#### Standort: Bischof-von-Henle Straße 2a, 93051 Regensburg

### Hintergrundliste ML

geänderte Parameter nicht akkreditierte Parameter nicht mehr durchgeführte Parameter

### Untersuchungsgebiet: Humangenetik

#### Untersuchungsart:

Molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)

Molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)					
Indikation und Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version	Gerät	
Aortenaneurysma (ACTA2, COL3A1, FBN1, MYH11, MYLK, SMAD3, TGFB2, TGFBR1, TGFBR2) [Custom Cardio-Panel, Illumina]	EDTA-Blut, Chorionzotten, Fruchtwasserzellen	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS), MLPA	RH-MG-SOP-NGS-TruSight-Diagnostik (LDT) - 6	MiSeq ABI310 Thermocycler	
Arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiodysplasie (ARVD; DSC2, DSG2, DSP, FLNC, JUP, PKP2, PLN, CDH2, CTNNA3, DES, TGFB3, TMEM43) [Custom Cardio-Panel, Illumina]	EDTA-Blut, Chorionzotten, Fruchtwasserzellen	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS), MLPA	RH-MG-SOP-NGS-TruSight-Diagnostik (LDT) - 6	MiSeq ABI310 Thermocycler	
Azoospermie (Azoospermiefaktor (AZF)-Deletion)	EDTA-Blut	PCR	RH-MG-SOP-Multiplex-PCR (LDT) - 3	Thermocycler Gelelektrophoresekammer	
Behçet, Morbus (HLA-B51)	EDTA-Blut	PCR	RH-MG-SOP-HLA-Diagnostik (LDT) - 4	Thermocycler Gelelektrophoresekammer	
BRCA-Diagnostik vor PARP-Inhibitoren-Therapie (BRCA1, BRCA2) [TruSight hereditary Cancer-Panel, Illumina]	EDTA-Blut	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS), MLPA	RH-MG-SOP-NGS-TruSight-Diagnostik (LDT) - 6	MiSeq ABI310 Thermocycler	
Brugada-Syndrom (SCN5A, CACNATC, CACNB2, GPD1L, HCN4, KCND3, KCNE3, SCN1B, SCN3B, TRPM4) [Custom Cardio-Panel, Illumina]	EDTA-Blut, Chorionzotten, Fruchtwasserzellen	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS), MLPA	RH-MG-SOP-NGS-TruSight-Diagnostik (LDT) - 6	MiSeq ABI310 Thermocycler	
Brust- und Ovarialkarzinom, hereditär (HBOC; BRCA1, BRCA2, CHEK2, PALB2, RAD51C, TP53) [TruSight hereditary Cancer-Panel, Illumina]	EDTA-Blut	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS), MLPA	RH-MG-SOP-NGS-TruSight-Diagnostik (LDT) - 6	MiSeq ABI310 Thermocycler	
Brust- und Ovarialkarzinom, hereditär, erweiterte Diagnostik (ATM, BARD1, BRIP1, CDH1, PTEN, STK11, RAD51D, SMARCA4) [TruSight hereditary Cancer-Panel, Illumina]	EDTA-Blut	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS), MLPA	RH-MG-SOP-NGS-TruSight-Diagnostik (LDT) - 6	MiSeq ABI310 Thermocycler	
Catecholaminerge polymorphe ventrikuläre Tachykardie (RYR2, CALM1, CALM2, CALM3, CASQ2, KCNJ2, TECRL, TRDN)  ICUstom Cardio-Panel. Illuminal	EDTA-Blut, Chorionzotten, Fruchtwasserzellen	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS), MLPA	RH-MG-SOP-NGS-TruSight-Diagnostik (LDT) - 6	MiSeq ABI310 Thermocycler	
(Mukoviszidose und CBAVD; CFTR) [QiaSeq Targeted DNA Custom Panel]	EDTA-Blut, Chorionzotten, Fruchtwasserzellen	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS), MLPA	RH-MG-SOP-NGS-Qiaseq-Diagnostik (LDT) - 7 RH-MG-SOP-Multiplex-PCR (LDT) - 3	MiSeq ABI310 Thermocycler	
Dilatative Kardiomyopathie (TTN, LMNA, MYBPC3, MYH6, MYH7, TNNT2, ACTC1, ACTN2, BAG3, DES, DSP, FLNC, JPH2, MYPN, NEXN, PLN, RBM20, SCN5A, TNNC1, TNNI3, TPM1, VCL) [Gustom Cardio-Panel Illumina]	EDTA-Blut, Chorionzotten, Fruchtwasserzellen	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS), MLPA	RH-MG-SOP-NGS-TruSight-Diagnostik (LDT) - 6	MiSeq ABI310 Thermocycler	
Ehlers-Danios-Syndrom (klassisch / vaskulär / hypermobil) COL1A1, COL1A2, COL3A1, COL5A1, COL5A2, TNXB, ADAMTS2, AEBP1, FKBP14, PLOD1, SLC39A13 [Gustom Cardio-Panel, Illumina]	EDTA-Blut, Chorionzotten, Fruchtwasserzellen	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS), MLPA	RH-MG-SOP-NGS-TruSight-Diagnostik (LDT) - 6	MiSeq ABI310 Thermocycler	
Ehlers-Danlos-Syndrom (seltene Formen inkl. Brittle-Cornea- Syndrom) B3GALT6, B4GALT7, C1R, C1S, CHST14, COL12A1, DSE, PRDM5, ZNF469 [Custom Cardio-Panel, Illumina]	EDTA-Blut, Chorionzotten, Fruchtwasserzellen	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS), MLPA	RH-MG-SOP-NGS-TruSight-Diagnostik (LDT) - 6	MiSeq ABI310 Thermocycler	
Familiäre adenomatöse Polyposis coli (FAP/MAP) (APC, MUTYH) [TruSight hereditary Cancer-Panel, Illumina]	EDTA-Blut	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS), MLPA	RH-MG-SOP-NGS-TruSight-Diagnostik (LDT) - 6	MiSeq ABI310 Thermocycler	
Familiäre Hypercholesterinämie (LDLR, APOB, LDLRAP1, PCSK9) [Custom Cardio-Panel, Illumina]	EDTA-Blut	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS), MLPA	RH-MG-SOP-NGS-TruSight-Diagnostik (LDT) - 6	MiSeq ABI310 Thermocycler	
Familiäre juvenile Polyposis (FJP) (BMPR1A, SMAD4) [TruSight hereditary Cancer-Panel, Illumina]	EDTA-Blut	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS), MLPA	RH-MG-SOP-NGS-TruSight-Diagnostik (LDT) - 6	MiSeq ABI310 Thermocycler	
Fragiles-X-assoziiertes Tremor-Ataxie-Syndrom [OMIM #300623] (FXTAS, FMR1)	EDTA-Blut	größenspezifische DNA-Fragmentanalyse in Gelmatrix (ggf. Southern-Blot)	RH-MG-SOP-Fragmentlängenanalyse (LDT) - 5	ABI310 Thermocycler	
Fragiles-X-Syndrom [OMIM #300624] (FMR1)	EDTA-Blut	größenspezifische DNA-Fragmentanalyse in Gelmatrix (ggf. Southern-Blot)	RH-MG-SOP-Fragmentlängenanalyse (LDT) - 5	ABI310 Thermocycler	
= 3	•		•		

Dr. Staber und Kollegen GmbH Humangenetik

geänderte Parameter

nicht akkreditierte Parameter Untersuchungsart: nicht mehr durchgeführte Parameter n (Amplifikationsverfahren)

Molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfah	iren)			nicht mehr durchgefü
Indikation und Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version	Gerät
Gonadendysgenesie (SRY)	EDTA-Blut	PCR	RH-MG-SOP-Multiplex-PCR (LDT) - 3	Thermocycler Gelelektrophoresekammer
Hämoglobin-Genotypisierung (Thalassämie-alpha ( <i>HBA1</i> , <i>HBA2</i> ) und Thalassämie-beta ( <i>HBB</i> ))	EDTA-Blut, Chorionzotten, Fruchtwasserzellen	DNA Sequenzierung (Kapillarelektrophoretische Auftrennung), MLPA	RH-MG-SOP-Sanger-Sequenzierung (LDT) - 4 RH-MG-SOP-Multiplex-PCR (LDT) - 3	Thermocycler ABI310, ABI3100
Hereditäres Non-Polypöses Colon-Karzinom (HNPCC/ Lynch-Syndrom, MLH1, PMS2, MSH6, MSH2) [TruSight hereditary Cancer-Panel, Illumina]	EDTA-Blut	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS), MLPA	RH-MG-SOP-NGS-TruSight-Diagnostik (LDT) - 6	MiSeq ABI310 Thermocycler
Hereditäres Periodisches Fieber (HPF, hereditäre Fiebersyndrome, MEFV, ADA2, ELANE, IL1RN, IL36RN, LPIN2, MVK, NLRC4, NLRP12, NLRP3, NOD2, PSMB8, PSTPIP1, TNFRSF1A) TOlaSeg Targeted DNA Custom Panell	EDTA-Blut	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS)	RH-MG-SOP-NGS-Qiaseq-Diagnostik (LDT) - 7	MiSeq Thermocycler
Hypertrophe Kardiomyopathie (MYBPC3, MYHT, TNNI3, TNNT2, ACTC1, ACTN2, ALPK3, CSRP3, JPH2, MYL2, MYL3, PLN, TNNC1, TPM1) (Gustom Gardio-Panel, Illuminal	EDTA-Blut, Chorionzotten, Fruchtwasserzellen	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS), MLPA	RH-MG-SOP-NGS-TruSight-Diagnostik (LDT) - 6	MiSeq ABI310 Thermocycler
Kolonkarzinom (TP53, CHEK2, MUTYH, POLE, POLD1, PTEN, STK11) (TruSight hereditary Cancer-Panel, Illumina)	EDTA-Blut	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS), MLPA	RH-MG-SOP-NGS-TruSight-Diagnostik (LDT) - 6	MiSeq ABI310 Thermocycler
Kolonkarzinom mit Polyposis (APC, BMPR1A, MUTYH, SMAD4, GREM1, MSH3, NTHL1, PTEN, POLD1, POLE, STK11) ITUSight hereditary Cancer-Panel. Illuminal	EDTA-Blut	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS), MLPA	RH-MG-SOP-NGS-TruSight-Diagnostik (LDT) - 6	MiSeq ABI310 Thermocycler
Li-Fraumeni-Syndrom / TPDS (TP53, BAP1, CHEK2, POT1) [TruSight hereditary Cancer-Panel, Illumina]	EDTA-Blut	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS), MLPA	RH-MG-SOP-NGS-TruSight-Diagnostik (LDT) - 6	MiSeq ABI310 Thermocycler
Loeys-Dietz-Syndrom (TGFBR1, TGFBR2, SMAD2, SMAD3, TGFB2, TGFB3) [Custom Cardio-Panel, Illumina]	EDTA-Blut, Chorionzotten, Fruchtwasserzellen	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS), MLPA	RH-MG-SOP-NGS-TruSight-Diagnostik (LDT) - 6	MiSeq ABI310 Thermocycler
Long-QT-Syndrom (KCNH2, KCNQ1, SCN5A, AKAP9, ANK2, CACNA1C, CALM1, CALM2, CALM3, CAV3, KCNE1, KCNE2, KCNJ2, KCNJ5, SCN4B, SNTA1, TRDN) (Custom Cardio-Panel. Illuminal	EDTA-Blut, Chorionzotten, Fruchtwasserzellen	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS), MLPA	RH-MG-SOP-NGS-TruSight-Diagnostik (LDT) - 6	MiSeq ABI310 Thermocycler
Magenkarzinom (CDH1, BMPR1A, CHEK2, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, PTEN, SMAD4, STK11, TP53) [TruSlight hereditary Cancer-Panel, Illumina]	EDTA-Blut	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS), MLPA	RH-MG-SOP-NGS-TruSight-Diagnostik (LDT) - 6	MiSeq ABI310 Thermocycler
Magenkarzinom, erweiterte Diagnostik (CDH1, APC, ATM, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, CHEK2, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, PMS2, PTEN, SMAD4, STK11, TP53) [TruSight hereditary Cancer-Panel, Illumina]	EDTA-Blut	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS), MLPA	RH-MG-SOP-NGS-TruSight-Diagnostik (LDT) - 6	MiSeq ABI310 Thermocycler
malignes Melanom (CDKN2A, CDK4, ACD, BAP1, MITF, POT1, TERF2IP, TERT) [TruSight hereditary Cancer-Panel, Illumina]	EDTA-Blut	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS), MLPA	RH-MG-SOP-NGS-TruSight-Diagnostik (LDT) - 6	MiSeq ABI310 Thermocycler
Marfan-Syndrom (FBN1, TGFBR1, TGFBR2) [Custom Cardio-Panel, Illumina]	EDTA-Blut, Chorionzotten, Fruchtwasserzellen	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS), MLPA	RH-MG-SOP-NGS-TruSight-Diagnostik (LDT) - 6	MiSeq ABI310 Thermocycler
maternaler Kontaminationsausschluss	EDTA-Blut oder Mundschleim- hautabstrich und Chorion-zotten, Fruchtwasserzellen oder Gewebe	Mikro-Satellitenanalyse (Fragmentanalyse inkl. Short Tandem Repeats)	RH-MG-SOP-Mikrosatellitenanalyse (LDT) - 3	ABI310 Thermocycler
Maturity Onset Diabetes of the Young (MODY; HNF4A, GCK, HNF1A, PDX1, HNF1B, NEUROD1, KLF11, CEL, PAX4, INS, BLK, ABCC8, KCNJ11, APPL1) (GlaSeq Tarqeted DNA Custom Panell	EDTA-Blut	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS), MLPA	RH-MG-SOP-NGS-Qiaseq-Diagnostik (LDT) - 7	MiSeq ABI310 Thermocycler
Mittelmeerfieber, hereditär (MEFV) [QiaSeq Targeted DNA Custom Panel]	EDTA-Blut	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS)	RH-MG-SOP-NGS-Qiaseq-Diagnostik (LDT) - 7	MiSeq ABI310 Thermocycler
Morbus Wilson (ATP7B) [QiaSeq Targeted DNA Custom Panel]	EDTA-Blut	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS), MLPA	RH-MG-SOP-NGS-Qiaseq-Diagnostik (LDT) - 7	MiSeq ABI310 Thermocycler

Dr. Staber und Kollegen GmbH Humangenetik



geänderte Parameter nicht akkreditierte Parameter

nicht akkreditierte Parameter nicht mehr durchgeführte Parameter

#### Untersuchungsart:

Molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)

Molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfah Indikation und Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version	Gerät
Narkolepsie (Haplotyp DQB1*06:02, HLA-DR15/DQ6)	EDTA-Blut	PCR	RH-MG-SOP-HLA-Diagnostik (LDT) - 4	Thermocycler Gelelektrophoresekammer
Neurofibromatose Typ 1 (NF1) [TruSight hereditary Cancer-Panel, Illumina]	EDTA-Blut	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS), MLPA	RH-MG-SOP-NGS-TruSight-Diagnostik (LDT) - 6	MiSeq ABI310 Thermocycler
NF1, DD Legius-Syndrom (NF1, SPRED1) [TruSight hereditary Cancer-Panel, Illumina]	EDTA-Blut	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS), MLPA	RH-MG-SOP-NGS-TruSight-Diagnostik (LDT) - 6	MiSeq ABI310 Thermocycler
Nierenkarzinom (FH, FLCN, MET, CHEK2, PTEN, SMARCB1, TP53, TSC1, TSC2, VHL) (TruSight hereditary Cancer-Panel, Illumina)	EDTA-Blut	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS), MLPA	RH-MG-SOP-NGS-TruSight-Diagnostik (LDT) - 6	MiSeq ABI310 Thermocycler
Nierenkarzinom, erweiterte Diagnostik (FH, FLCN, MET, BAP1, CHEK2, DICER1, DIS3L2, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, PTEN, SDHB, SDHD, SMARCB1, TP53, TSC1, TSC2, VHL, WT1)  TruSight hereditary Cancer-Panel, Illumina	EDTA-Blut	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS), MLPA	RH-MG-SOP-NGS-TruSight-Diagnostik (LDT) - 6	MiSeq ABI310 Thermocycler
Non-Compaction Kardiomyopathie (ACTC1, MYHT, PRDM16, TAZ, TPM1, ACTN2, DTNA, MIB1, LDB3, MYBPC3, TNNT2) [Custom Cardio-Panel. Illumina]	EDTA-Blut, Chorionzotten, Fruchtwasserzellen	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS), MLPA	RH-MG-SOP-NGS-TruSight-Diagnostik (LDT) - 6	MiSeq ABI310 Thermocycler
Noonan-Syndrom (Stufe I: PTPN11, Stufe II: BRAF, KRAS, RAF1, RIT1, SOS1) [QiaSeq Targeted DNA Custom Panel]	EDTA-Blut, Chorionzotten, Fruchtwasserzellen	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS), MLPA	RH-MG-SOP-NGS-Qiaseq-Diagnostik (LDT) - 7	MiSeq ABI310 Thermocycler
Ovarialkarzinom (BRCA1, BRCA2, BRIP1, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, RAD51C, RAD51D, STK11) [TruSight hereditary Cancer-Panel, Illumina]	EDTA-Blut	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS), MLPA	RH-MG-SOP-NGS-TruSight-Diagnostik (LDT) - 6	MiSeq ABI310 Thermocycler
Ovarialkarzinom - ohne BRCA1 / BRCA2 (BRIP1, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, RAD51C, RAD51D, STK11) ITruSight hereditary Cancer-Panel. Illuminal	EDTA-Blut	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS), MLPA	RH-MG-SOP-NGS-TruSight-Diagnostik (LDT) - 6	MiSeq ABI310 Thermocycler
Pankreaskarzinom, PARP-Inhibitoren-Therapie (BRCA1, BRCA2) [TruSight hereditary Cancer-Panel, Illumina]	EDTA-Blut	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS), MLPA	RH-MG-SOP-NGS-TruSight-Diagnostik (LDT) - 6	MiSeq ABI310 Thermocycler
Pankreaskarzinom (BRCA1, BRCA2, CDKN2A, PALB2, STK11, TP53) [TruSight hereditary Cancer-Panel, Illumina]	EDTA-Blut	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS), MLPA	RH-MG-SOP-NGS-TruSight-Diagnostik (LDT) - 6	MiSeq ABI310 Thermocycler
Pankreaskarzinom, erweiterte Diagnostik (BRCA1, BRCA2, CDKN2A, PALB2, STK11, TP53, APC, ATM, CDC73, CHEK2, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, PTEN) [TruSight hereditary Cancer-Panel, Illumina]	EDTA-Blut	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS), MLPA	RH-MG-SOP-NGS-TruSight-Diagnostik (LDT) - 6	MiSeq ABI310 Thermocycler
Pankreatitis, hereditär (PRSS1, SPINK1   PSTI, CFTR, CPA1, CTRC) [QiaSeq Targeted DNA Custom Panel]	EDTA-Blut	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS), MLPA	RH-MG-SOP-NGS-Qiaseq-Diagnostik (LDT) - 7	MiSeq ABI310 Thermocycler
Papilläres Schilddrüsenkarzinom, familläres nichtmedulläres Schilddrüsenkarzinom (APC, BAP1, CHEK2, DICER1, PRKAR1A, PTEN, TP53) ITruSight hereditary Cancer-Panel, Illuminal	EDTA-Blut	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS), MLPA	RH-MG-SOP-NGS-TruSight-Diagnostik (LDT) - 6	MiSeq ABI310 Thermocycler
Paragangliom-Phäochromozytom-Syndrom (RET, SDHAF2, SDHA, SDHB, SDHC, SDHD, VHL, MAX, MEN1, NF1, TMEM127) TruSight hereditary Cancer-Panel. Illuminal	EDTA-Blut	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS), MLPA	RH-MG-SOP-NGS-TruSight-Diagnostik (LDT) - 6	MiSeq ABI310 Thermocycler

Dr. Staber und Kollegen GmbH Humangenetik

geänderte Parameter

nicht akkreditierte Parameter Untersuchungsart: nicht mehr durchgeführte Parameter Molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)

Indikation und Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version	Gerät
Prämature Ovarialinsuffizienz OMIM #311360] (POF/FXPOI, <i>FMR1</i> )	EDTA-Blut	größenspezifische DNA-Fragmentanalyse in Gelmatrix (ggf. Southern-Blot)	RH-MG-SOP-Fragmentlängenanalyse (LDT) - 5	ABI310 Thermocycler
Prostatakarzinom, PARP-Inhibitoren-Therapie BRCA2, BRCA1) TruSight hereditary Cancer-Panel, Illumina]	EDTA-Blut	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS), MLPA	RH-MG-SOP-NGS-TruSight-Diagnostik (LDT) - 6	MiSeq ABI310 Thermocycler
rostatakarzinom BRCA2 , ATM , BRCA1 ) rusight hereditary Cancer-Panel, Illumina]	EDTA-Blut	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS), MLPA	RH-MG-SOP-NGS-TruSight-Diagnostik (LDT) - 6	MiSeq ABI310 Thermocycler
rostatakarzinom, erweiterte Diagnostik BRCA2, ATM, BRCA1, CDH1, CHEK2, FANCA, HOXB13, 'ALB2') 'ruSight hereditary Cancer-Panel, Illuminal	EDTA-Blut	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS), MLPA	RH-MG-SOP-NGS-TruSight-Diagnostik (LDT) - 6	MiSeq ABI310 Thermocycler
Protein C-Defizienz PROC) JiaSeq Targeted DNA Custom Panel]	EDTA-Blut	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS), MLPA	RH-MG-SOP-NGS-Qiaseq-Diagnostik (LDT) - 7	MiSeq ABI310 Thermocycler
Protein S-Defizienz ( <i>PROS1</i> ) DiaSeq Targeted DNA Custom Panel]	EDTA-Blut	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS), MLPA	RH-MG-SOP-NGS-Qiaseq-Diagnostik (LDT) - 7	MiSeq ABI310 Thermocycler
testriktive Kardiomyopathie TNNI3, FLNC, KIF20A, MYPN, TNNT2) Custom Cardio-Panel, Illumina]	EDTA-Blut, Chorionzotten, Fruchtwasserzellen	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS), MLPA	RH-MG-SOP-NGS-TruSight-Diagnostik (LDT) - 6	MiSeq ABI310 Thermocycler
Short-QT-Syndrom KCNH2, KCNJ2, KCNQ1, CACNA1C, CACNA2D1, CACNB2) Custom Cardio-Panel, Illumina]	EDTA-Blut, Chorionzotten, Fruchtwasserzellen	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS), MLPA	RH-MG-SOP-NGS-TruSight-Diagnostik (LDT) - 6	MiSeq ABI310 Thermocycler
BHOX-Defizienz SHOX) ⊇iaSeq Targeted DNA Custom Panel]	EDTA-Blut, Chorionzotten, Fruchtwasserzellen	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS), MLPA	RH-MG-SOP-NGS-Qiaseq-Diagnostik (LDT) - 7	MiSeq ABI310 Thermocycler
Sichelzellanämie HbS-Mutation in <i>HBB</i> )	EDTA-Blut, Chorionzotten, Fruchtwasserzellen	DNA Sequenzierung (Kapillarelektrophoretische Auftrennung)	RH-MG-SOP-Sanger-Sequenzierung (LDT) - 4	Thermocycler ABI3100
Sotos-Syndrom NSD1, PTEN, PTCH1, GPC3) truSight hereditary Cancer-Panel, Illumina]	EDTA-Blut, Chorionzotten, Fruchtwasserzellen	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS), MLPA	RH-MG-SOP-NGS-TruSight-Diagnostik (LDT) - 6	MiSeq ABI310 Thermocycler
「halassämie-alpha HBA1 , HBA2 )	EDTA-Blut, Chorionzotten, Fruchtwasserzellen	DNA Sequenzierung (Kapillarelektrophoretische Auftrennung), MLPA	RH-MG-SOP-Sanger-Sequenzierung (LDT) - 4 RH-MG-SOP-Multiplex-PCR (LDT) - 3	Thermocycler ABI310, ABI3100
halassämie-beta HBB)	EDTA-Blut, Chorionzotten, Fruchtwasserzellen	DNA Sequenzierung (Kapillarelektrophoretische Auftrennung), MLPA	RH-MG-SOP-Sanger-Sequenzierung (LDT) - 4	Thermocycler ABI310, ABI3100
uberöse Sklerose TSC1 , TSC2) rruSight hereditary Cancer-Panel, Illumina]	EDTA-Blut, Chorionzotten, Fruchtwasserzellen	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS), MLPA	RH-MG-SOP-NGS-TruSight-Diagnostik (LDT) - 6	MiSeq ABI310 Thermocycler
umordiagnostik (individuell) ruSight hereditary Cancer-Panel, Illumina]	EDTA-Blut	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS), MLPA	RH-MG-SOP-NGS-TruSight-Diagnostik (LDT) - 6	MiSeq ABI310 Thermocycler

Dr. Staber und Kollegen GmbH Humangenetik

geänderte Parameter

nicht akkreditierte Parameter nicht mehr durchgeführte Parameter

### Untersuchungsart:

Molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsv Indikation und Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version	Gerät
ABCC8	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P117)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler
PC	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P043)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler
TM	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P041, P042, ggf. P190)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler
TP7B	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P098)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler
AG3	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P196)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler
MPR1A	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P158)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler
RAF	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P298, ggf. P370)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler
RCA1	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P002, ggf. P087)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler
RCA2	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P045, ggf. P077)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler
RIP1	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P240)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler
AV3	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P048)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler
DH1	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P083)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler
DK4	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P419)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler
DKN2A	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P419)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler
EL .	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P357)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler
 FTR	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P091)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler
HEK2	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P190, ggf. P045/P056)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler
DL1A1	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P271)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler
OL3A1	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P155)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler
DL5A1	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P331, P332)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler
TRC	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P242)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3  RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler ABI310, Thermocycler
RC .	EDTA-Blut, Chorionzotten,	INLPA (NIRC Holland P242)	RH-WG-SOP-WLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABISTO, THERMOCYCLER
George-Syndrom (Mikrodeletion 22q11.2, CATCH22)	Fruchtwasserzellen, Abortgewebe	MLPA (MRC Holland P250)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler
SC2	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P168)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler
6G2	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P168)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310. Thermocycler
SP .	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P168)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler
PCAM	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P003, ggf. P072)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler
3N1	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P065, P066)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler
1	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P198)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler
.CN	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P256)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler
CK	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P241)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler
LA	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P159)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler
PC3	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P154)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler
PC4	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P154)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler
REM1	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P378)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler
BA1	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P140)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler
BA2	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P140)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler
BB	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P102)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler
NF1A	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P241)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler
NF1B	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P241, ggf. P357)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler
NF4A	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P241)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler
S	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P357)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler
IP	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P168)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler
CNE1	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P114)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler
CNE2	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P114)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler
CNH2	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P114)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler
CNJ2	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P114)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler
CNQ1		MLPA (MRC Holland P114)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3  RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	
UNGI	EDTA-Blut	IVILEA (IVINO HOIIBIIU P 1 14)	KIT-INIG-SOP-INILPA-DIAGNOSTIK (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler

Dr. Staber und Kollegen GmbH Humangenetik

geänderte Parameter

nicht akkreditierte Parameter nicht mehr durchgeführte Parameter

# Untersuchungsart: Molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)

Indikation und Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version	Gerät
(LF11	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P357)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler
(RAS	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P298)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler
DLR	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P062)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler
MNA	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P048)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler
IEN1	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P244)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler
MET	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P308)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler
ALH1	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P003, ggf. P248)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler
ISH2	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P003, ggf. P248)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler
ISH6	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P072)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler
NUTYH	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P043, ggf. P378/P072)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler
IYBPC3	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P100)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler
ЛҮН7	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P418)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler
NEUROD1	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P357)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler
NF1	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P081, P082)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler
ISD1	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P026)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler
PALB2	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P260)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler
PAX4	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P357)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler
DX1	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P357)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler
KP2	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P168)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler
LOD1	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P359)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler
MS2	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P008)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler
OLD1	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P492)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler
OLE	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P492)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler
ROC	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P265)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler
ROS1	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P112)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler
RSS1	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P242)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler
PTCH1	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P067)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler
PTEN	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P158)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler
RAD51C	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P260)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler
PAD51D	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P260)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler
PYR2	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P168)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler
CCN5A	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P108)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler
SHOX	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P018)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler
MAD4	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P158)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler
PINK1	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P242)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler
TK11	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P101)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler
GFB3	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P168)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler
GFBR2	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P065)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler
NNT2	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P196)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler
P53	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P056, ggf. P190)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler
rsc1	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P124)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler
TSC2	EDTA-Blut	MLPA (MRC Holland P046)	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler

Dr. Staber und Kollegen GmbH Humangenetik



# Untersuchungsart: Hintergrundliste ML

geänderte Parameter

nicht akkreditierte Parameter nicht mehr durchgeführte Parameter

Molekularbiologische Untersuchungen (Hybridisierungsverfahren)

wolekular biologische Ontersuchungen (mybriuisier ungsverramen)					
Indikation und Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version	Gerät	
Fragiles-X-assoziiertes Tremor-Ataxie-Syndrom [OMIM #300623] (FXTAS, FMR1)	EDTA-Blut	Southern-Blot	RH-MG-SOP-Southern Blot, Technik 7a (LDT) - 4	Thermocycler Gelelektrophoresekammer	
Fragiles-X-Syndrom [OMIM #300624] (FMR1)	EDTA-Blut	Southern-Blot	RH-MG-SOP-Southern Blot, Technik 7a (LDT) - 4	Thermocycler Gelelektrophoresekammer	
Prämature Ovarialinsuffizienz [OMIM #311360] (POF/FXPOI, FMR1)	EDTA-Blut	Southern-Blot	RH-MG-SOP-Southern Blot, Technik 7a (LDT) - 4	Thermocycler Gelelektrophoresekammer	

#### Untersuchungsart:

#### Chromosomenanalys

Indikation und Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version	Gerät
Karyotypisierung von Blutlymphozyten (konstitutionelle Chromosomeanalyse)	Heparin-Blut (auch Nabelschnurblut postnatal)	Chromosomenanalyse aus kultiviertem Gewebe (primäre Kulturen)	RH-ZG-SOP-Chromosomenbänderungsanalyse GTG (LDT)- 2	Hellfeld-Mikroskop-Systeme
Karyotypisierung von Gewebe (Aborte / Hautfibroblasten) (konstitutionelle Chromosomeanalyse)		Chromosomenanalyse aus kultiviertem Gewebe (primäre Kulturen)	RH-ZG-SOP-Chromosomenbänderungsanalyse GTG (LDT)- 2	Hellfeld-Mikroskop-Systeme
FISH-Schnelltest (numerische Anomalien der Chromosomen 13, 18, 21, X, Y)		Interphase-Untersuchungen durch Fluoreszenz-in-situ- Hybridisierung (FISH)	RH-ZG-SOP-FISH an unkultivierten Zellen (LDT)- 3	Fluoreszenz-Mikroskop- System

Dr. Staber und Kollegen GmbH Humangenetik