

Standort: Bischof-von-Henle Straße 2a, 93051 Regensburg
Untersuchungsgebiet: Humangenetik (Molekulare Humangenetik)
**Untersuchungsart:
 Molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)**

Indikation und Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Titel des Verfahrens	Anweisung/Version	Gerät	akkreditiert seit	Ansatztage
Aortenaneurysma (ACTA2, COL3A1, FBN1, MYH11, MYLK, SMAD3, TGFB2, TGFB1, TGFB2); SNV, CNV [Nextera Custom Panel, Illumina]	EDTA-Blut, DNA; DNA	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS, Sequence capture; Sequencing-by synthesis; MiSeq Control Software (Illumina); LocalRunManager (Illumina); SeqPilot (JSI medical Systems))	NGS Target Enrichment Panel	RH-MG-SOP-NGS-TruSight-Diagnostik (LDT) - 6	MiSeq ABI310 Thermocycler	nicht akkreditiert	14-tägig
Arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiomyopathie (ARVD; DSC2, DSG2, DSP, FLNC, JUP, PKP2, PLN, CDH2, CTNNA3, DES, TGFB3, TMEIM3); SNV, CNV [Nextera Custom Panel, Illumina]	EDTA-Blut, DNA; DNA	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS, Sequence capture; Sequencing-by synthesis; MiSeq Control Software (Illumina); LocalRunManager (Illumina); SeqPilot (JSI medical Systems))	NGS Target Enrichment Panel	RH-MG-SOP-NGS-TruSight-Diagnostik (LDT) - 6	MiSeq ABI310 Thermocycler	nicht akkreditiert	14-tägig
Azoospermie (Azoospermiefaktor (AZF)-Deletion)	EDTA-Blut, DNA; DNA	PCR, Agarosegelelektrophorese	Multiplex-PCR	RH-MG-SOP-Multiplex-PCR (LDT) - 4	Thermocycler Gelelektrophoresekammer	nicht akkreditiert	wöchentlich
Behcet, Morbus (HLA-B51)	EDTA-Blut, DNA; DNA	PCR, Agarosegelelektrophorese	HLA-Diagnostik	RH-MG-SOP-HLA-Diagnostik (LDT) - 6	Thermocycler Gelelektrophoresekammer	nicht akkreditiert	wöchentlich
BRCA-Diagnostik vor PARP-Inhibitoren-Therapie (BRCA1, BRCA2); SNV, CNV [TruSight hereditary Cancer-Panel, Illumina]	EDTA-Blut, DNA; DNA	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS, Sequence capture; Sequencing-by synthesis; MiSeq Control Software (Illumina); LocalRunManager (Illumina); SeqPilot (JSI medical Systems)); MLPA	NGS Target Enrichment Panel	RH-MG-SOP-NGS-TruSight-Diagnostik (LDT) - 6	MiSeq ABI310 Thermocycler	nicht akkreditiert	14-tägig
Brugada-Syndrom (SCN5A, CACNA1C, CACNB2, GPD1L, HCN4, KCND3, KCNE3, SCN1B, SCN3B, TRPM4); SNV, CNV [Nextera Custom Panel, Illumina]	EDTA-Blut, DNA; DNA	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS, Sequence capture; Sequencing-by synthesis; MiSeq Control Software (Illumina); LocalRunManager (Illumina); SeqPilot (JSI medical Systems))	NGS Target Enrichment Panel	RH-MG-SOP-NGS-TruSight-Diagnostik (LDT) - 6	MiSeq ABI310 Thermocycler	nicht akkreditiert	14-tägig
Brust- und Ovarialkarzinom, hereditär (HBOC; BRCA1, BRCA2, CHEK2, PALB2, RAD51C, TP53); SNV, CNV [TruSight hereditary Cancer-Panel, Illumina]	EDTA-Blut, DNA; DNA	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS, Sequence capture; Sequencing-by synthesis; MiSeq Control Software (Illumina); LocalRunManager (Illumina); SeqPilot (JSI medical Systems))	NGS Target Enrichment Panel	RH-MG-SOP-NGS-TruSight-Diagnostik (LDT) - 6	MiSeq ABI310 Thermocycler	nicht akkreditiert	14-tägig
Brust- und Ovarialkarzinom, hereditär, erweiterte Diagnostik (ATM, BARD1, BRIP1, CDH1, PTEN, STK11, RAD51D, SMARCA4); SNV, CNV [TruSight hereditary Cancer-Panel, Illumina]	EDTA-Blut, DNA; DNA	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS, Sequence capture; Sequencing-by synthesis; MiSeq Control Software (Illumina); LocalRunManager (Illumina); SeqPilot (JSI medical Systems))	NGS Target Enrichment Panel	RH-MG-SOP-NGS-TruSight-Diagnostik (LDT) - 6	MiSeq ABI310 Thermocycler	nicht akkreditiert	14-tägig
Catecholaminerge polymorphe ventrikuläre Tachykardie (RYR2, CALM1, CALM2, CALM3, CASQ2, KCNJ2, TECRL, TRDN); SNV, CNV [Nextera Custom Panel, Illumina]	EDTA-Blut, DNA; DNA	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS, Sequence capture; Sequencing-by synthesis; MiSeq Control Software (Illumina); LocalRunManager (Illumina); SeqPilot (JSI medical Systems))	NGS Target Enrichment Panel	RH-MG-SOP-NGS-TruSight-Diagnostik (LDT) - 6	MiSeq ABI310 Thermocycler	nicht akkreditiert	14-tägig
Cystische Fibrose (Mukoviszidose und CBAVD; CFTR); SNV, CNV [QiaSeq Targeted DNA Custom Panel, Qiagen]	EDTA-Blut, DNA; DNA	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS, amplikonbasiert; Sequencing-by synthesis; MiSeq Control Software (Illumina); LocalRunManager (Illumina); SeqPilot (JSI medical Systems)); MLPA	NGS Amplicon Panel	RH-MG-SOP-NGS-QiaSeq-Diagnostik (LDT) - 5	MiSeq ABI310 Thermocycler	nicht akkreditiert	14-tägig
Dilatative Kardiomyopathie (TTN, LMNA, MYBPC3, MYH6, MYH7, TNNT2, ACTC1, ACTN2, BAG3, DES, DSP, FLNC, JPH2, MYPN, NEXN, PLN, RBM20, SCN5A, TNNC1, TNN3, TPM1, VCL); SNV, CNV [Nextera Custom Panel, Illumina]	EDTA-Blut, DNA; DNA	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS, Sequence capture; Sequencing-by synthesis; MiSeq Control Software (Illumina); LocalRunManager (Illumina); SeqPilot (JSI medical Systems))	NGS Target Enrichment Panel	RH-MG-SOP-NGS-TruSight-Diagnostik (LDT) - 6	MiSeq ABI310 Thermocycler	nicht akkreditiert	14-tägig
Ehlers-Danlos-Syndrom (COL1A1, COL1A2, COL3A1, COL5A1, COL5A2, TNXB, ADAMTS2, AEBP1, FKBP14, PLOD1, SLC39A13); SNV, CNV [Nextera Custom Panel, Illumina]	EDTA-Blut, DNA; DNA	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS, Sequence capture; Sequencing-by synthesis; MiSeq Control Software (Illumina); LocalRunManager (Illumina); SeqPilot (JSI medical Systems)); MLPA	NGS Target Enrichment Panel	RH-MG-SOP-NGS-TruSight-Diagnostik (LDT) - 6	MiSeq ABI310 Thermocycler	nicht akkreditiert	14-tägig
Ehlers-Danlos-Syndrom (seltene Formen inkl. Brittle-Cornea-Syndrom) (B3GALT6, B4GALT7, C1R, C1S, CHST14, COL12A1, DSE, PRDM5, ZNF469); SNV, CNV [Nextera Custom Panel, Illumina]	EDTA-Blut, DNA; DNA	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS, Sequence capture; Sequencing-by synthesis; MiSeq Control Software (Illumina); LocalRunManager (Illumina); SeqPilot (JSI medical Systems))	NGS Target Enrichment Panel	RH-MG-SOP-NGS-TruSight-Diagnostik (LDT) - 6	MiSeq ABI310 Thermocycler	nicht akkreditiert	14-tägig
Familiäre adenomatöse Polyposis coli (FAP/IMP; APC, MUTYH); SNV, CNV [TruSight hereditary Cancer-Panel, Illumina]	EDTA-Blut, DNA; DNA	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS, Sequence capture; Sequencing-by synthesis; MiSeq Control Software (Illumina); LocalRunManager (Illumina); SeqPilot (JSI medical Systems))	NGS Target Enrichment Panel	RH-MG-SOP-NGS-TruSight-Diagnostik (LDT) - 6	MiSeq ABI310 Thermocycler	nicht akkreditiert	14-tägig
Familiäre Hypercholesterinämie (LDLR, APOB, LDLRAP1, PCSK9); SNV, CNV [Nextera Custom Panel, Illumina]	EDTA-Blut, DNA; DNA	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS, Sequence capture; Sequencing-by synthesis; MiSeq Control Software (Illumina); LocalRunManager (Illumina); SeqPilot (JSI medical Systems))	NGS Target Enrichment Panel	RH-MG-SOP-NGS-TruSight-Diagnostik (LDT) - 6	MiSeq ABI310 Thermocycler	nicht akkreditiert	14-tägig
Familiäre juvenile Polyposis (FJP; BMPRT1, SMAD4); SNV, CNV [TruSight hereditary Cancer-Panel, Illumina]	EDTA-Blut, DNA; DNA	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS, Sequence capture; Sequencing-by synthesis; MiSeq Control Software (Illumina); LocalRunManager (Illumina); SeqPilot (JSI medical Systems))	NGS Target Enrichment Panel	RH-MG-SOP-NGS-TruSight-Diagnostik (LDT) - 6	MiSeq ABI310 Thermocycler	nicht akkreditiert	14-tägig

**Untersuchungsart:
 Molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)**

Indikation und Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Titel des Verfahrens	Anweisung/Version	Gerät	akkreditiert seit	Ansatztage
Fragiles-X-assoziiertes Tremor-Ataxie-Syndrom (FXTAS, <i>FMR1</i>)	EDTA-Blut, DNA; DNA	größenspezifische DNA-Fragmentanalyse in Gelmatrix (ggf. Southern-Blot)	FMR1-Diagnostik	RH-MG-SOP-Fragmentlängenanalyse (LDT) - 6	ABI310 Thermocycler	nicht akkreditiert	monatlich
Fragiles-X-Syndrom (<i>FMR1</i>)	EDTA-Blut, DNA; DNA	größenspezifische DNA-Fragmentanalyse in Gelmatrix (ggf. Southern-Blot)	FMR1-Diagnostik	RH-MG-SOP-Fragmentlängenanalyse (LDT) - 6	ABI310 Thermocycler	nicht akkreditiert	monatlich
Gonadendysgenese (<i>SRY</i>)	EDTA-Blut, DNA; DNA	PCR, Agarosegelelektrophorese	Multiplex-PCR	RH-MG-SOP-Multiplex-PCR (LDT) - 4	Thermocycler Gelelektrophoresekammer	nicht akkreditiert	wöchentlich
Hämoglobin-Genotypisierung (Thalassämie-alpha (<i>HBA1</i> , <i>HBA2</i>) und Thalassämie-beta (<i>HBB</i>))	EDTA-Blut, DNA; DNA	DNA Sequenzierung (Sanger), MLPA	Sanger-Sequenzierung	RH-MG-SOP-Sanger-Sequenzierung (LDT) - 4	Thermocycler ABI310, ABI3100	nicht akkreditiert	wöchentlich
Hereditäres Non-Polypöses Colon-Karzinom (HNPCC/ Lynch-Syndrom; <i>MLH1</i> , <i>PMS2</i> , <i>MSH6</i> , <i>MSH2</i>); SNV, CNV [TruSight hereditary Cancer-Panel, Illumina]	EDTA-Blut, DNA; DNA	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS, Sequence capture; Sequencing-by synthesis; MiSeq Control Software (Illumina); LocalRunManager (Illumina); SeqPilot (JSI medical Systems)); MLPA	NGS Target Enrichment Panel	RH-MG-SOP-NGS-TruSight-Diagnostik (LDT) - 6	MiSeq ABI310 Thermocycler	nicht akkreditiert	14-tägig
Hereditäres Periodisches Fieber (HPF, hereditäre Fiebersyndrome; <i>MEFV</i> , <i>ADA2</i> , <i>ELANE</i> , <i>IL1RN</i> , <i>IL36RN</i> , <i>LPIN2</i> , <i>MVK</i> , <i>NLR4</i> , <i>NLRP12</i> , <i>NLRP3</i> , <i>NOD2</i> , <i>PSMB8</i> , <i>PSTPIP1</i> , <i>TNFRSF1A</i>); SNV, CNV [QiaSeq Targeted DNA Custom Panel, QiaGen]	EDTA-Blut, DNA; DNA	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS, amplikonbasiert; Sequencing-by synthesis; MiSeq Control Software (Illumina); LocalRunManager (Illumina); SeqPilot (JSI medical Systems))	NGS Amplicon Panel	RH-MG-SOP-NGS-Qiaseq-Diagnostik (LDT) - 5	MiSeq Thermocycler	nicht akkreditiert	14-tägig
Hypertrophe Kardiomyopathie (<i>MYBPC3</i> , <i>MYH7</i> , <i>TNNI3</i> , <i>TNNT2</i> , <i>ACTC1</i> , <i>ACTN2</i> , <i>ALPK3</i> , <i>CSRP3</i> , <i>JPH2</i> , <i>MYL2</i> , <i>MYL3</i> , <i>PLN</i> , <i>TNNC1</i> , <i>TPM1</i>); SNV, CNV [Nextera Custom Panel, Illumina]	EDTA-Blut, DNA; DNA	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS, Sequence capture; Sequencing-by synthesis; MiSeq Control Software (Illumina); LocalRunManager (Illumina); SeqPilot (JSI medical Systems))	NGS Target Enrichment Panel	RH-MG-SOP-NGS-TruSight-Diagnostik (LDT) - 6	MiSeq ABI310 Thermocycler	nicht akkreditiert	14-tägig
Kolonkarzinom (<i>APC</i> , <i>BMPR1A</i> , <i>CHEK2</i> , <i>EPCAM</i> , <i>MLH1</i> , <i>MSH2</i> , <i>MSH3</i> , <i>MSH6</i> , <i>MUTYH</i> , <i>NTHL1</i> , <i>POLD1</i> , <i>POLE</i> , <i>PMS2</i> , <i>PTEN</i> , <i>SMAD4</i> , <i>STK11</i> , <i>TP53</i>); SNV, CNV [TruSight hereditary Cancer-Panel, Illumina]	EDTA-Blut, DNA; DNA	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS, Sequence capture; Sequencing-by synthesis; MiSeq Control Software (Illumina); LocalRunManager (Illumina); SeqPilot (JSI medical Systems)); MLPA	NGS Target Enrichment Panel	RH-MG-SOP-NGS-TruSight-Diagnostik (LDT) - 6	MiSeq ABI310 Thermocycler	nicht akkreditiert	14-tägig
Li-Fraumeni-Syndrom / TPDS (<i>TP53</i> , <i>BAP1</i> , <i>CHEK2</i> , <i>POT1</i>); SNV, CNV [TruSight hereditary Cancer-Panel, Illumina]	EDTA-Blut, DNA; DNA	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS, Sequence capture; Sequencing-by synthesis; MiSeq Control Software (Illumina); LocalRunManager (Illumina); SeqPilot (JSI medical Systems))	NGS Target Enrichment Panel	RH-MG-SOP-NGS-TruSight-Diagnostik (LDT) - 6	MiSeq ABI310 Thermocycler	nicht akkreditiert	14-tägig
Loeys-Dietz-Syndrom (<i>TGFBR1</i> , <i>TGFBR2</i> , <i>SMAD2</i> , <i>SMAD3</i> , <i>TGFBR2</i> , <i>TGFBR3</i>); SNV, CNV [Nextera Custom Panel, Illumina]	EDTA-Blut, DNA; DNA	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS, Sequence capture; Sequencing-by synthesis; MiSeq Control Software (Illumina); LocalRunManager (Illumina); SeqPilot (JSI medical Systems))	NGS Target Enrichment Panel	RH-MG-SOP-NGS-TruSight-Diagnostik (LDT) - 6	MiSeq ABI310 Thermocycler	nicht akkreditiert	14-tägig
Long-QT-Syndrom (<i>KCNH2</i> , <i>KCNQ1</i> , <i>SCN5A</i> , <i>AKAP9</i> , <i>ANK2</i> , <i>CACNA1C</i> , <i>CALM1</i> , <i>CALM2</i> , <i>CALM3</i> , <i>CAV3</i> , <i>KCNE1</i> , <i>KCNE2</i> , <i>KCNJ2</i> , <i>KCNJ5</i> , <i>SCN4B</i> , <i>SNTA1</i> , <i>TRDN</i>); SNV, CNV [Nextera Custom Panel, Illumina]	EDTA-Blut, DNA; DNA	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS, Sequence capture; Sequencing-by synthesis; MiSeq Control Software (Illumina); LocalRunManager (Illumina); SeqPilot (JSI medical Systems))	NGS Target Enrichment Panel	RH-MG-SOP-NGS-TruSight-Diagnostik (LDT) - 6	MiSeq ABI310 Thermocycler	nicht akkreditiert	14-tägig
Magenkarzinom (<i>CDH1</i> , <i>BMPR1A</i> , <i>CHEK2</i> , <i>MLH1</i> , <i>MSH2</i> , <i>MSH6</i> , <i>PMS2</i> , <i>PTEN</i> , <i>SMAD4</i> , <i>STK11</i> , <i>TP53</i>); SNV, CNV [TruSight hereditary Cancer-Panel, Illumina]	EDTA-Blut, DNA; DNA	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS, Sequence capture; Sequencing-by synthesis; MiSeq Control Software (Illumina); LocalRunManager (Illumina); SeqPilot (JSI medical Systems)); MLPA	NGS Target Enrichment Panel	RH-MG-SOP-NGS-TruSight-Diagnostik (LDT) - 6	MiSeq ABI310 Thermocycler	nicht akkreditiert	14-tägig
Magenkarzinom, erweiterte Diagnostik (<i>CDH1</i> , <i>APC</i> , <i>ATM</i> , <i>BMPR1A</i> , <i>BRCA1</i> , <i>BRCA2</i> , <i>CHEK2</i> , <i>MLH1</i> , <i>MSH2</i> , <i>MSH6</i> , <i>MUTYH</i> , <i>PMS2</i> , <i>PTEN</i> , <i>SMAD4</i> , <i>STK11</i> , <i>TP53</i>); SNV, CNV [TruSight hereditary Cancer-Panel, Illumina]	EDTA-Blut, DNA; DNA	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS, Sequence capture; Sequencing-by synthesis; MiSeq Control Software (Illumina); LocalRunManager (Illumina); SeqPilot (JSI medical Systems)); MLPA	NGS Target Enrichment Panel	RH-MG-SOP-NGS-TruSight-Diagnostik (LDT) - 6	MiSeq ABI310 Thermocycler	nicht akkreditiert	14-tägig
malignes Melanom (<i>CDKN2A</i> , <i>CDK4</i> , <i>ACD</i> , <i>BAP1</i> , <i>MITF</i> , <i>POT1</i> , <i>TERF2IP</i> , <i>TERT</i>); SNV, CNV [TruSight hereditary Cancer-Panel, Illumina]	EDTA-Blut, DNA; DNA	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS, Sequence capture; Sequencing-by synthesis; MiSeq Control Software (Illumina); LocalRunManager (Illumina); SeqPilot (JSI medical Systems))	NGS Target Enrichment Panel	RH-MG-SOP-NGS-TruSight-Diagnostik (LDT) - 6	MiSeq ABI310 Thermocycler	nicht akkreditiert	14-tägig
Marfan-Syndrom (<i>FBN1</i> , <i>TGFBR1</i> , <i>TGFBR2</i>); SNV, CNV [Nextera Custom Panel, Illumina]	EDTA-Blut, DNA; DNA	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS, Sequence capture; Sequencing-by synthesis; MiSeq Control Software (Illumina); LocalRunManager (Illumina); SeqPilot (JSI medical Systems))	NGS Target Enrichment Panel	RH-MG-SOP-NGS-TruSight-Diagnostik (LDT) - 6	MiSeq ABI310 Thermocycler	nicht akkreditiert	14-tägig
maternalen Kontaminationsausschluss	EDTA-Blut, DNA, Mundschleimhautabstrich, Gewebe; DNA	Mikro-Satellitenanalyse (Fragmentanalyse inkl. Short Tandem Repeats)	Mikrosatellitenanalyse	RH-MG-SOP-Mikrosatellitenanalyse (LDT) - 5	ABI310 Thermocycler	nicht akkreditiert	wöchentlich
Maturity Onset Diabetes of the Young (MODY; <i>HNF4A</i> , <i>GCK</i> , <i>HNF1A</i> , <i>PDX1</i> , <i>HNF1B</i> , <i>NEUROD1</i> , <i>KLF11</i> , <i>CEL</i> , <i>PAX4</i> , <i>INS</i> , <i>BLK</i> , <i>ABCC8</i> , <i>KCNJ11</i> , <i>APPL1</i>); SNV, CNV [QiaSeq Targeted DNA Custom Panel, QiaGen]	EDTA-Blut, DNA; DNA	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS, amplikonbasiert; Sequencing-by synthesis; MiSeq Control Software (Illumina); LocalRunManager (Illumina); SeqPilot (JSI medical Systems)); MLPA	NGS Amplicon Panel	RH-MG-SOP-NGS-Qiaseq-Diagnostik (LDT) - 5	MiSeq ABI310 Thermocycler	nicht akkreditiert	14-tägig

**Untersuchungsart:
 Molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)**

Indikation und Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Titel des Verfahrens	Anweisung/Version	Gerät	akkreditiert seit	Ansatztage
Mittelmeerfieber, hereditär (<i>MEFV</i>); SNV, CNV [QiaSeq Targeted DNA Custom Panel, Qiagen]	EDTA-Blut, DNA; DNA	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS, amplikonbasiert; Sequencing-by synthesis; MiSeq Control Software (Illumina); LocalRunManager (Illumina); SeqPilot (JSI medical Systems))	NGS Amplicon Panel	RH-MG-SOP-NGS-Qiaseq-Diagnostik (LDT) - 5	MiSeq ABI310 Thermocycler	nicht akkreditiert	14-tägig
Morbus Wilson (<i>ATP7B</i>); SNV, CNV [QiaSeq Targeted DNA Custom Panel, Qiagen]	EDTA-Blut, DNA; DNA	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS, amplikonbasiert; Sequencing-by synthesis; MiSeq Control Software (Illumina); LocalRunManager (Illumina); SeqPilot (JSI medical Systems)); MLPA	NGS Amplicon Panel	RH-MG-SOP-NGS-Qiaseq-Diagnostik (LDT) - 5	MiSeq ABI310 Thermocycler	nicht akkreditiert	14-tägig
Narkolepsie (Haplotyp DQB1*06:02, HLA-DR15/DQ6)	EDTA-Blut, DNA; DNA	PCR, Agarosegelelektrophorese	HLA-Diagnostik	RH-MG-SOP-HLA-Diagnostik (LDT) - 6	Thermocycler Gelelektrophoresekammer	nicht akkreditiert	wöchentlich
Neurofibromatose Typ 1 (<i>NF1</i>); SNV, CNV [TruSight hereditary Cancer-Panel, Illumina]	EDTA-Blut, DNA; DNA	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS, Sequence capture; Sequencing-by synthesis; MiSeq Control Software (Illumina); LocalRunManager (Illumina); SeqPilot (JSI medical Systems)); MLPA	NGS Target Enrichment Panel	RH-MG-SOP-NGS-TruSight-Diagnostik (LDT) - 6	MiSeq ABI310 Thermocycler	nicht akkreditiert	14-tägig
NF1, DD Legius-Syndrom (<i>NF1, SPRED1</i>); SNV, CNV [TruSight hereditary Cancer-Panel, Illumina]	EDTA-Blut, DNA; DNA	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS, Sequence capture; Sequencing-by synthesis; MiSeq Control Software (Illumina); LocalRunManager (Illumina); SeqPilot (JSI medical Systems)); MLPA	NGS Target Enrichment Panel	RH-MG-SOP-NGS-TruSight-Diagnostik (LDT) - 6	MiSeq ABI310 Thermocycler	nicht akkreditiert	14-tägig
Nierenkarzinom (<i>FH, FLCN, MET, CHEK2, PTEN, SMARCB1, TP53, TSC1, TSC2, VHL</i>); SNV, CNV [TruSight hereditary Cancer-Panel, Illumina]	EDTA-Blut, DNA; DNA	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS, Sequence capture; Sequencing-by synthesis; MiSeq Control Software (Illumina); LocalRunManager (Illumina); SeqPilot (JSI medical Systems))	NGS Target Enrichment Panel	RH-MG-SOP-NGS-TruSight-Diagnostik (LDT) - 6	MiSeq ABI310 Thermocycler	nicht akkreditiert	14-tägig
Nierenkarzinom, erweiterte Diagnostik (<i>FH, FLCN, MET, BAP1, CHEK2, DICER1, DIS3L2, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, PTEN, SDHB, SDHD, SMARCB1, TP53, TSC1, TSC2, VHL, WT1</i>); SNV, CNV [TruSight hereditary Cancer-Panel, Illumina]	EDTA-Blut, DNA; DNA	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS, Sequence capture; Sequencing-by synthesis; MiSeq Control Software (Illumina); LocalRunManager (Illumina); SeqPilot (JSI medical Systems)); MLPA	NGS Target Enrichment Panel	RH-MG-SOP-NGS-TruSight-Diagnostik (LDT) - 6	MiSeq ABI310 Thermocycler	nicht akkreditiert	14-tägig
Non-Compaction Kardiomyopathie (<i>ACTC1, MYH7, PRDM16, TAZ (TAFAZIN), TPM1, ACTN2, DTNA, MIB1, LDB3, MYBPC3, TNNT2</i>); SNV, CNV [Nextera Custom Panel, Illumina]	EDTA-Blut, DNA; DNA	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS, Sequence capture; Sequencing-by synthesis; MiSeq Control Software (Illumina); LocalRunManager (Illumina); SeqPilot (JSI medical Systems))	NGS Target Enrichment Panel	RH-MG-SOP-NGS-TruSight-Diagnostik (LDT) - 6	MiSeq ABI310 Thermocycler	nicht akkreditiert	14-tägig
Noonan-Syndrom (Stufe I: <i>PTPN11</i> , Stufe II: <i>BRAF, KRAS, RAF1, RIT1, SOS1</i>); SNV, CNV [QiaSeq Targeted DNA Custom Panel, Qiagen]	EDTA-Blut, DNA; DNA	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS, amplikonbasiert; Sequencing-by synthesis; MiSeq Control Software (Illumina); LocalRunManager (Illumina); SeqPilot (JSI medical Systems))	NGS Amplicon Panel	RH-MG-SOP-NGS-Qiaseq-Diagnostik (LDT) - 5	MiSeq ABI310 Thermocycler	nicht akkreditiert	14-tägig
Ovarialkarzinom (<i>BRCA1, BRCA2, BRIP1, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, RAD51C, RAD51D, STK11</i>); SNV, CNV [TruSight hereditary Cancer-Panel, Illumina]	EDTA-Blut, DNA; DNA	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS, Sequence capture; Sequencing-by synthesis; MiSeq Control Software (Illumina); LocalRunManager (Illumina); SeqPilot (JSI medical Systems)); MLPA	NGS Target Enrichment Panel	RH-MG-SOP-NGS-TruSight-Diagnostik (LDT) - 6	MiSeq ABI310 Thermocycler	nicht akkreditiert	14-tägig
Ovarialkarzinom - ohne <i>BRCA1 / BRCA2 (BRIP1, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, RAD51C, RAD51D, STK11)</i> ; SNV, CNV [TruSight hereditary Cancer-Panel, Illumina]	EDTA-Blut, DNA; DNA	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS, Sequence capture; Sequencing-by synthesis; MiSeq Control Software (Illumina); LocalRunManager (Illumina); SeqPilot (JSI medical Systems)); MLPA	NGS Target Enrichment Panel	RH-MG-SOP-NGS-TruSight-Diagnostik (LDT) - 6	MiSeq ABI310 Thermocycler	nicht akkreditiert	14-tägig
Pankreaskarzinom, PARP-Inhibitoren-Therapie (<i>BRCA1, BRCA2</i>); SNV, CNV [TruSight hereditary Cancer-Panel, Illumina]	EDTA-Blut, DNA; DNA	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS, Sequence capture; Sequencing-by synthesis; MiSeq Control Software (Illumina); LocalRunManager (Illumina); SeqPilot (JSI medical Systems)); MLPA	NGS Target Enrichment Panel	RH-MG-SOP-NGS-TruSight-Diagnostik (LDT) - 6	MiSeq ABI310 Thermocycler	nicht akkreditiert	14-tägig
Pankreaskarzinom (<i>BRCA1, BRCA2, CDKN2A, PALB2, STK11, TP53</i>); SNV, CNV [TruSight hereditary Cancer-Panel, Illumina]	EDTA-Blut, DNA; DNA	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS, Sequence capture; Sequencing-by synthesis; MiSeq Control Software (Illumina); LocalRunManager (Illumina); SeqPilot (JSI medical Systems))	NGS Target Enrichment Panel	RH-MG-SOP-NGS-TruSight-Diagnostik (LDT) - 6	MiSeq ABI310 Thermocycler	nicht akkreditiert	14-tägig
Pankreaskarzinom, erweiterte Diagnostik (<i>BRCA1, BRCA2, CDKN2A, PALB2, STK11, TP53, APC, ATM, CDC3, CHEK2, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, PTEN</i>); SNV, CNV [TruSight hereditary Cancer-Panel, Illumina]	EDTA-Blut, DNA; DNA	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS, Sequence capture; Sequencing-by synthesis; MiSeq Control Software (Illumina); LocalRunManager (Illumina); SeqPilot (JSI medical Systems))	NGS Target Enrichment Panel	RH-MG-SOP-NGS-TruSight-Diagnostik (LDT) - 6	MiSeq ABI310 Thermocycler	nicht akkreditiert	14-tägig
Pankreatitis, hereditär (<i>PRSS1, SPINK1/PS1, CFTR, CPA1, CTRC</i>); SNV, CNV [QiaSeq Targeted DNA Custom Panel, Qiagen]	EDTA-Blut, DNA; DNA	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS, amplikonbasiert; Sequencing-by synthesis; MiSeq Control Software (Illumina); LocalRunManager (Illumina); SeqPilot (JSI medical Systems)); MLPA	NGS Amplicon Panel	RH-MG-SOP-NGS-Qiaseq-Diagnostik (LDT) - 5	MiSeq ABI310 Thermocycler	nicht akkreditiert	14-tägig
Papilläres Schilddrüsenkarzinom, familiäres nichtmedulläres Schilddrüsenkarzinom (<i>APC, BAP1, CHEK2, DICER1, PRKAR1A, PTEN, TP53</i>); SNV, CNV [TruSight hereditary Cancer-Panel, Illumina]	EDTA-Blut, DNA; DNA	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS, Sequence capture; Sequencing-by synthesis; MiSeq Control Software (Illumina); LocalRunManager (Illumina); SeqPilot (JSI medical Systems))	NGS Target Enrichment Panel	RH-MG-SOP-NGS-TruSight-Diagnostik (LDT) - 6	MiSeq ABI310 Thermocycler	nicht akkreditiert	14-tägig

**Untersuchungsart:
 Molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)**

Indikation und Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Titel des Verfahrens	Anweisung/Version	Gerät	akkreditiert seit	Ansatztage
Paragangliom-Phäochromozytom-Syndrom (<i>RET, SDHAF2, SDHA, SDHB, SDHC, SDHD, VHL, MAX, MEN1, NF1, TMEM127</i>); SNV, CNV [TruSight hereditary Cancer-Panel, Illumina]	EDTA-Blut, DNA; DNA	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS, Sequence capture; Sequencing-by synthesis; MiSeq Control Software (Illumina); LocalRunManager (Illumina); SeqPilot (JSI medical Systems))	NGS Target Enrichment Panel	RH-MG-SOP-NGS-TruSight-Diagnostik (LDT) - 6	MiSeq ABI310 Thermocycler	nicht akkreditiert	14-tägig
Prämature Ovarialinsuffizienz (POF/FXPOI, <i>FMR1</i>)	EDTA-Blut, DNA; DNA	größen spezifische DNA-Fragmentanalyse in Gelmatrix (ggf. Southern-Blot)	FMR1-Diagnostik	RH-MG-SOP-Fragmentlängenanalyse (LDT) - 6	ABI310 Thermocycler	nicht akkreditiert	monatlich
Prostatakarzinom, PARP-Inhibitoren-Therapie (<i>BRCA2, BRCA1</i>); SNV, CNV [TruSight hereditary Cancer-Panel, Illumina]	EDTA-Blut, DNA; DNA	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS, Sequence capture; Sequencing-by synthesis; MiSeq Control Software (Illumina); LocalRunManager (Illumina); SeqPilot (JSI medical Systems)); MLPA	NGS Target Enrichment Panel	RH-MG-SOP-NGS-TruSight-Diagnostik (LDT) - 6	MiSeq ABI310 Thermocycler	nicht akkreditiert	14-tägig
Prostatakarzinom (<i>BRCA2, ATM, BRCA1</i>); SNV, CNV [TruSight hereditary Cancer-Panel, Illumina]	EDTA-Blut, DNA; DNA	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS, Sequence capture; Sequencing-by synthesis; MiSeq Control Software (Illumina); LocalRunManager (Illumina); SeqPilot (JSI medical Systems))	NGS Target Enrichment Panel	RH-MG-SOP-NGS-TruSight-Diagnostik (LDT) - 6	MiSeq ABI310 Thermocycler	nicht akkreditiert	14-tägig
Prostatakarzinom, erweiterte Diagnostik (<i>BRCA2, ATM, BRCA1, CDH1, CHEK2, FANCA, HOXB13, PALB2</i>); SNV, CNV [TruSight hereditary Cancer-Panel, Illumina]	EDTA-Blut, DNA; DNA	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS, Sequence capture; Sequencing-by synthesis; MiSeq Control Software (Illumina); LocalRunManager (Illumina); SeqPilot (JSI medical Systems))	NGS Target Enrichment Panel	RH-MG-SOP-NGS-TruSight-Diagnostik (LDT) - 6	MiSeq ABI310 Thermocycler	nicht akkreditiert	14-tägig
Protein C-Defizienz (<i>PROC</i>); SNV, CNV [QiaSeq Targeted DNA Custom Panel, Qiagen]	EDTA-Blut, DNA; DNA	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS, ampliconbasiert; Sequencing-by synthesis; MiSeq Control Software (Illumina); LocalRunManager (Illumina); SeqPilot (JSI medical Systems)); MLPA	NGS Amplicon Panel	RH-MG-SOP-NGS-QiaSeq-Diagnostik (LDT) - 5	MiSeq ABI310 Thermocycler	nicht akkreditiert	14-tägig
Protein S-Defizienz (<i>PROS1</i>); SNV, CNV [QiaSeq Targeted DNA Custom Panel, Qiagen]	EDTA-Blut, DNA; DNA	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS, ampliconbasiert; Sequencing-by synthesis; MiSeq Control Software (Illumina); LocalRunManager (Illumina); SeqPilot (JSI medical Systems)); MLPA	NGS Amplicon Panel	RH-MG-SOP-NGS-QiaSeq-Diagnostik (LDT) - 5	MiSeq ABI310 Thermocycler	nicht akkreditiert	14-tägig
Restriktive Kardiomyopathie (<i>TNNI3, FLNC, KIF20A, MYPN, TNNT2</i>); SNV, CNV [Nextera Custom Panel, Illumina]	EDTA-Blut, DNA; DNA	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS, Sequence capture; Sequencing-by synthesis; MiSeq Control Software (Illumina); LocalRunManager (Illumina); SeqPilot (JSI medical Systems))	NGS Target Enrichment Panel	RH-MG-SOP-NGS-TruSight-Diagnostik (LDT) - 6	MiSeq ABI310 Thermocycler	nicht akkreditiert	14-tägig
Short-QT-Syndrom (<i>KCNH2, KCNJ2, KCNQ1, CACNA1C, CACNB2</i>); SNV, CNV [Nextera Custom Panel, Illumina]	EDTA-Blut, DNA; DNA	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS, Sequence capture; Sequencing-by synthesis; MiSeq Control Software (Illumina); LocalRunManager (Illumina); SeqPilot (JSI medical Systems))	NGS Target Enrichment Panel	RH-MG-SOP-NGS-TruSight-Diagnostik (LDT) - 6	MiSeq ABI310 Thermocycler	nicht akkreditiert	14-tägig
SHOX-Defizienz (<i>SHOX</i>); SNV, CNV [QiaSeq Targeted DNA Custom Panel, Qiagen]	EDTA-Blut, DNA; DNA	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS, ampliconbasiert; Sequencing-by synthesis; MiSeq Control Software (Illumina); LocalRunManager (Illumina); SeqPilot (JSI medical Systems)); MLPA	NGS Amplicon Panel	RH-MG-SOP-NGS-QiaSeq-Diagnostik (LDT) - 5	MiSeq ABI310 Thermocycler	nicht akkreditiert	14-tägig
Sichelzellanämie (HbS-Mutation in <i>HBB</i>)	EDTA-Blut, DNA; DNA	DNA Sequenzierung (Sanger)	Sanger-Sequenzierung	RH-MG-SOP-Sanger-Sequenzierung (LDT) - 4	Thermocycler ABI3100	nicht akkreditiert	wöchentlich
Sotos-Syndrom (<i>NSD1, PTEN, PTCH1, GPC3</i>); SNV, CNV [TruSight hereditary Cancer-Panel, Illumina]	EDTA-Blut, DNA; DNA	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS, Sequence capture; Sequencing-by synthesis; MiSeq Control Software (Illumina); LocalRunManager (Illumina); SeqPilot (JSI medical Systems)); MLPA	NGS Target Enrichment Panel	RH-MG-SOP-NGS-TruSight-Diagnostik (LDT) - 6	MiSeq ABI310 Thermocycler	nicht akkreditiert	14-tägig
Thalassämie-alpha (<i>HBA1, HBA2</i>)	EDTA-Blut, DNA; DNA	DNA Sequenzierung (Sanger), MLPA	Sanger-Sequenzierung	RH-MG-SOP-Sanger-Sequenzierung (LDT) - 4	Thermocycler ABI310, ABI3100	nicht akkreditiert	wöchentlich
Thalassämie-beta (<i>HBB</i>)	EDTA-Blut, DNA; DNA	DNA Sequenzierung (Sanger), MLPA	Sanger-Sequenzierung	RH-MG-SOP-Sanger-Sequenzierung (LDT) - 4	Thermocycler ABI310, ABI3100	nicht akkreditiert	wöchentlich
Tuberöse Sklerose (<i>TSC1, TSC2</i>); SNV, CNV [TruSight hereditary Cancer-Panel, Illumina]	EDTA-Blut, DNA; DNA	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS, Sequence capture; Sequencing-by synthesis; MiSeq Control Software (Illumina); LocalRunManager (Illumina); SeqPilot (JSI medical Systems))	NGS Target Enrichment Panel	RH-MG-SOP-NGS-TruSight-Diagnostik (LDT) - 6	MiSeq ABI310 Thermocycler	nicht akkreditiert	14-tägig
Tumordiagnostik (individuell); SNV, CNV [TruSight hereditary Cancer-Panel, Illumina]	EDTA-Blut, DNA; DNA	Hochdurchsatzsequenzierung (NGS, Sequence capture; Sequencing-by synthesis; MiSeq Control Software (Illumina); LocalRunManager (Illumina); SeqPilot (JSI medical Systems))	NGS Target Enrichment Panel	RH-MG-SOP-NGS-TruSight-Diagnostik (LDT) - 6	MiSeq ABI310 Thermocycler	nicht akkreditiert	14-tägig

**Untersuchungsart:
 Molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)**

Indikation und Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Titel des Verfahrens	Anweisung/Version	Gerät	akkreditiert seit	Ansatztage
ABCC8	EDTA-Blut, DNA; DNA	MLPA (MRC Holland P117)	MLPA	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler	nicht akkreditiert	bei Bedarf
APC	EDTA-Blut, DNA; DNA	MLPA (MRC Holland P043)	MLPA	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler	nicht akkreditiert	14-tägig
ATM	EDTA-Blut, DNA; DNA	MLPA (MRC Holland P041, P042, ggf. P190)	MLPA	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler	nicht akkreditiert	bei Bedarf
ATP7B	EDTA-Blut, DNA; DNA	MLPA (MRC Holland P098)	MLPA	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler	nicht akkreditiert	14-tägig
BAG3	EDTA-Blut, DNA; DNA	MLPA (MRC Holland P196)	MLPA	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler	nicht akkreditiert	bei Bedarf
BMPR1A	EDTA-Blut, DNA; DNA	MLPA (MRC Holland P158)	MLPA	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler	nicht akkreditiert	bei Bedarf
BRAF	EDTA-Blut, DNA; DNA	MLPA (MRC Holland P298, ggf. P370)	MLPA	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler	nicht akkreditiert	bei Bedarf
BRCA1	EDTA-Blut, DNA; DNA	MLPA (MRC Holland P002, ggf. P087)	MLPA	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler	nicht akkreditiert	14-tägig
BRCA2	EDTA-Blut, DNA; DNA	MLPA (MRC Holland P045, ggf. P077)	MLPA	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler	nicht akkreditiert	14-tägig
BRIP1	EDTA-Blut, DNA; DNA	MLPA (MRC Holland P240)	MLPA	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler	nicht akkreditiert	bei Bedarf
CAV3	EDTA-Blut, DNA; DNA	MLPA (MRC Holland P048)	MLPA	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler	nicht akkreditiert	bei Bedarf
CDH1	EDTA-Blut, DNA; DNA	MLPA (MRC Holland P083)	MLPA	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler	nicht akkreditiert	14-tägig
CDK4	EDTA-Blut, DNA; DNA	MLPA (MRC Holland P419)	MLPA	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler	nicht akkreditiert	bei Bedarf
CDKN2A	EDTA-Blut, DNA; DNA	MLPA (MRC Holland P419)	MLPA	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler	nicht akkreditiert	bei Bedarf
CEL	EDTA-Blut, DNA; DNA	MLPA (MRC Holland P357)	MLPA	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler	nicht akkreditiert	bei Bedarf
CFTR	EDTA-Blut, DNA; DNA	MLPA (MRC Holland P091)	MLPA	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler	nicht akkreditiert	14-tägig
CHEK2	EDTA-Blut, DNA; DNA	MLPA (MRC Holland P190, ggf. P045/P056)	MLPA	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler	nicht akkreditiert	bei Bedarf
COL1A1	EDTA-Blut, DNA; DNA	MLPA (MRC Holland P271)	MLPA	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler	nicht akkreditiert	bei Bedarf
COL3A1	EDTA-Blut, DNA; DNA	MLPA (MRC Holland P155)	MLPA	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler	nicht akkreditiert	14-tägig
COL5A1	EDTA-Blut, DNA; DNA	MLPA (MRC Holland P331, P332)	MLPA	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler	nicht akkreditiert	bei Bedarf
CTRC	EDTA-Blut, DNA; DNA	MLPA (MRC Holland P242)	MLPA	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler	nicht akkreditiert	14-tägig
DiGeorge-Syndrom (Mikrodeletion 22q11.2, CATCH22)	EDTA-Blut, DNA; DNA	MLPA (MRC Holland P250)	MLPA	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler	nicht akkreditiert	14-tägig
DSC2	EDTA-Blut, DNA; DNA	MLPA (MRC Holland P168)	MLPA	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler	nicht akkreditiert	bei Bedarf
DSG2	EDTA-Blut, DNA; DNA	MLPA (MRC Holland P168)	MLPA	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler	nicht akkreditiert	bei Bedarf
DSP	EDTA-Blut, DNA; DNA	MLPA (MRC Holland P168)	MLPA	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler	nicht akkreditiert	bei Bedarf
EPCAM	EDTA-Blut, DNA; DNA	MLPA (MRC Holland P003, ggf. P072)	MLPA	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler	nicht akkreditiert	14-tägig
FBN1	EDTA-Blut, DNA; DNA	MLPA (MRC Holland P065, P066)	MLPA	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler	nicht akkreditiert	bei Bedarf
FH	EDTA-Blut, DNA; DNA	MLPA (MRC Holland P198)	MLPA	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler	nicht akkreditiert	bei Bedarf
FLCN	EDTA-Blut, DNA; DNA	MLPA (MRC Holland P256)	MLPA	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler	nicht akkreditiert	bei Bedarf
GCK	EDTA-Blut, DNA; DNA	MLPA (MRC Holland P241)	MLPA	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler	nicht akkreditiert	14-tägig
GLA	EDTA-Blut, DNA; DNA	MLPA (MRC Holland P159)	MLPA	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler	nicht akkreditiert	bei Bedarf
GPC3	EDTA-Blut, DNA; DNA	MLPA (MRC Holland P154)	MLPA	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler	nicht akkreditiert	14-tägig
GPC4	EDTA-Blut, DNA; DNA	MLPA (MRC Holland P154)	MLPA	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler	nicht akkreditiert	14-tägig
GREM1	EDTA-Blut, DNA; DNA	MLPA (MRC Holland P378)	MLPA	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler	nicht akkreditiert	bei Bedarf
HBA1	EDTA-Blut, DNA; DNA	MLPA (MRC Holland P140)	MLPA	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler	nicht akkreditiert	wöchentlich
HBA2	EDTA-Blut, DNA; DNA	MLPA (MRC Holland P140)	MLPA	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler	nicht akkreditiert	wöchentlich
HBB	EDTA-Blut, DNA; DNA	MLPA (MRC Holland P102)	MLPA	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler	nicht akkreditiert	wöchentlich
HNFB1A	EDTA-Blut, DNA; DNA	MLPA (MRC Holland P241)	MLPA	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler	nicht akkreditiert	14-tägig
HNFB1B	EDTA-Blut, DNA; DNA	MLPA (MRC Holland P241, ggf. P357)	MLPA	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler	nicht akkreditiert	14-tägig
HNFB4A	EDTA-Blut, DNA; DNA	MLPA (MRC Holland P241)	MLPA	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler	nicht akkreditiert	14-tägig
INS	EDTA-Blut, DNA; DNA	MLPA (MRC Holland P357)	MLPA	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler	nicht akkreditiert	bei Bedarf
JUP	EDTA-Blut, DNA; DNA	MLPA (MRC Holland P168)	MLPA	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler	nicht akkreditiert	bei Bedarf
KCNE1	EDTA-Blut, DNA; DNA	MLPA (MRC Holland P114)	MLPA	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler	nicht akkreditiert	bei Bedarf
KCNE2	EDTA-Blut, DNA; DNA	MLPA (MRC Holland P114)	MLPA	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler	nicht akkreditiert	bei Bedarf
KCNH2	EDTA-Blut, DNA; DNA	MLPA (MRC Holland P114)	MLPA	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler	nicht akkreditiert	bei Bedarf
KCNJ2	EDTA-Blut, DNA; DNA	MLPA (MRC Holland P114)	MLPA	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler	nicht akkreditiert	bei Bedarf
KCNQ1	EDTA-Blut, DNA; DNA	MLPA (MRC Holland P114)	MLPA	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler	nicht akkreditiert	bei Bedarf

**Untersuchungsart:
 Molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)**

Indikation und Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Titel des Verfahrens	Anweisung/Version	Gerät	akkreditiert seit	Ansatztage
KLF11	EDTA-Blut, DNA; DNA	MLPA (MRC Holland P357)	MLPA	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler	nicht akkreditiert	bei Bedarf
KRAS	EDTA-Blut, DNA; DNA	MLPA (MRC Holland P298)	MLPA	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler	nicht akkreditiert	bei Bedarf
LDLR	EDTA-Blut, DNA; DNA	MLPA (MRC Holland P062)	MLPA	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler	nicht akkreditiert	bei Bedarf
LMNA	EDTA-Blut, DNA; DNA	MLPA (MRC Holland P048)	MLPA	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler	nicht akkreditiert	bei Bedarf
MEN1	EDTA-Blut, DNA; DNA	MLPA (MRC Holland P244)	MLPA	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler	nicht akkreditiert	bei Bedarf
MET	EDTA-Blut, DNA; DNA	MLPA (MRC Holland P308)	MLPA	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler	nicht akkreditiert	bei Bedarf
MLH1	EDTA-Blut, DNA; DNA	MLPA (MRC Holland P003, ggf. P248)	MLPA	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler	nicht akkreditiert	14-tägig
MSH2	EDTA-Blut, DNA; DNA	MLPA (MRC Holland P003, ggf. P248)	MLPA	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler	nicht akkreditiert	14-tägig
MSH6	EDTA-Blut, DNA; DNA	MLPA (MRC Holland P072)	MLPA	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler	nicht akkreditiert	bei Bedarf
MUTYH	EDTA-Blut, DNA; DNA	MLPA (MRC Holland P043, ggf. P378/P072)	MLPA	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler	nicht akkreditiert	14-tägig
MYBPC3	EDTA-Blut, DNA; DNA	MLPA (MRC Holland P100)	MLPA	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler	nicht akkreditiert	bei Bedarf
MYH7	EDTA-Blut, DNA; DNA	MLPA (MRC Holland P418)	MLPA	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler	nicht akkreditiert	bei Bedarf
NEUROD1	EDTA-Blut, DNA; DNA	MLPA (MRC Holland P357)	MLPA	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler	nicht akkreditiert	bei Bedarf
NF1	EDTA-Blut, DNA; DNA	MLPA (MRC Holland P081, P082)	MLPA	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler	nicht akkreditiert	14-tägig
NSD1	EDTA-Blut, DNA; DNA	MLPA (MRC Holland P026)	MLPA	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler	nicht akkreditiert	bei Bedarf
PALB2	EDTA-Blut, DNA; DNA	MLPA (MRC Holland P260)	MLPA	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler	nicht akkreditiert	bei Bedarf
PAX4	EDTA-Blut, DNA; DNA	MLPA (MRC Holland P357)	MLPA	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler	nicht akkreditiert	bei Bedarf
PDX1	EDTA-Blut, DNA; DNA	MLPA (MRC Holland P357)	MLPA	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler	nicht akkreditiert	bei Bedarf
PKP2	EDTA-Blut, DNA; DNA	MLPA (MRC Holland P168)	MLPA	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler	nicht akkreditiert	bei Bedarf
PLOD1	EDTA-Blut, DNA; DNA	MLPA (MRC Holland P359)	MLPA	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler	nicht akkreditiert	bei Bedarf
PMS2	EDTA-Blut, DNA; DNA	MLPA (MRC Holland P008)	MLPA	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler	nicht akkreditiert	14-tägig
POLD1	EDTA-Blut, DNA; DNA	MLPA (MRC Holland P492)	MLPA	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler	nicht akkreditiert	bei Bedarf
POLE	EDTA-Blut, DNA; DNA	MLPA (MRC Holland P492)	MLPA	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler	nicht akkreditiert	bei Bedarf
PROC	EDTA-Blut, DNA; DNA	MLPA (MRC Holland P265)	MLPA	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler	nicht akkreditiert	14-tägig
PROS1	EDTA-Blut, DNA; DNA	MLPA (MRC Holland P112)	MLPA	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler	nicht akkreditiert	14-tägig
PRSS1	EDTA-Blut, DNA; DNA	MLPA (MRC Holland P242)	MLPA	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler	nicht akkreditiert	14-tägig
PTCH1	EDTA-Blut, DNA; DNA	MLPA (MRC Holland P067)	MLPA	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler	nicht akkreditiert	bei Bedarf
PTEN	EDTA-Blut, DNA; DNA	MLPA (MRC Holland P158)	MLPA	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler	nicht akkreditiert	bei Bedarf
RAD51C	EDTA-Blut, DNA; DNA	MLPA (MRC Holland P260)	MLPA	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler	nicht akkreditiert	bei Bedarf
RAD51D	EDTA-Blut, DNA; DNA	MLPA (MRC Holland P260)	MLPA	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler	nicht akkreditiert	bei Bedarf
RYR2	EDTA-Blut, DNA; DNA	MLPA (MRC Holland P168)	MLPA	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler	nicht akkreditiert	bei Bedarf
SCN5A	EDTA-Blut, DNA; DNA	MLPA (MRC Holland P108)	MLPA	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler	nicht akkreditiert	bei Bedarf
SHOX	EDTA-Blut, DNA; DNA	MLPA (MRC Holland P018)	MLPA	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler	nicht akkreditiert	14-tägig
SMAD4	EDTA-Blut, DNA; DNA	MLPA (MRC Holland P158)	MLPA	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler	nicht akkreditiert	bei Bedarf
SPINK1	EDTA-Blut, DNA; DNA	MLPA (MRC Holland P242)	MLPA	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler	nicht akkreditiert	14-tägig
STK11	EDTA-Blut, DNA; DNA	MLPA (MRC Holland P101)	MLPA	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler	nicht akkreditiert	bei Bedarf
TGFB3	EDTA-Blut, DNA; DNA	MLPA (MRC Holland P168)	MLPA	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler	nicht akkreditiert	bei Bedarf
TGFB2	EDTA-Blut, DNA; DNA	MLPA (MRC Holland P065)	MLPA	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler	nicht akkreditiert	bei Bedarf
TNNT2	EDTA-Blut, DNA; DNA	MLPA (MRC Holland P196)	MLPA	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler	nicht akkreditiert	bei Bedarf
TP53	EDTA-Blut, DNA; DNA	MLPA (MRC Holland P056, ggf. P190)	MLPA	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler	nicht akkreditiert	bei Bedarf
TSC1	EDTA-Blut, DNA; DNA	MLPA (MRC Holland P124)	MLPA	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler	nicht akkreditiert	bei Bedarf
TSC2	EDTA-Blut, DNA; DNA	MLPA (MRC Holland P046)	MLPA	RH-MG-SOP-MLPA-Diagnostik (LDT) - 3	ABI310, Thermocycler	nicht akkreditiert	bei Bedarf

**Untersuchungsart:
 Molekularbiologische Untersuchungen (Hybridisierungsverfahren)**

Indikation und Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Titel des Verfahrens	Anweisung/Version	Gerät	akkreditiert seit	Ansatztage
Fragiles-X-assoziiertes Tremor-Ataxie-Syndrom (FXTAS, <i>FMR1</i>)	EDTA-Blut, DNA; DNA	Southern-Blot	FMR1-Diagnostik	RH-MG-SOP-Southern Blot, Technik 7a (LDT) - 5	Thermocycler Gelelektrophoresekammer	nicht akkreditiert	monatlich
Fragiles-X-Syndrom (<i>FMR1</i>)	EDTA-Blut, DNA; DNA	Southern-Blot	FMR1-Diagnostik	RH-MG-SOP-Southern Blot, Technik 7a (LDT) - 5	Thermocycler Gelelektrophoresekammer	nicht akkreditiert	monatlich
Prämature Ovarialinsuffizienz (POI/FXPOI, <i>FMR1</i>)	EDTA-Blut, DNA; DNA	Southern-Blot	FMR1-Diagnostik	RH-MG-SOP-Southern Blot, Technik 7a (LDT) - 5	Thermocycler Gelelektrophoresekammer	nicht akkreditiert	monatlich

Untersuchungsgebiet: Humangenetik (Zytogenetik)
Untersuchungsart:
Chromosomenanalyse

Indikation und Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Titel des Verfahrens	Anweisung/Version	Gerät	akkreditiert seit	Ansatztage
Angeborener Chromosomensatz	Heparin-Blut, Abortgewebe; kultivierte Zellen	Chromosomenbänderungsanalyse	Chromosomenbänderungsanalyse	RH-ZG-SOP-Chromosomenbänderungsanalyse GTG (LDT)- 2	Hellfeld-Mikroskop-Systeme	nicht akkreditiert	2x wöchentlich
Angeborener Chromosomensatz	Heparin-Blut, Mundschleimhaut; kultivierte bzw. native Zellkerne	Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung (FISH)	Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung (FISH)	RH-ZG-SOP-FISH an unkultivierten Zellen (LDT)- 4	Fluoreszenz-Mikroskop-System	nicht akkreditiert	2x wöchentlich