (SRNS, NPHS): ID098	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Alport-Syndrom (ATS): ID099	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Zystische Nierenerkrankungen: ID100	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Zapfen- und Zapfen-Stäbchen-Dystrophie (COD, CORD): ID101	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Morbus Stargardt (STGD): ID102	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Glomerulonephritis: ID103	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Thrombozytopenie (THC): ID104	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Restriktive Kardiomyopathie (RCM): ID105	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Pitt-Hopkins-Syndrom (PTHS): ID106	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Sick-Sinus-Syndrom (SSS): ID107	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Glykogenspeicherkrankheit (GSD): ID108	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Cutis laxa (ARCL, ADCL): ID109	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Spondyloepiphysäre Dysplasie und Spondylometaphysäre Dysplasie (SED, SMD, SEMD): ID110	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Kongenitale adrenale Hyperplasie (CAH): ID111	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Alagille-Syndrom (ALGS): ID112	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Seckel-Syndrom (SCKL): ID113	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Hämochromatose (HFE): ID114	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Osteoporose: ID115	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Myoklonusepilepsie (EJM, EPM): ID116	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Störung der Geschlechtsentwicklung (DSD): ID117	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Coffin-Siris-Syndrom (CSS): ID118	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Thrombozytopathie (BDPLT, HPS): ID119	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Pachyonychia congenita (PC): ID120	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Emery-Dreifuss-Muskeldystrophie (EDMD): ID121	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Gliedergürtelmuskeldystrophie (LGMD): ID122	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Neuromuskuläre Erkrankungen mit Herzbeteiligung: ID123	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Arachnodaktylie: ID124	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Rett-Syndrom (RTT) und ähnliche Krankheitsbilder: ID125	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Hyperinsulinämische Hypoglykämie (HHF): ID126	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Kabuki-Syndrom (KABUK): ID127	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Dystonie (DYT): ID128	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Mentale Retardierung und Mikrozephalie: ID129	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Kongenitales myasthenes Syndrom (CMS): ID130	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Mentale Retardierung und Makrozephalie: ID131	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Neuronale Ceroid-Lipofuszinose (CLN): ID132	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Lissenzephalie (LIS): ID133	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Benigne neonatale und infantile Krampfanfälle (BFNS, BFIS): ID134	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Stoffwechselstörung mit Epilepsie im Neugeborenenalter: ID135	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Ektodermale Dysplasie (ECTD): ID136	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Bindegewebserkrankungen mit Aortenbeteiligung: ID137	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Erythrozytose (ECYT): ID138	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Makuladystrophie (MD): ID139	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Prostatakarzinom: ID140	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Pankreatitis (PCTT): ID141	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Rubinstein-Taybi-Syndrom (RSTS): ID142	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Atriumseptumdefekt und Ventrikelseptumdefekt (ASD, VSD, AVSD): ID143	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Fallot-Tetralogie (TOF): ID144	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Viszerale Heterotaxie (HTX): ID145	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Hypotrichose, nicht-syndromale Form (HYPT): ID146	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Progerie und Progeroide Syndrome: ID147	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Spastische Paraplegie (SPG, HSP): ID148	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Speichererkrankungen mit Herzbeteiligung: ID149	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Thrombophilie (THPH): ID150	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Selektive Zahn-Agenesie (STHAG): ID151	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Spinale Muskelatrophie (SMA): ID152	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Porphyrurie: ID153	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Hämophilie: ID154	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Hereditäre hämorrhagische Teleangiektasie (HHT): ID155	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Bartter-Syndrom (BARTS): ID156	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Alzheimer-Krankheit (AD): ID157	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Multiples Pterygium-Syndrom: ID158	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Intrahepatische Cholestase: ID159	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Konotrunkale Herzfehlbildung (CTHM): ID160	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Myofibrilläre Myopathie (MFM): ID161	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Neonataler Diabetes mellitus: ID162	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Atypisches hämolytisch-urämisches Syndrom (AHUS): ID163	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Achromatopsie (ACHM): ID164	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Herz-Hand-Syndrom: ID165	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Polydaktylie, nicht-syndromale Form: ID166	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
CADASIL und CARASIL: ID167	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Pulmonale Surfactant-Stoffwechselstörung (SMDP): ID168	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Holoprosenzephalie (HPE): ID169	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Hypogonadotroper Hypogonadismus mit oder ohne Anosmie (KAL, HH): ID170	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Stoffwechselstörung mit Epilepsie im Säuglings-, Kleinkind- und Schulalter: ID171	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Stoffwechselstörung mit Epilepsie im Schul- und Jugendalter: ID172	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Schizenzephalie: ID173	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Basalzellnävus-Syndrom (BCNS): ID174	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Albinismus: ID175	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Polymikrogyrie: ID176	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Morbus Hirschsprung (HSCR): ID177	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Walker-Warburg-Syndrom (WWS, MDDGA): ID178	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Muskeldystrophie- Dyostroglykanopathie (MDDG): ID179	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Neuronale Migrationsstörungen, umfassende Diagnostik: ID180	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Sotos-Syndrom (SOTOS): ID181	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Dysgenese des vorderen Augensegmentes (ASGD): ID182	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Adipositas: ID183	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Episodische Ataxie (EA): ID184	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Kongenitales zentrales Hypoventilationssyndrom (CCHS): ID185	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Altersbedingte Makuladegeneration (AMD, ARMD): ID186	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Lebersche kongenitale Amaurose (LCA): ID187	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Mandibulofaziale Dysostose (MFD): ID188	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Neutropenie: ID189	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Syndromale Schwerhörigkeit, umfassende Diagnostik: ID190	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Homocystinurie: ID191	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Störung der Spermatogenese (SPGF): ID192	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Kutanen malignes Melanom (CMM): ID193	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Marfan-Syndrom (MFS) und ähnliche Krankheitsbilder: ID194	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Essentieller Tremor (ETM): ID195	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Distale Arthrogryposis (DA): ID196	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Letales kongenitales Kontraktursyndrom (LCCS): ID197	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Epidermolysis bullosa (EB): ID198	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Nemalin-Myopathie (NEM): ID199	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Arthrogrypose: ID200	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Fetale Akinesie-Sequenz (FADS): ID201	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Multiple epiphysäre Dysplasie (EDM): ID202	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Sphärozytose (SPH) und Elliptozytose (EL): ID203	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Leukodystrophien und Leukoenzephalopathien, umfassende Diagnostik: ID204	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Medulloblastom: ID205	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Katarakt (CTRCT): ID206	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Klippel-Feil-Syndrom (KFS): ID207	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Epilepsie, fokale Form: ID208	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Amyotrophe Lateralsklerose (ALS): ID209	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Neurofibromatose (NF): ID210	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Wachstumshormonmangel: ID211	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Kongenitale Strukturmyopathie: ID212	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Zerebelläre Ataxie, autosomal-rezessiv: ID213	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
3M-Syndrom (3M): ID214	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
FG-Syndrom (FGS): ID215	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Hyperekplexie (HKPX): ID216	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Ichthyose: ID217	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Brachydaktylie (BD): ID218	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Zerebelläre Dysgenese, X-chromosomal: ID219	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Schilddrüsenkarzinom: ID220	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Hydrozephalus (HYC): ID221	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Glukokortikoid-Mangel (GCCD): ID222	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Osteosarkom: ID223	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Kraniosynostose (CRS): ID224	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Coenzym-Q10-Mangel (COQ10D): ID225	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Gastrointestinaler Stromatumor (GIST): ID226	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Spondylokostale Dysostose (SCDO): ID227	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Spastische Ataxie (SPAX): ID228	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Kongenitale Anomalien der Niere und des Harntraktes (CAKUT): ID229	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Weill-Marchesani-Syndrom (WMS): ID230	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Nephrolithiasis und Nephrokalzinose: ID231	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Amelogenesis imperfecta (AI): ID232	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Short-QT-Syndrom (SQT): ID233	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Zerebrovaskuläre Erkrankungen und Schlaganfall: ID234	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Generalisierte Epilepsie mit Fieberkrämpfen plus (GEFSP, GEFS+): ID235	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Zerebelläre Ataxie, autosomal-dominant (ADCA): ID236	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Nicht-syndromale Schwerhörigkeit, umfassende Diagnostik: ID237	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Viszerale Myopathie (VSCM): ID238	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Weibliche Infertilität (PREMBL, OOMD): ID239	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Hyper-IgE-Syndrom (HIES): ID240	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
3-Methylglutaconazidurie (MGCA): ID249	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Pseudohypoaldosteronismus (PHA): ID250	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Galloway-Mowat-Syndrom (GAMOS): ID251	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Kongenitale syndromale Herzfehler: ID252	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Periodische Paralyse: ID253	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Distale motorische Neuropathie (HMN, DSMA): ID254	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Myotonie: ID255	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Duchenne-Muskeldystrophie und Becker-Muskeldystrophie (DMD): ID256	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Zentronukleäre Myopathie (CNM): ID257	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
VACTERL-Assoziation: ID258	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Adams-Oliver-Syndrom (AOS): ID259	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Lungenkarzinom: ID260	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Fuchs-Endotheldystrophie (FECD): ID261	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Hyperkalzämie: ID262	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Kolobom, Mikrophthalmus und Anophthalmus: ID263	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Neurodegeneration mit Eisenablagerung im Gehirn (NBIA): ID264	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Orofaziodigitales Syndrom (OFD): ID265	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Lippen-, Kiefer- und Gaumenspalte (OFC): ID266	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Kongenitale stationäre Nachtblindheit (CSNB): ID267	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Episodisches Schmerzsyndrom (FEPS): ID268	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Hypophosphatämische Rachitis und Hypophosphatasie: ID269	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Endokrine arterielle Hypertonie: ID270	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Kortikale Dysplasie mit weiteren Gehirnfehlbildungen (CDCBM): ID271	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Choreatiforme Bewegungsstörungen: ID272	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Zerebelläre Ataxie, X-chromosomal: ID273	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Thrombozytendefekte, umfassende Diagnostik: ID274	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Glaukom (GLC): ID275	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Hereditäre Ataxien, umfassende Diagnostik: ID276	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Hypomyelinisierende Leukodystrophie (HLD): ID277	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Hirnatrophie und demyelinisierende Erkrankungen des Gehirns; ID278	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Fehlbildungssyndrome mit überwiegend fazialer Beteiligung: ID279	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Hypoglykämie, Hyperinsulinismus und Ketonstoffwechselstörung: ID280	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Pulmonale arterielle Hypertonie (PAH): ID281	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Xeroderma pigmentosum (XP): ID282	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Kolorektales Karzinom mit Mikrosatelliteninstabilität (MSI-H): ID283	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Pankreaskarzinom, umfassende Diagnostik: ID284	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Kolorektales Karzinom, umfassende Diagnostik: ID285	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Paroxysmale Dyskinesie: ID286	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung (COXPD): ID287	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker Version 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000
Retinitis pigmentosa (RP), umfassende Diagnostik: ID288	genomische DNA, EDTA-Blut, kultivierte Zellen, Speichelprobe	NGS (Capture enrichment, Sequencing by synthesis), Pipelines Varfeed worker 1.1.0, NextSeq JSI Pilot Tool Version 5.10, SNV-, Indel-, CNV-Analyse, NextSeq 500, NovaSeq 6000

Untersuchungsgebiet: Humangenetik (Zytogenetik)

Untersuchungsart:

Chromosomenanalyse**

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Molekulare Karyotypisierung	genomische DNA	Array-based Comparative-Genomic-Hybridization (Array-CGH)