

## Untersuchungsgebiet: Klinische Chemie

### Untersuchungsart:

#### Ligandenassays\*

#### Fluoreszenzimmunoassay (FIA)

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version
Schwangerschaftsassoziertes Protein A (PAPP-A)	Serum	TRFIA (time resolved Fluoreszenzimmunassay)	Anhang AA 9.1 fr. $\beta$ -HCG, PAPP-A, PIGF / <i>Version 1.35</i>
Freie Kette des $\beta$ -HCG (freies $\beta$ -HCG)	Serum	TRFIA (time resolved Fluoreszenzimmunassay)	
Plazentarer Wachstumsfaktor (PIGF)	Serum	TRFIA (time resolved Fluoreszenzimmunassay)	

Innerhalb der mit \* gekennzeichneten Untersuchungsbereiche sind wir flexibel akkreditiert.

**Untersuchungsgebiet: Humangenetik (Zytogenetik)****Untersuchungsart:****Chromosomenanalyse\*\***

molekulare Karyotypisierung (Array CGH) kommerzielle Auswertesoftware  
(CytoSure Interpret Software 4.11.58)

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
angeborener Chromosomensatz	Blut, Amnionzellen, Chorionzotten und andere Gewebebe <sup>o</sup> proben	Chromosomenbänderungsanalyse	Anhang AA 9.2. Lymphozytenkultur/ <i>Version 1.40</i> ; Anhang AA 9.2. Fruchtwasser/ <i>Version 1.44</i> ; Anhang AA 9.2. Chorion/ <i>Version 1.29</i> ; Anhang AA 9.2. Abortmaterial/ <i>Version 1.31</i> ; Anhang AA 9.2. Hautfibroblastenkultur/ <i>Version 1.13</i> ; Anhang AA 9.2. GTG-Bänderung/ <i>Version 1.12</i> ; Anhang AA 9.2. CBG-Färbung/ <i>Version 1.12</i> ; Anhang AA 9.2. DA-DAPI-Färbung/ <i>Version 1.12</i> ; Anhang AA 9.2. QFQ-Bänderung/ <i>Version 1.6</i> ; Anhang AA 9.2. NOR-Färbung/ <i>Version 1.9</i> ; Anhang AA 9.2. Giemsa-Färbung/ <i>Version 1.7</i> ; Anhang AA 9.2. Fetales Hämoglobin/ <i>Version 1.6</i>
angeborener Chromosomensatz	Blut, Amnionzellen, Chorionzotten, Urin und andere Gewebebe <sup>o</sup> proben	Fluoreszenz- in situ- Hybridisierung (FISH)	Anhang AA 9.2. FISH/ <i>Version 1.36</i> ; Anhang AA 9.2. Pepsinbehandlung/ <i>Version 1.8</i> ; Anhang AA 9.2. Subtelomerscreening/ <i>Version 1.7</i> ; Anhang AA 9.2. Pränataler Schnelltest/ <i>Version 1.22</i>
angeborener Chromosomensatz	Blut, Amnionzellen, Chorionzotten und anderen Gewebebe <sup>o</sup> proben; genomische DNA	molekulare Karyotypisierung (Array CGH)	Anhang AA 9.2. Molekulare Karyotypisierung/ <i>Version 1.21</i>

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
erworbener Chromosomensatz	Knochenmark, Blut	Chromosomenbänderungsanalyse	Anhang AA 9.2. Tumorzytogenetik/ Version 1.44; Anhang AA 9.2. GTG-Bänderung/ Version 1.12; Anhang AA 9.2. CBG-Färbung/ Version 1.12; Anhang AA 9.2. DA-DAPI-Färbung/ Version 1.12; Anhang AA 9.2. QFQ-Bänderung/ Version 1.6; Anhang AA 9.2. NOR-Färbung/ Version 1.9; Anhang AA 9.2. Giemsa-Färbung/ Version 1.7
erworbener Chromosomensatz	Knochenmark, Blut	Fluoreszenz- in situ- Hybridisierung (FISH)	Anhang AA 9.2. FISH/ Version 1.36; Anhang AA 9.2. Tumorzytogenetik/ Version 1.44; Anhang AA 9.2. Pappenheim-Färbung/ Version 1.15
erworbener Chromosomensatz	Knochenmark, Blut; genomische DNA	molekulare Karyotypisierung (Array CGH)	Anhang AA 9.2. Molekulare Karyotypisierung/ Version 1.21

°: postnatale Gewebeproben

°°: pränatale und postnatale Gewebeproben

° und °°: Die Proben werden vom Labor ohne vorherige histologische Beurteilung bearbeitet und analysiert.

Innerhalb der mit \*\* gekennzeichneten Untersuchungsbereiche sind wir flexibel akkreditiert.

**Fluoreszenz-in situ-Hybridisierung an Metaphasen und Interphasekernen (native, fixierte Zellen) Stand 15.02.24**

Art der Sonde	Genlokus / Genorte	Bezeichnung (Firma)
Locusspezifische Sonden	1p36 (CDK11B/CDK11A/RH65426)	Vysis 1p36 Microdeletion Region Probe - LSI p58 (1p36) SO/TelVysion 1p SG/LSI 1q25 SA (Fa. Abbott)
Locusspezifische Sonden	1pTEL (AGRN)	Vysis 1p36 Microdeletion Region Probe - LSI p58 (1p36) SO/TelVysion 1p SG/LSI 1q25 SA (Fa. Abbott)
Locusspezifische Sonden	1q25 (ANGPTL/ABL2)	Vysis 1p36 Microdeletion Region Probe - LSI p58 (1p36) SO/TelVysion 1p SG/LSI 1q25 SA (Fa. Abbott)
Locusspezifische Sonden	4p11.1-q11.1 (D4Z1)	Vysis Wolf-Hirschhorn Region Probe - LSI WHS SO/CEP 4 SG (Fa. Abbott)
Locusspezifische Sonden	4p16.3 (WHSC1/WHSC2)	Vysis Wolf-Hirschhorn Region Probe - LSI WHS SO/CEP 4 SG (Fa. Abbott)
Locusspezifische Sonden	5p15.2 (D5S23,D5S721)	Vysis Sotos Region Probe - LSI NSD1 (5q35) SO/LSI D5S23, D5S721 SG (Fa. Abbott)
Locusspezifische Sonden	5q35 (NSD1)	Vysis Sotos Region Probe - LSI NSD1 (5q35) SO/LSI D5S23, D5S721 SG (Fa. Abbott)
Locusspezifische Sonden	7q11.23 (ELN)	Vysis Williams Region Probe - LSI ELN SO/LSI D7S486, D7S522 SG (Fa. Abbott)
Locusspezifische Sonden	7q31 (D7S486/D7S522)	Vysis Williams Region Probe - LSI ELN SO/LSI D7S486, D7S522 SG (Fa. Abbott)
Locusspezifische Sonden	13q14 (RB1)	Aneusomy Probe XA 13/18/21 (Fa. Metasystems)
Locusspezifische Sonden	15p11.2 (D15Z1)	Vysis Prader-Willi/Angelman Region Probe - LSI D15S10 (SO)/Vysis CEP 15 (D15Z1) (SA)/PML (SG) (Fa. Abbott)
Locusspezifische Sonden	15p11.2 (D15Z1)	Vysis Prader-Willi/Angelman Region Probe - LSI D15S11 SO/CEP 15 (D15Z1) SG (Fa. Abbott)
Locusspezifische Sonden	15p11.2 (D15Z1)	Vysis Prader-Willi/Angelman Region Probe - LSI GABRB3 SO/CEP 15 (D15Z1) SG (Fa. Abbott)
Locusspezifische Sonden	15p11.2 (D15Z1)	Vysis Prader-Willi/Angelman Region Probe - LSI SNRPN (SO)/Vysis CEP 15 (D15Z1) (SA)/LSI PML (SG) TriColor Probe (Fa. Abbott)
Locusspezifische Sonden	15q11 (UBE3A)	Angelman UBE3A (15q11) / PML (15q24) (Fa. Kreatech)
Locusspezifische Sonden	15q11-q13 (D15S10)	Vysis Prader-Willi/Angelman Region Probe - LSI D15S10 (SO)/Vysis CEP 15 (D15Z1) (SA)/PML (SG) (Fa. Abbott)
Locusspezifische Sonden	15q11-q13 (D15S11)	Vysis Prader-Willi/Angelman Region Probe - LSI D15S11 SO/CEP 15 (D15Z1) SG (Fa. Abbott)
Locusspezifische Sonden	15q11-q13 (GABRB3)	Vysis Prader-Willi/Angelman Region Probe - LSI GABRB3 SO/CEP 15 (D15Z1) SG (Fa. Abbott)
Locusspezifische Sonden	15q11-q13 (SNRPN)	Vysis Prader-Willi/Angelman Region Probe - LSI SNRPN (SO)/Vysis CEP 15 (D15Z1) (SA)/LSI PML (SG) TriColor Probe (Fa. Abbott)
Locusspezifische Sonden	15q24 (PML)	Vysis Prader-Willi/Angelman Region Probe - LSI D15S10 (SO)/Vysis CEP 15 (D15Z1) (SA)/PML (SG) (Fa. Abbott)
Locusspezifische Sonden	15q24 (PML)	Vysis Prader-Willi/Angelman Region Probe - LSI SNRPN (SO)/Vysis CEP 15 (D15Z1) (SA)/LSI PML (SG) TriColor Probe (Fa. Abbott)
Locusspezifische Sonden	15q24 (PML)	Angelman UBE3A (15q11) / PML (15q24) (Fa. Kreatech)
Locusspezifische Sonden	17p11.2 (SHMT1/TOP3A/FLII/LLGL1)	Vysis Smith-Magenis Region Probe - LSI SMS Region SO/LSI RARA SG (Fa. Abbott)
Locusspezifische Sonden	17p13.3 (LIS1)	Vysis Miller-Dieker Region/Isolated Lissencephaly Probe LSI LIS1 SO/LSI RARA SG (Fa. Abbott)
Locusspezifische Sonden	17q21.1 (RARA)	Vysis Miller-Dieker Region/Isolated Lissencephaly Probe LSI LIS1 SO/LSI RARA SG (Fa. Abbott)
Locusspezifische Sonden	17q21.1 (RARA)	Vysis Smith-Magenis Region Probe - LSI SMS Region SO/LSI RARA SG (Fa. Abbott)
Locusspezifische Sonden	18p11.1-q11.1	Aneusomy Probe XA X/Y/18 (Fa. Metasystems)
Locusspezifische Sonden	18q21	Aneusomy Probe XA 13/18/21 (Fa. Metasystems)
Locusspezifische Sonden	21q22 (DSCR4)	Aneusomy Probe XA 13/18/21 (Fa. Metasystems)
Locusspezifische Sonden	22q11 (HIRA)	Vysis DiGeorge Region Probe - LSI TUPLE 1 (HIRA) SO/ LSI ARSA SG (Fa. Abbott)
Locusspezifische Sonden	22q11.2 (D22S75)	Vysis DiGeorge Region Probe LSI N25 SO/LSI ARSA SG (Fa. Abbott)
Locusspezifische Sonden	22q11.21 (HIRA)	TUPLE1(HIRA)/SHANK3 Deletion Probe (Fa. Cytocell)
Locusspezifische Sonden	22q13 (ARSA)	Vysis DiGeorge Region Probe LSI N25 SO/LSI ARSA SG (Fa. Abbott)
Locusspezifische Sonden	22q13 (ARSA)	Vysis DiGeorge Region Probe - LSI TUPLE 1 (HIRA) SO/ LSI ARSA SG (Fa. Abbott)
Locusspezifische Sonden	22q13.33 (SHANK3)	TUPLE1(HIRA)/SHANK3 Deletion Probe (Fa. Cytocell)
Locusspezifische Sonden	Xp11.1-q11.1	Aneusomy Probe XA X/Y (Fa. Metasystems)
Locusspezifische Sonden	Xp11.1-q11.1	Aneusomy Probe XA X/Y/18 (Fa. Metasystems)
Locusspezifische Sonden	Xp11.1-q11.1 (DXZ1)	Vysis Kallman Region Probe - LSI KAL SO/ CEP X SG (Fa. Abbott)
Locusspezifische Sonden	Xp11.1-q11.1 (DXZ1)	MD Short Stature (Xp22) /SE X (Fa. Kreatech)
Locusspezifische Sonden	Xp11.1-q11.1 (DXZ1)	Vysis SRY Probe LSI SRY SO/CEP X SG (Fa. Abbott)
Locusspezifische Sonden	Xp11.1-q11.1 (DXZ1)	Vysis Steroid Sulfatase Deficiency Probe - LSI STS SO/LSI CEP X SG (Fa. Abbott)
Locusspezifische Sonden	Xp11.1-q11.1 (DXZ1)	MD X-Inactivation XIST (Xq13) /SE X (Fa. Kreatech)
Locusspezifische Sonden	Xp22.3 (KAL1)	Vysis Kallman Region Probe - LSI KAL SO/ CEP X SG (Fa. Abbott)
Locusspezifische Sonden	Xp22.3 (SHOX)	MD Short Stature (Xp22) /SE X (Fa. Kreatech)
Locusspezifische Sonden	Xp22.3 (STS)	Vysis Steroid Sulfatase Deficiency Probe - LSI STS SO/LSI CEP X SG (Fa. Abbott)
Locusspezifische Sonden	Xq12 (AR)	Vysis LSI Androgen Receptor Gene (Xq12) SO (Fa. Abbott)
Locusspezifische Sonden	Xq13.2 (XIST)	MD X-Inactivation XIST (Xq13) /SE X (Fa. Kreatech)
Locusspezifische Sonden	Yp11.1-q11.1	Aneusomy Probe XA X/Y (Fa. Metasystems)
Locusspezifische Sonden	Yp11.1-q11.1	Aneusomy Probe XA X/Y/18 (Fa. Metasystems)
Locusspezifische Sonden	Yp11.3 (SRY)	Vysis SRY Probe - LSI SRY SO (Fa. Abbott)
Locusspezifische Sonden	Yp11.3 (SRY)	Vysis SRY Probe LSI SRY SO/CEP X SG (Fa. Abbott)
Locusspezifische Sonden	acro-p	XL Acro-p Probe (Fa. Metasystems)

onkologische Sonden	1p32(CDKN2C)	XL CDKN2C/CKS1B Amplification/Deletion Probe (Fa. Metasystems)
onkologische Sonden	1q21(CKS1B)	XL CDKN2C/CKS1B Amplification/Deletion Probe (Fa. Metasystems)
onkologische Sonden	1q23 (PBX1)	Vysis LSI TCF3/PBX1 Dual Color, Dual Fusion Translocation Probe (Fa. Abbott)
onkologische Sonden	2p11 (IGK) cen	XL 2p11 IGK BA (MetaSystems)
onkologische Sonden	2p11 (IGK) tel	XL 2p11 IGK BA (MetaSystems)
onkologische Sonden	2p11.1-q11.1 (D2Z)	Vysis LSI N-MYC (Fa. Abbott)
onkologische Sonden	2p23 (ALK) cen	Vysis LSI ALK Dual Color, Break Apart Rearrangement Probe (Fa. Abbott)
onkologische Sonden	2p23 (ALK) tel	Vysis LSI ALK Dual Color, Break Apart Rearrangement Probe (Fa. Abbott)
onkologische Sonden	2p24.1 (N-MYC)	Vysis LSI N-MYC (Fa. Abbott)
onkologische Sonden	3q26 (MECOM) cen	XL MECOM 3q26 Break Apart Probe (Fa. MetaSystems)
onkologische Sonden	3q26 (MECOM) tel	XL MECOM 3q26 Break Apart Probe (Fa. MetaSystems)
onkologische Sonden	3q27 (BCL6) cen	Vysis LSI BCL6 (ABR) Dual Color Break Apart Rearrangement Probe (Fa. Abbott)
onkologische Sonden	3q27 (BCL6) tel	Vysis LSI BCL6 (ABR) Dual Color Break Apart Rearrangement Probe (Fa. Abbott)
onkologische Sonden	3q27-28 (BCL6) cen	XL BCL6 Break Apart Probe (Fa. Metasystems)
onkologische Sonden	3q27-28 (BCL6) tel	XL BCL6 Break Apart Probe (Fa. Metasystems)
onkologische Sonden	4p16 (FGFR3)	XL t(4;14) Translocation/Dual Fusion Probe (Fa. MetaSystems)
onkologische Sonden	4q12 (FIP1L1)	XL 4q12 Translocation/Deletion Probe (Fa. MetaSystems)
onkologische Sonden	4q12 (FIP1L1)	XL TET2 Deletion Probe (Fa. MetaSystems)
onkologische Sonden	4q12 (LNX,CHIC2)	XL 4q12 Translocation/Deletion Probe (Fa. MetaSystems)
onkologische Sonden	4q12 (PDGFRA)	XL 4q12 Translocation/Deletion Probe (Fa. MetaSystems)
onkologische Sonden	4q24 (TET2)	XL TET2 Deletion Probe (Fa. MetaSystems)
onkologische Sonden	5p15 (D5S1518E,D5S630,D5S1976)	XL 5p15/9q22/15q22 Hyperdiploidy Amplification Probe (Fa. MetaSystems)
onkologische Sonden	5p15.2-15.3 (D5S1518E/D5S1976)	XL Del(5)(q31) (Fa. MetaSystems)
onkologische Sonden	5q31 (EGR1)	XL Del(5)(q31) (Fa. MetaSystems)
onkologische Sonden	5q32-33 (PDGFRB) cen	XL 5q32 PDGFRB Break Apart Probe (Fa. MetaSystems)
onkologische Sonden	5q32-33 (PDGFRB) tel	XL 5q32 PDGFRB Break Apart Probe (Fa. MetaSystems)
onkologische Sonden	5q35.1 (TLX3) cen	TLX3 Breakapart (Fa. Cytocell)
onkologische Sonden	5q35.1 (TLX3) tel	TLX3 Breakapart (Fa. Cytocell)
onkologische Sonden	5q35.2-35.3 (NSD1)	XL t(5;11) NSD1/NUP98 Dual Fusion Probe (Fa. Metasystems)
onkologische Sonden	6p21 (CCND3)	XL (6;14) CCND3/IGH Translocation/Dual Fusion Probe (Fa. MetaSystems)
onkologische Sonden	6q21 (SEC63)	XL 6q21/6q23 Deletion Probe (Fa. MetaSystems)
onkologische Sonden	6q23 (MYB)	XL 6q21/6q23 Deletion Probe (Fa. MetaSystems)
onkologische Sonden	7p11.1-q11.1 (D7Z1)	XL 7q22/7q36 Deletion Probe (Fa. MetaSystems)
onkologische Sonden	7q22 (KMT2E)	XL 7q22/7q36 Deletion Probe (Fa. MetaSystems)
onkologische Sonden	7q34 (TCRB/TRB) cen	TCRB (TRB) Breakapart (Fa. Cytocell)
onkologische Sonden	7q34 (TCRB/TRB) tel	TCRB (TRB) Breakapart (Fa. Cytocell)
onkologische Sonden	7q36 (EZH2)	XL 7q22/7q36 Deletion Probe (Fa. MetaSystems)
onkologische Sonden	8p11 (FGFR1) cen	XL FGFR1 Break Apart Probe (Fa. MetaSystems)
onkologische Sonden	8p11 (FGFR1) tel	XL FGFR1 Break Apart Probe (Fa. MetaSystems)
onkologische Sonden	8p21.3 (TRAIL)	CD37/TRAIL Probe (Fa. Cytocell)
onkologische Sonden	8q21.3 (RUNX1T1)	Vysis LSI RUNX1/ RUNX1T1 [AML1/ETO] Dual Color, Dual Fusion Translokation Probe (Fa. Abbott)
onkologische Sonden	8q21.3q22.1 (RUNX1T1)	XL t(8;21) Dual Fusion (Fa. Metasystems)
onkologische Sonden	8q24 (MYC)	XL t(8;14) Translokation/Dual Fusion Probe (Fa. MetaSystems)
onkologische Sonden	8q24 (MYC) cen	XL MYC BA Break Apart Probe (Fa. MetaSystems)
onkologische Sonden	8q24 (MYC) tel	XL MYC BA Break Apart Probe (Fa. MetaSystems)
onkologische Sonden	9p13 (PAX5) cen	XL PAX5 Break Apart Probe (Fa. Metasystems)
onkologische Sonden	9p13 (PAX5) tel	XL PAX5 Break Apart Probe (Fa. Metasystems)
onkologische Sonden	9p21 (CDKN2A/CDKN2B)	XL CDKN2A/9q22 Deletion Probe (Fa. Metasystems)
onkologische Sonden	9p24 (JAK2) cen	JAK2 Break Apart Probe (Fa. MetaSystems)
onkologische Sonden	9p24 (JAK2) tel	JAK2 Break Apart Probe (Fa. MetaSystems)
onkologische Sonden	9q22 (D9S1783)	XL 5p15/9q22/15q22 Hyperdiploidy Amplification Probe (Fa. MetaSystems)
onkologische Sonden	9q22.3 (CENPP)	XL CDKN2A/9q22 Deletion Probe (Fa. Metasystems)
onkologische Sonden	9q34 (ABL)	XL BCR/ABL1 plus Translocation Dual Fusion Probe (Fa. MetaSystems)
onkologische Sonden	10q24.31 (TLX1) cen	TLX1 Breakapart (Fa. Cytocell)

onkologische Sonden	10q24.31 (TLX1) tel	TLX1 Breakapart (Fa. CytoCELL)
onkologische Sonden	11p11.1-q11.1 (D11Z1)	Vysis LSI ATM SpectrumOrange/ Vysis CEP 11 SpectrumGreen Probe Kit (Fa. Abbott)
onkologische Sonden	11p11.1-q11.1 (D11Z1)	XL ATM/11 cen Deletion Probe (Fa. Metasystems)
onkologische Sonden	11p15.4 (D11S1923) tel	XL NUP98 Break Apart Probe (Fa. Metasystems)
onkologische Sonden	11p15.4 (STIM1) cen	XL NUP98 Break Apart Probe (Fa. Metasystems)
onkologische Sonden	11p15.4 (ZNF195/NUP98/STIM1)	XL t(5;11) NSD1/NUP98 Dual Fusion Probe (Fa. Metasystems)
onkologische Sonden	11q13 (CCND1)	XL t(11;14) Translocation/Dual Fusion Probe (Fa. MetaSystems)
onkologische Sonden	11q22.3 (ATM)	Vysis LSI ATM SpectrumOrange/ Vysis CEP 11 SpectrumGreen Probe Kit (Fa. Abbott)
onkologische Sonden	11q22.3 (ATM)	XL ATM/11 cen Deletion Probe (Fa. Metasystems)
onkologische Sonden	11q22.3 (ATM)	XL ATM/TP53 (Fa. MetaSystems)
onkologische Sonden	11q23.3 (KMT2A) cen	XL KMT2A Break Apart Probe (Fa. Metasystems)
onkologische Sonden	11q23.3 (KMT2A) tel	XL KMT2A Break Apart Probe (Fa. Metasystems)
onkologische Sonden	12p11.1-q11.1 (D12Z3)	XL DLEU/LAMP/CEP12 (Fa. MetaSystems)
onkologische Sonden	12p11.1-q11.1 (D12Z3)	XL MDM2 (Fa. Metasystems)
onkologische Sonden	12p13 (ETV6) cen	Vysis ETV6 Break Apart FISH Probe Kit (Fa. Abbott)
onkologische Sonden	12p13 (ETV6) tel	Vysis ETV6 Break Apart FISH Probe Kit (Fa. Abbott)
onkologische Sonden	12p13.2 (ETV6) cen	XL ETV6 Break Apart Probe (Fa. Metasystems)
onkologische Sonden	12p13.2 (ETV6) tel	XL ETV6 Break Apart Probe (Fa. Metasystems)
onkologische Sonden	12q15 (MDM2)	XL MDM2 (Fa. Metasystems)
onkologische Sonden	13q14 (DLEU1)	XL DLEU/LAMP/CEP12 (Fa. MetaSystems)
onkologische Sonden	13q14 (DLEU1)	XL RB1/DLEU/LAMP Deletion Probe (Fa. MetaSystems)
onkologische Sonden	13q14 (RB1)	XL RB1/DLEU/LAMP Deletion Probe (Fa. MetaSystems)
onkologische Sonden	13q34 (LAMP1)	XL DLEU/LAMP/CEP12 (Fa. MetaSystems)
onkologische Sonden	13q34 (LAMP1)	XL RB1/DLEU/LAMP Deletion Probe (Fa. MetaSystems)
onkologische Sonden	14q11 (TRAD) cen	Vysis LSI TCR alpha/delta Dual Color Break Apart Rearrangement Probe (Fa. Abbott)
onkologische Sonden	14q11 (TRAD) tel	Vysis LSI TCR alpha/delta Dual Color Break Apart Rearrangement Probe (Fa. Abbott)
onkologische Sonden	14q32 (IGH)	XL t(14;18) IGH/BCL2 DF (Fa. MetaSystems)
onkologische Sonden	14q32 (IGH)	XL t(11;14) Translocation/Dual Fusion Probe (Fa. MetaSystems)
onkologische Sonden	14q32 (IGH)	XL t(14;16) IGH/MAF Dual Fusion Probe (Fa. MetaSystems)
onkologische Sonden	14q32 (IGH)	XL t(14;20) IGH/MAFB Translocation/Dual Fusion Probe (Fa. MetaSystems)
onkologische Sonden	14q32 (IGH)	XL t(4;14) Translocation/Dual Fusion Probe (Fa. MetaSystems)
onkologische Sonden	14q32 (IGH)	XL (6;14) CCND3/IGH Translocation/Dual Fusion Probe (Fa. MetaSystems)
onkologische Sonden	14q32 (IGH)	XL t(8;14) Translokation/Dual Fusion Probe (Fa. MetaSystems)
onkologische Sonden	14q32 (IGH) cen	XL IGH Break Apart Probe (Fa. MetaSystems)
onkologische Sonden	14q32 (IGH) cen	IGH Plus Breakapart (Fa. CytoCELL)
onkologische Sonden	14q32 (IGH) tel	XL IGH Break Apart Probe (Fa. MetaSystems)
onkologische Sonden	14q32 (IGH) tel	IGH Plus Breakapart (Fa. CytoCELL)
onkologische Sonden	15q22 (RH120302,SMAD6,RH54426)	XL 5p15/9q22/15q22 Hyperdiploidy Amplification Probe (Fa. MetaSystems)
onkologische Sonden	15q24 (PML)	XL t(15;17) Dual Fusion Probe (Fa. MetaSystems)
onkologische Sonden	16p13.1 (MYH11)	XL CFBF/MYH11 plus (Fa. Metasystems)
onkologische Sonden	16q21-22 (CBFB) cen	XL CFBF Break Apart Probe (Fa. Metasystems)
onkologische Sonden	16q21-22 (CBFB) tel	XL CFBF Break Apart Probe (Fa. Metasystems)
onkologische Sonden	16q22 (CBFB) cen	Vysis LSI CFBF Break Apart Rearrangement Probe Kit (Fa. Abbott)
onkologische Sonden	16q22 (CBFB) tel	Vysis LSI CFBF Break Apart Rearrangement Probe Kit (Fa. Abbott)
onkologische Sonden	16q22 (CBFB)	XL CFBF/MYH11 plus (Fa. Metasystems)
onkologische Sonden	16q23 (MAF)	XL t(14;16) IGH/MAF Dual Fusion Probe (Fa. MetaSystems)
onkologische Sonden	17p13.1 (TP53)	XL ATM/TP53 (Fa. MetaSystems)
onkologische Sonden	17p13.1 (TP53)	XL TP53/NF1 Amplification/Deletion Probe (Fa. MetaSystems)
onkologische Sonden	17q11.2 (NF1)	XL TP53/NF1 Amplification/Deletion Probe (Fa. MetaSystems)
onkologische Sonden	17q21.1 (RARA)	XL t(15;17) Dual Fusion Probe (Fa. MetaSystems)
onkologische Sonden	17q21.1-q21.2 (RARA)	XL t(15;17) Dual Fusion Probe (Fa. MetaSystems)
onkologische Sonden	18q21 (BCL2)	XL t(14;18) IGH/BCL2 DF (Fa. MetaSystems)
onkologische Sonden	18q21 (MALT1) cen	Vysis LSI MALT1 Dual Color Break Apart Rearrangement Probe (Fa. Abbott)
onkologische Sonden	18q21 (MALT1) tel	Vysis LSI MALT1 Dual Color Break Apart Rearrangement Probe (Fa. Abbott)

onkologische Sonden	18q21.3 (BCL2) cen	XL BCL2 Break Apart Probe (Fa. Metasystems)
onkologische Sonden	18q21.3 (BCL2) tel	XL BCL2 Break Apart Probe (Fa. Metasystems)
onkologische Sonden	19p13.3 (TCF3)	Vysis LSI TCF3/PBX1 Dual Color, Dual Fusion Translocation Probe (Fa. Abbott)
onkologische Sonden	19q13.3 (CD37)	CD37/TRAIL Probe (Fa. Cytocell)
onkologische Sonden	20q12 (D20S108,PTPRT)	XL 20q12, 20qter plus Deletionsprobe (Fa. MetaSystems)
onkologische Sonden	20q12 (MAFB)	XL t(14;20) IGH/MAFB Translocation/Dual Fusion Probe (Fa. MetaSystems)
onkologische Sonden	20qter (RH74808/RH67654)	XL 20q12, 20qter plus Deletionsprobe (Fa. MetaSystems)
onkologische Sonden	21q22 (RUNX1)	Vysis LSI RUNX1/ RUNX1T1 [AML1/ETO] Dual Color, Dual Fusion Translokation Probe (Fa. Abbott)
onkologische Sonden	21q22.1 (RUNX1)	XL t(8;21) Dual Fusion (Fa. Metasystems)
onkologische Sonden	22q11 (IGL) cen	XL IGL Break Apart Probe (Fa. MetaSystems)
onkologische Sonden	22q11 (IGL) tel	XL IGL Break Apart Probe (Fa. MetaSystems)
onkologische Sonden	22q11.2 (BCR)	XL BCR/ABL1 plus Translocation Dual Fusion Probe (Fa. MetaSystems)
onkologische Sonden	22q12 (EWSR) cen	Vysis EWSR1 Break Apart FISH Probe Kit (Fa. Abbott)
onkologische Sonden	22q12 (EWSR) tel	Vysis EWSR1 Break Apart FISH Probe Kit (Fa. Abbott)
Subtelomer Sonden	1pter (CEB108)	1pter subtelomere specific probes (Fa. Cytocell)
Subtelomer Sonden	1qter (D1S3738)	TelVysion 1q SpectrumOrange (Fa. Abbott)
Subtelomer Sonden	2pter (VIJyRM2052)	TelVysion 2p SpectrumGreen (Fa. Abbott)
Subtelomer Sonden	2qter (D2S447)	TelVysion 2q SpectrumOrange (Fa. Abbott)
Subtelomer Sonden	3pter (dJ1186B18)	3pter subtelomere specific probes (Fa. Cytocell)
Subtelomer Sonden	3qter (D3S4560)	TelVysion 3q SpectrumOrange (Fa. Abbott)
Subtelomer Sonden	4pter (36P21)	4pter subtelomere specific probes (Fa. Cytocell)
Subtelomer Sonden	4qter (963K6)	4qter subtelomere specific probes (Fa. Cytocell)
Subtelomer Sonden	5pter (C84c11/T3)	TelVysion 5p SpectrumGreen (Fa. Abbott)
Subtelomer Sonden	5qter (D5S2907)	TelVysion 5q SpectrumOrange (Fa. Abbott)
Subtelomer Sonden	6pter (62I11)	6pter subtelomere specific probes (Fa. Cytocell)
Subtelomer Sonden	6qter (57H24)	6qter subtelomere specific probes (Fa. Cytocell)
Subtelomer Sonden	7pter (VIJyRM2185)	TelVysion 7p SpectrumGreen (Fa. Abbott)
Subtelomer Sonden	8pter (dJ580L5)	8pter subtelomere specific probes (Fa. Cytocell)
Subtelomer Sonden	8qter (489D14)	8qter subtelomere specific probes (Fa. Cytocell)
Subtelomer Sonden	9pter (43N6)	9pter subtelomere specific probes (Fa. Cytocell)
Subtelomer Sonden	9qter (D9S325)	TelVysion 9q SpectrumOrange (Fa. Abbott)
Subtelomer Sonden	10pter (306F7)	10pter subtelomere specific probes (Fa. Cytocell)
Subtelomer Sonden	10qter (137E24)	10qter subtelomere specific probes (Fa. Cytocell)
Subtelomer Sonden	11pter (D11S2071)	TelVysion 11p SpectrumGreen (Fa. Abbott)
Subtelomer Sonden	11qter (D11S1037)	TelVysion 11q SpectrumOrange (Fa. Abbott)
Subtelomer Sonden	12pter (496A11)	12pter subtelomere specific probes (Fa. Cytocell)
Subtelomer Sonden	12qter (221K18)	12qter subtelomere specific probes (Fa. Cytocell)
Subtelomer Sonden	12qter (VIJyRM2196)	TelVysion 12q SpectrumOrange (Fa. Abbott)
Subtelomer Sonden	13qter (D13S327)	TelVysion 13q SpectrumOrange (Fa. Abbott)
Subtelomer Sonden	14qter (D14S1420)	TelVysion 14q SpectrumOrange (Fa. Abbott)
Subtelomer Sonden	14qter (dJ820M16)	14qter subtelomere specific probes (Fa. Cytocell)
Subtelomer Sonden	15qter (D15S936)	TelVysion 15q SpectrumOrange (Fa. Abbott)
Subtelomer Sonden	16pter (16pTEL05)	TelVysion 16p SpectrumGreen (Fa. Abbott)
Subtelomer Sonden	16qter (16qTEL013)	TelVysion 16q SpectrumOrange (Fa. Abbott)
Subtelomer Sonden	17pter (202L17)	17pter subtelomere specific probes (Fa. Cytocell)
Subtelomer Sonden	17qter (362K4)	17qter subtelomere specific probes (Fa. Cytocell)
Subtelomer Sonden	18pter (74G18)	18pter subtelomere specific probes (Fa. Cytocell)
Subtelomer Sonden	18qter (VIJyRM2050)	TelVysion 18q SpectrumOrange (Fa. Abbott)
Subtelomer Sonden	19pter (129F16/SP6)	TelVysion 19p SpectrumGreen (Fa. Abbott)
Subtelomer Sonden	19qter (D19S238E)	TelVysion 19q SpectrumOrange (Fa. Abbott)
Subtelomer Sonden	20pter (20pTEL18)	TelVysion 20p SpectrumGreen (Fa. Abbott)
Subtelomer Sonden	20qter (20QTEL14)	TelVysion 20q SpectrumOrange (Fa. Abbott)
Subtelomer Sonden	21qter (63H24)	21qter subtelomere specific probes (Fa. Cytocell)
Subtelomer Sonden	22qter (MS607)	TelVysion 22q SpectrumOrange (Fa. Abbott)

Subtelomer Sonden	Xpter/Ypter (839D20)	XpYp subtelomere specific probes (Fa. CytoCELL)
Subtelomer Sonden	Xpter/Ypter (DXYS129/DXYS153)	Vysis TelVysion Xp/Yp SpectrumGreen (Fa. Abbott)
Subtelomer Sonden	Xqter/Yqter (225F6)	XqYq subtelomere specific probes (Fa. CytoCELL)
Subtelomerscreening Sonden	1pter (CEB108)	Aquarius TeloMark Mix 01 (Fa. CytoCELL)
Subtelomerscreening Sonden	1pter (CEB108/T7)	ToTelVysion Probe Kit VIAL 1 (Fa. Abbott)
Subtelomerscreening Sonden	1qter (160H23)	Aquarius TeloMark Mix 01 (Fa. CytoCELL)
Subtelomerscreening Sonden	1qter (D1S3738)	ToTelVysion Probe Kit VIAL 1 (Fa. Abbott)
Subtelomerscreening Sonden	2pter (dJ892G20)	Aquarius TeloMark Mix 02 (Fa. CytoCELL)
Subtelomerscreening Sonden	2pter (VIJyRM2052)	ToTelVysion Probe Kit VIAL 2 (Fa. Abbott)
Subtelomerscreening Sonden	2qter (D2S447)	ToTelVysion Probe Kit VIAL 2 (Fa. Abbott)
Subtelomerscreening Sonden	2qter (dJ1011O17)	Aquarius TeloMark Mix 02 (Fa. CytoCELL)
Subtelomerscreening Sonden	3pter (D3S4559)	ToTelVysion Probe Kit VIAL 3 (Fa. Abbott)
Subtelomerscreening Sonden	3pter (dJ1186B18)	Aquarius TeloMark Mix 03 (Fa. CytoCELL)
Subtelomerscreening Sonden	3qter (196F4)	Aquarius TeloMark Mix 03 (Fa. CytoCELL)
Subtelomerscreening Sonden	3qter (D3S4560)	ToTelVysion Probe Kit VIAL 3 (Fa. Abbott)
Subtelomerscreening Sonden	4pter (36P21)	Aquarius TeloMark Mix 04 (Fa. CytoCELL)
Subtelomerscreening Sonden	4pter (GS10K2/T7; 4p02)	ToTelVysion Probe Kit VIAL 4 (Fa. Abbott)
Subtelomerscreening Sonden	4qter (963K6)	Aquarius TeloMark Mix 04 (Fa. CytoCELL)
Subtelomerscreening Sonden	4qter (D4S2930)	ToTelVysion Probe Kit VIAL 4 (Fa. Abbott)
Subtelomerscreening Sonden	5pter (C84c11/T3)	ToTelVysion Probe Kit VIAL 5 (Fa. Abbott)
Subtelomerscreening Sonden	5qter (D5S2907)	ToTelVysion Probe Kit VIAL 5 (Fa. Abbott)
Subtelomerscreening Sonden	6pter (62I11)	Aquarius TeloMark Mix 06 (Fa. CytoCELL)
Subtelomerscreening Sonden	6pter (6PTEL48)	ToTelVysion Probe Kit VIAL 6 (Fa. Abbott)
Subtelomerscreening Sonden	6qter (57H24)	Aquarius TeloMark Mix 06 (Fa. CytoCELL)
Subtelomerscreening Sonden	6qter (VIJyRM2158)	ToTelVysion Probe Kit VIAL 6 (Fa. Abbott)
Subtelomerscreening Sonden	7pter (VIJyRM2185)	ToTelVysion Probe Kit VIAL 7 (Fa. Abbott)
Subtelomerscreening Sonden	7qter (VIJyRM2000)	ToTelVysion Probe Kit VIAL 7 (Fa. Abbott)
Subtelomerscreening Sonden	8pter (D8S504)	ToTelVysion Probe Kit VIAL 8 (Fa. Abbott)
Subtelomerscreening Sonden	8pter (dJ580L5)	Aquarius TeloMark Mix 08 (Fa. CytoCELL)
Subtelomerscreening Sonden	8qter (489D14)	Aquarius TeloMark Mix 08 (Fa. CytoCELL)
Subtelomerscreening Sonden	8qter (VIJyRM2053)	ToTelVysion Probe Kit VIAL 8 (Fa. Abbott)
Subtelomerscreening Sonden	9pter (305J7-T7)	ToTelVysion Probe Kit VIAL 9 (Fa. Abbott)
Subtelomerscreening Sonden	9pter (43N6)	Aquarius TeloMark Mix 09 (Fa. CytoCELL)
Subtelomerscreening Sonden	9qter (112N13)	Aquarius TeloMark Mix 09 (Fa. CytoCELL)
Subtelomerscreening Sonden	9qter (D9S325)	ToTelVysion Probe Kit VIAL 9 (Fa. Abbott)
Subtelomerscreening Sonden	10pter (10pTEL006)	ToTelVysion Probe Kit VIAL 10 (Fa. Abbott)
Subtelomerscreening Sonden	10qter (D10S2290)	ToTelVysion Probe Kit VIAL 10 (Fa. Abbott)
Subtelomerscreening Sonden	11pter (D11S2071)	ToTelVysion Probe Kit VIAL 11 (Fa. Abbott)
Subtelomerscreening Sonden	11qter (D11S1037)	ToTelVysion Probe Kit VIAL 11 (Fa. Abbott)
Subtelomerscreening Sonden	12pter (8M16/SP6)	ToTelVysion Probe Kit VIAL 12 (Fa. Abbott)
Subtelomerscreening Sonden	12qter (VIJyRM2196)	ToTelVysion Probe Kit VIAL 12 (Fa. Abbott)
Subtelomerscreening Sonden	13q14 (RB1)	Aquarius TeloMark Mix 06 (Fa. CytoCELL)
Subtelomerscreening Sonden	13q34 (LAMP1)	ToTelVysion Probe Kit VIAL 6 (Fa. Abbott)
Subtelomerscreening Sonden	13qter (163C9)	Aquarius TeloMark Mix 06 (Fa. CytoCELL)
Subtelomerscreening Sonden	13qter (D13S327)	ToTelVysion Probe Kit VIAL 6 (Fa. Abbott)
Subtelomerscreening Sonden	14q11.2 (TCR)	ToTelVysion Probe Kit VIAL 7 (Fa. Abbott)
Subtelomerscreening Sonden	14qter (D14S1420)	ToTelVysion Probe Kit VIAL 7 (Fa. Abbott)
Subtelomerscreening Sonden	15q24 (PML)	ToTelVysion Probe Kit VIAL 10 (Fa. Abbott)
Subtelomerscreening Sonden	15qter (D15S936)	ToTelVysion Probe Kit VIAL 10 (Fa. Abbott)
Subtelomerscreening Sonden	16pter (121I4)	Aquarius TeloMark Mix 13 (Fa. CytoCELL)
Subtelomerscreening Sonden	16pter (16pTEL05)	ToTelVysion Probe Kit VIAL 13 (Fa. Abbott)
Subtelomerscreening Sonden	16qter (16qTEL013)	ToTelVysion Probe Kit VIAL 13 (Fa. Abbott)
Subtelomerscreening Sonden	16qter (240G10)	Aquarius TeloMark Mix 13 (Fa. CytoCELL)
Subtelomerscreening Sonden	17p11.1-q11.1 (D17Z1)	Aquarius TeloMark Mix 08 (Fa. CytoCELL)

Subtelomerscreening Sonden	17p11.1-q11.1 (D17Z1)	Aquarius TeloMark Mix 09 (Fa. CytoCELL)
Subtelomerscreening Sonden	17p11.1-q11.1 (D17Z1)	ToTelVysion Probe Kit VIAL 8 (Fa. Abbott)
Subtelomerscreening Sonden	17p11.1-q11.1 (D17Z1)	ToTelVysion Probe Kit VIAL 9 (Fa. Abbott)
Subtelomerscreening Sonden	17pter (202L17/2111b1)	Aquarius TeloMark Mix 08 (Fa. CytoCELL)
Subtelomerscreening Sonden	17pter (282M16/SP6)	ToTelVysion Probe Kit VIAL 8 (Fa. Abbott)
Subtelomerscreening Sonden	17qter (362K4)	Aquarius TeloMark Mix 09 (Fa. CytoCELL)
Subtelomerscreening Sonden	17qter (D17S928)	ToTelVysion Probe Kit VIAL 9 (Fa. Abbott)
Subtelomerscreening Sonden	18p11.1-q11.1 (D18Z1)	ToTelVysion Probe Kit VIAL 11 (Fa. Abbott)
Subtelomerscreening Sonden	18p11.1-q11.1 (D18Z1)	ToTelVysion Probe Kit VIAL 12 (Fa. Abbott)
Subtelomerscreening Sonden	18pter (D18S552)	ToTelVysion Probe Kit VIAL 11 (Fa. Abbott)
Subtelomerscreening Sonden	18qter (VIJyRM2050)	ToTelVysion Probe Kit VIAL 12 (Fa. Abbott)
Subtelomerscreening Sonden	19p13.3 (TCF3)	Aquarius TeloMark Mix 14 (Fa. CytoCELL)
Subtelomerscreening Sonden	19p13.3 (TCF3)	ToTelVysion Probe Kit VIAL 14 (Fa. Abbott)
Subtelomerscreening Sonden	19pter (129F16/SP6)	ToTelVysion Probe Kit VIAL 14 (Fa. Abbott)
Subtelomerscreening Sonden	19pter (dJ546C11)	Aquarius TeloMark Mix 14 (Fa. CytoCELL)
Subtelomerscreening Sonden	19qter (D19S238E)	ToTelVysion Probe Kit VIAL 14 (Fa. Abbott)
Subtelomerscreening Sonden	19qter (F21283)	Aquarius TeloMark Mix 14 (Fa. CytoCELL)
Subtelomerscreening Sonden	20pter (20pTEL18)	ToTelVysion Probe Kit VIAL 15 (Fa. Abbott)
Subtelomerscreening Sonden	20pter (dJ1061L1)	Aquarius TeloMark Mix 15 (Fa. CytoCELL)
Subtelomerscreening Sonden	20qter (20QTEL14)	ToTelVysion Probe Kit VIAL 15 (Fa. Abbott)
Subtelomerscreening Sonden	20qter (81F12)	Aquarius TeloMark Mix 15 (Fa. CytoCELL)
Subtelomerscreening Sonden	21q22 (AML)	Aquarius TeloMark Mix 04 (Fa. CytoCELL)
Subtelomerscreening Sonden	21q22 (AML)	ToTelVysion Probe Kit VIAL 4 (Fa. Abbott)
Subtelomerscreening Sonden	21qter (63H24)	Aquarius TeloMark Mix 04 (Fa. CytoCELL)
Subtelomerscreening Sonden	21qter (VIJyRM2029)	ToTelVysion Probe Kit VIAL 4 (Fa. Abbott)
Subtelomerscreening Sonden	22q11.2 (BCR)	Aquarius TeloMark Mix 03 (Fa. CytoCELL)
Subtelomerscreening Sonden	22q11.2 (BCR)	ToTelVysion Probe Kit VIAL 3 (Fa. Abbott)
Subtelomerscreening Sonden	22qter (99K24/N85a3)	Aquarius TeloMark Mix 03 (Fa. CytoCELL)
Subtelomerscreening Sonden	22qter (MS607)	ToTelVysion Probe Kit VIAL 3 (Fa. Abbott)
Subtelomerscreening Sonden	Xp11.1-q11.1 (DXZ1)	Aquarius TeloMark Mix 01 (Fa. CytoCELL)
Subtelomerscreening Sonden	Xp11.1-q11.1 (DXZ1)	Aquarius TeloMark Mix 02 (Fa. CytoCELL)
Subtelomerscreening Sonden	Xp11.1-q11.1 (DXZ1)	ToTelVysion Probe Kit VIAL 1 (Fa. Abbott)
Subtelomerscreening Sonden	Xp11.1-q11.1 (DXZ1)	ToTelVysion Probe Kit VIAL 2 (Fa. Abbott)
Subtelomerscreening Sonden	Xpter/Ypter (839D20)	Aquarius TeloMark Mix 01 (Fa. CytoCELL)
Subtelomerscreening Sonden	Xpter/Ypter (DXYS129/DXYS153)	ToTelVysion Probe Kit VIAL 1 (Fa. Abbott)
Subtelomerscreening Sonden	Xqter/Yqter (225F6/C8.2/1)	Aquarius TeloMark Mix 02 (Fa. CytoCELL)
Subtelomerscreening Sonden	Xqter/Yqter (EST Cdy 16c07 for SYBL1)	ToTelVysion Probe Kit VIAL 2 (Fa. Abbott)
WCP Sonden <sup>1</sup>	pter-qter	XCP 1 grün Chromosome Painting Probe (Fa. MetaSystems)
WCP Sonden <sup>1</sup>	pter-qter	XCP 1 rot Chromosome Painting Probe (Fa. MetaSystems)
WCP Sonden <sup>1</sup>	pter-qter	XCP 2 grün Chromosome Painting Probe (Fa. MetaSystems)
WCP Sonden <sup>1</sup>	pter-qter	XCP 2 rot Chromosome Painting Probe (Fa. MetaSystems)
WCP Sonden <sup>1</sup>	pter-qter	XCP 3 grün Chromosome Painting Probe (Fa. MetaSystems)
WCP Sonden <sup>1</sup>	pter-qter	XCP 3 rot Chromosome Painting Probe (Fa. MetaSystems)
WCP Sonden <sup>1</sup>	pter-qter	XCP 4 grün Chromosome Painting Probe (Fa. MetaSystems)
WCP Sonden <sup>1</sup>	pter-qter	XCP 4 rot Chromosome Painting Probe (Fa. MetaSystems)
WCP Sonden <sup>1</sup>	pter-qter	XCP 5 grün Chromosome Painting Probe (Fa. MetaSystems)
WCP Sonden <sup>1</sup>	pter-qter	XCP 5 rot Chromosome Painting Probe (Fa. MetaSystems)
WCP Sonden <sup>1</sup>	pter-qter	XCP 6 grün Chromosome Painting Probe (Fa. MetaSystems)
WCP Sonden <sup>1</sup>	pter-qter	XCP 6 rot Chromosome Painting Probe (Fa. MetaSystems)
WCP Sonden <sup>1</sup>	pter-qter	XCP 7 grün Chromosome Painting Probe (Fa. MetaSystems)
WCP Sonden <sup>1</sup>	pter-qter	XCP 7 rot Chromosome Painting Probe (Fa. MetaSystems)
WCP Sonden <sup>1</sup>	pter-qter	XCP 8 grün Chromosome Painting Probe (Fa. MetaSystems)

WCP Sonden <sup>1</sup>	pter-qter	XCP 8 rot Chromosome Painting Probe (Fa. MetaSystems)
WCP Sonden <sup>1</sup>	pter-qter	XCP 9 grün Chromosome Painting Probe (Fa. MetaSystems)
WCP Sonden <sup>1</sup>	pter-qter	XCP 9 rot Chromosome Painting Probe (Fa. MetaSystems)
WCP Sonden <sup>1</sup>	pter-qter	XCP 10 grün Chromosome Painting Probe (Fa. MetaSystems)
WCP Sonden <sup>1</sup>	pter-qter	XCP 10 rot Chromosome Painting Probe (Fa. MetaSystems)
WCP Sonden <sup>1</sup>	pter-qter	XCP 11 grün Chromosome Painting Probe (Fa. MetaSystems)
WCP Sonden <sup>1</sup>	pter-qter	XCP 11 rot Chromosome Painting Probe (Fa. MetaSystems)
WCP Sonden <sup>1</sup>	pter-qter	XCP 12 grün Chromosome Painting Probe (Fa. MetaSystems)
WCP Sonden <sup>1</sup>	pter-qter	XCP 12 rot Chromosome Painting Probe (Fa. MetaSystems)
WCP Sonden <sup>1</sup>	pter-qter	XCP 13 grün Chromosome Painting Probe (Fa. MetaSystems)
WCP Sonden <sup>1</sup>	pter-qter	XCP 13 rot Chromosome Painting Probe (Fa. MetaSystems)
WCP Sonden <sup>1</sup>	pter-qter	XCP 14 grün Chromosome Painting Probe (Fa. MetaSystems)
WCP Sonden <sup>1</sup>	pter-qter	XCP 14 rot Chromosome Painting Probe (Fa. MetaSystems)
WCP Sonden <sup>1</sup>	pter-qter	XCP 15 grün Chromosome Painting Probe (Fa. MetaSystems)
WCP Sonden <sup>1</sup>	pter-qter	XCP 15 rot Chromosome Painting Probe (Fa. MetaSystems)
WCP Sonden <sup>1</sup>	pter-qter	XCP 16 grün Chromosome Painting Probe (Fa. MetaSystems)
WCP Sonden <sup>1</sup>	pter-qter	XCP 16 rot Chromosome Painting Probe (Fa. MetaSystems)
WCP Sonden <sup>1</sup>	pter-qter	XCP 17 grün Chromosome Painting Probe (Fa. MetaSystems)
WCP Sonden <sup>1</sup>	pter-qter	XCP 17 rot Chromosome Painting Probe (Fa. MetaSystems)
WCP Sonden <sup>1</sup>	pter-qter	XCP 18 grün Chromosome Painting Probe (Fa. MetaSystems)
WCP Sonden <sup>1</sup>	pter-qter	XCP 18 rot Chromosome Painting Probe (Fa. MetaSystems)
WCP Sonden <sup>1</sup>	pter-qter	XCP 19 grün Chromosome Painting Probe (Fa. MetaSystems)
WCP Sonden <sup>1</sup>	pter-qter	XCP 19 rot Chromosome Painting Probe (Fa. MetaSystems)
WCP Sonden <sup>1</sup>	pter-qter	XCP 20 grün Chromosome Painting Probe (Fa. MetaSystems)
WCP Sonden <sup>1</sup>	pter-qter	XCP 20 rot Chromosome Painting Probe (Fa. MetaSystems)
WCP Sonden <sup>1</sup>	pter-qter	XCP 21 grün Chromosome Painting Probe (Fa. MetaSystems)
WCP Sonden <sup>1</sup>	pter-qter	XCP 21 rot Chromosome Painting Probe (Fa. MetaSystems)
WCP Sonden <sup>1</sup>	pter-qter	XCP 22 grün Chromosome Painting Probe (Fa. MetaSystems)
WCP Sonden <sup>1</sup>	pter-qter	XCP 22 rot Chromosome Painting Probe (Fa. MetaSystems)
WCP Sonden <sup>1</sup>	pter-qter	XCP X grün Chromosome Painting Probe (Fa. MetaSystems)
WCP Sonden <sup>1</sup>	pter-qter	XCP X rot Chromosome Painting Probe (Fa. MetaSystems)
WCP Sonden <sup>1</sup>	pter-qter	XCP Y grün Chromosome Painting Probe (Fa. MetaSystems)
WCP Sonden <sup>1</sup>	pter-qter	XCP Y rot Chromosome Painting Probe (Fa. MetaSystems)
Zentromer Sonden	1p11.1-q11.1 (D1Z5)	Vysis CEP1 (D1Z5) (Fa. Abbott)
Zentromer Sonden	1p11.1-q11.1 (D1Z7)	SE 1/5/19 (D1Z7) (D5Z2) (D19Z3) (Fa. Kreatech)
Zentromer Sonden	3p11.1-q11.1 (D3Z1)	SE 3 (D3Z1) ( Fa. Kreatech)
Zentromer Sonden	4p11.1-q11.1 (D4Z1)	XCE 4 Orange XCYting Centromere Enumeration Probe (Fa. MetaSystems)
Zentromer Sonden	5p11.1-q11.1 (D5Z2)	SE 1/5/19 (D1Z7) (D5Z2) (D19Z3) (Fa. Kreatech)
Zentromer Sonden	6p11.1-q11.1 (D6Z1)	XCE 6 orange (Fa. Metasystems)
Zentromer Sonden	7p11.1-q11.1 (D7Z1)	Vysis CEP 7 (D7Z1) SpectrumOrange Probe (Fa. Abbott)
Zentromer Sonden	7p11.1-q11.1 (D7Z1)	SE 7 (D7Z1) (Fa. Kreatech)
Zentromer Sonden	8p11.1-q11.1 (D8Z2)	Vysis CEP 8 (D8Z2) SpectrumGreen Probe (Fa. Abbott)
Zentromer Sonden	9p11-q11	Vysis CEP 9 (Alpha Satellite) SpectrumOrange Probe (Fa. Abbott)
Zentromer Sonden	12p11.1-q11.1 (D12Z3)	Vysis CEP 12 SpectrumOrange Direct Labeled Fluorescent DNA Probe Kit (Fa. Abbott)
Zentromer Sonden	13p11.1-q11.1 (D13Z1)	SE 13/21 rot (Fa. Kreatech)
Zentromer Sonden	14p11.1-q11.1 (D14Z1)	SE 14/22 grün (Fa. Kreatech)
Zentromer Sonden	2p11.1-q11.1 (D2Z2)	Chromosome 2 alpha satellite probe (Fa. Cytocell)
Zentromer Sonden	14p11.1-q11.1 (D14Z1)	Chromosome 14/22 alpha satellite probe (Fa. Cytocell)
Zentromer Sonden	15p11.1-q11.1 (D15Z4)	SE 15 (D15Z4) grün (Fa. Kreatech)

Zentromer Sonden	15p11.1-q11.1 (D15Z4)	SE 15 (D15Z4) rot (Fa. Kreatech)
Zentromer Sonden	16p11.1-q11.1 (D16Z2)	SE 16 (D16Z2) rot (Fa. Kreatech)
Zentromer Sonden	17p11.1-q11.1 (D17Z1)	Vysis CEP17 grün (D17Z1) (Fa. Abbott)
Zentromer Sonden	17p11.1-q11.1 (D17Z1)	SE 17 (D17Z1) rot (Fa. Kreatech)
Zentromer Sonden	18p11.1-q11.1 (D18Z1)	XCE 18 Orange XCyting Centromere Enumeration Probe (Fa. MetaSystems)
Zentromer Sonden	19p11.1-q11.1 (D19Z3)	SE 1/5/19 (D1Z7) (D5Z2) (D19Z3) (Fa. Kreatech)
Zentromer Sonden <sup>1</sup>	20p11.1-q11.1 (D20Z1)	XCE 20 orange (Fa. Metasystems)
Zentromer Sonden	21p11.1-q11.1 (D21Z1)	SE 13/21 rot (Fa. Kreatech)
Zentromer Sonden	22p11.1-q11.1 (D22Z1)	SE 14/22 grün (Fa. Kreatech)
Zentromer Sonden	22p11.1-q11.1 (D22Z1)	Chromosome 14/22 alpha satellite probe (Fa. Cytocell)
Zentromer Sonden	22p11.1-q11.1 (D22Z1)	SE 14/22 rot (Fa. Kreatech)
Zentromer Sonden	Xp11.1-q11.1 (DXZ1)	Chromosome X alpha satellite Probe (Fa. Cytocell)
Zentromer Sonden	Xp11.1-q11.1 (DXZ1)	SE X (DXZ1)/SE Y (DYZ3) (Fa. Kreatech)
Zentromer Sonden	Yp11.1-q11.1 (DYZ3)	SE X (DXZ1)/SE Y (DYZ3) (Fa. Kreatech)
Zentromer Sonden	Yp11.1-q11.1 (DYZ3)	SE Y (DYZ3) grün (Fa. Kreatech)
Zentromer Sonden	Yp11.1-q11.1 (DYZ3)	SE Y (DYZ3) rot (Fa. Kreatech)
Zentromer Sonden	Yp11.1-q11.1 (DYZ3)	Chromosome Y alpha satellite probe (Fa. Cytocell)
Zentromer Sonden	Yq12 (DYZ1)	SE Y classical Q-Arm rot (Fa. Kreatech)
Zentromer Sonden	Yq12 (DYZ1)	SE Y classical Q-Arm grün (Fa. Kreatech)

<sup>1</sup> ausschließlich auf Metaphasen

## Untersuchungsgebiet: Humangenetik (Molekulare Humangenetik)

Next generation sequencing inkl. CNV: Sequence capture (customized und kommerzielle Panels), Sequencing-by-synthesis, kommerzielle Auswertesoftware (SeqPilot Version 5.4.1, in-house Verfahren), alle angegebenen Analyten auch mittels TruSight One expanded Panel

### Untersuchungsart:

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

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Aarskog-Scott Syndrom Laborpanel 1 FGD1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Absence-Epilepsie der Kindheit Epilepsie-Panel CACNA1H, EFHC1, GABRA1, GABRB3, GABRG2, JRK, NIPA2, SLC2A1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Absence-Epilepsie der Kindheit Epilepsie-Panel CACNA1H, EFHC1, GABRA1, GABRG2, JRK	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Absence-Epilepsie der Kindheit Epilepsie-Panel SLC2A1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Achondrogenesie (ACG) Laborpanel 3 COL2A1, SLC26A2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Achondrogenesie (ACG) COL2A1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Achondrogenesie (ACG) SLC26A2, TRIP11	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Adipositas Laborpanel 4 ADRB2, ADRB3, AGRP, BDNF, CARTPT, ENPP1, GHRL, LEP, LEPR, MC3R, MC4R, NROB2, NTRK2, PCSK1, POMC, PPARG, SDC3, SIM1, UCP1, UCP3	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Adipositas ENPP1 (LRG_1288t1: Exon 1, c.1-c.200)	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Adipositas LEPR, POMC, SIM1, LEP, MC4R, MC3R	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Adrenogenitales Syndrom Laborpanel 4, EBM-Panel CYP17A1, CYP11B1, HSD3B2, STAR	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Adrenogenitales Syndrom CYP11B1, HSD3B2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Adrenogenitales Syndrom CYP17A1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Adrenogenitales Syndrom CYP21A2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Akute myeloische Leukämie Laborpanel 4, TruSight Hereditary Cancer Panel ASXL1 (LRG_630t1: Exon 11-13), CEBPA, FLT3 (LRG_457t1: Exons 14, 15 und 20), IDH1 (LRG_610t1: Exon 4), IDH2 (LRG_611t1: Exon 4), NPM1 (LRG_458t1: Exon 11), RUNX1, TP53, BCOR, CUX1, DNMT3A, KIT (LRG_307t1: Exons 2, 8, 9, 10, 11, 13 und 17), WT1 (LRG_525t1: Exons 7 und 9)	Blut, Knochenmark, Knochenmark- Kultur; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Akute myeloische Leukämie FLT3 (LRG_457t1: Exons 14, 15 und 20); CEBPA (LRG_456t1:c.700-c.1000), IDH1 (LRG_610t1: Exon 4), IDH2 (LRG_611t1: Exon 4), NPM1 (LRG_458t1: Exon 11), RUNX1, ASXL1 (LRG_630t1: Exon 12-13), KRAS, NRAS, DNMT3A (LRG_459t4: Exon 23)	Blut, Knochenmark, Knochenmark- Kultur; DNA	Sanger-Sequenzierung	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Akute myeloische Leukämie TP53	Blut, Knochenmark, Knochenmark- Kultur; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Alagille Syndrom Laborpanel 1 JAG1, NOTCH2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Alagille Syndrom JAG1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p>
Alpha1-Antitrypsinmangel Laborpanel 4 SERPINA1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p>
Alpha1-Antitrypsinmangel SERPINA1 (LRG_575t1:c.863A>T, LRG_575t1: c.1096G>A)	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p>
Alport Syndrom Laborpanel 3 CD151, COL4A3, COL4A4, COL4A5, MYH9	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p>
Alport Syndrom COL4A3, COL4A4, COL4A5	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p>

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Alzheimer-Demenz Laborpanel 5, Laborpanel 4 APP, APOE, CHCHD10, CHMP2B, FUS, GRN, ITM2B, MAPT, PRNP, PSEN1, PSEN2, SIGMAR1, SQSTM1, TARDBP, TBK1, TREM2, UBQLN2, VCP, VPS35	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Alzheimer-Demenz APOE, PSEN2, TARDBP, CHMP2B	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Alzheimer-Demenz PRNP	Blut, Gewebeprobe°; DNA	PCR, Fragmentlängen-Analyse, Sanger-Sequenzierung	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Alzheimer-Demenz APP, PSEN1, MAPT, GRN	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Amyloid-Polyneuropathie TTR	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Amyotrophe Lateralsklerose Laborpanel 5 ALS2, ANG, CHCHD10, CHMP2B, FUS, KIF5A, SPG11, MATR3, SETX, SOD1, SQSTM1, TARDBP, TBK1, UBQLN2, VAPB, VCP	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Amyotrophe Lateralsklerose C9ORF72, SCA1, SCA2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	PCR, Fragmentlängen-Analyse	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Amyotrophe Lateralsklerose SETX	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Amyotrophe Lateralsklerose ALS2, FUS, SOD1, TARDBP, VAPB	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Androgenrezeptor-Defekt Laborpanel 4 AR	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing; Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Androgenrezeptor-Defekt AR (LRG_1406t1: Promoter, anteilig)	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Angelman Syndrom msMLPA 15q11.2, UBE3A	Blut, Gewebeprobe°; DNA	msMLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Angelman Syndrom Laborpanel 1, Epilepsie-Panel UBE3A	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Antithrombin-III-Mangel Laborpanel 4 SERPINC1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiomyopathie Laborpanel 2 CTNNA3, DSC2, DSG2, DSP, JUP, PKP2, RYR2, TGFB3, TMEM43	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiomyopathie DSC, JUP, TGFB3	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p>
Arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiomyopathie DSG2, DSP, PKP2, RYR2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p>
ARX-assoziierte Erkrankungen Laborpanel 1, Epilepsie-Panel ARX	Blut, Gewebeprobe°; DNA	PCR, Fragmentlängen-Analyse, Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing; Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p>
Ataxia teleangiectasia TruSight Hereditary Cancer Panel, EBM-Panel ATM	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p>

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
<p>Autismus Laborpanel 1, Epilepsie-Panel, EBM-Panel, TruSight Hereditary Cancer Panel</p> <p>ADNP, ALDH5A1, AP1S2, ARX, ATRX, AUTS2, BRAF, CACNA1C, CASK, CDKL5, CHD7, CHD8, CNTNAP2, DHCR7, DPP6, EHMT1, FGD1, FOXP1, FOXP2, GRIN2B, HPRT1, KDM5C, L1CAM, MBD5, MECP2, MED12, MEF2C, MID1, NHS, NIPBL, NLGN3, NLGN4X, NRXN1, NSD1, OPHN1, PCDH19, PHF6, PNKP, PQBP1, PTCHD1, PTEN, PTPN11, RAB39B, RAI1, SCN1A, SHANK2, SHANK3, SLC9A6, SMARCB1, SMC1A, SMC3, TCF4, TSC1, TSC2, UBE2A, UBE3A, VPS13B, ZEB2</p>	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by-synthesis inkl. CNV	<p><u>Wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR-basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>Wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p>
Autismus ARX	Blut, Gewebeprobe°; DNA	PCR, Fragmentlängen-Analyse, Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by-synthesis inkl. CNV, MLPA	<p><u>Wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR-basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>Wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p>
<p>Autismus CDKL5, CHD7, DHCR7, FGD1, FOXP1, L1CAM, MECP2, MID1, NIPBL, NSD1, PCDH19, PTEN, RAI1, SCN1A, SMARCB1, TCF4, TSC1, TSC2, UBE3A, VPS13B, ZEB2</p>	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<p><u>Wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR-basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>Wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p>
<p>Autismus BRAF, CACNA1C, MBD5, PTPN11, SMC1A, SMC3</p>	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	<p><u>Wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR-basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>Wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p>

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Autismus CASK, EHMT1, GRIN2B, NLGN4X, NRXN1, OPHN1, PQBP1, SHANK2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Bainbridge-Ropers Syndrom Laborpanel 3 ASXL3	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Basalzellkarzinom TruSight Hereditary Cancer Panel, Laborpanel 1 PTCH1, PTEN, SUFU, FLCN, TERT	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Basalzellkarzinom PTCH1, PTEN	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Beckwith-Wiedemann Syndrom (BWS) msMLPA 11p15.5, CDKN1C	Blut, Gewebeprobe°; DNA	msMLPA	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Beckwith-Wiedemann Syndrom (BWS) Laborpanel 5 CDKN1C	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Beckwith-Wiedemann Syndrom (BWS) Laborpanel 1, Laborpanel 5 DIS3L2, GPC3, HRAS, NFIX, NSD1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Beckwith-Wiedemann Syndrom (BWS) NSD1, NFIX, GPC3	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Beckwith-Wiedemann Syndrom (BWS) HRAS	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Benigne familiäre Neugeborenenkrämpfe Epilepsie-Panel CHRNA2, KCNQ2, KCNQ3, PRRT2, SCN2A, SCN8A	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Benigne familiäre Neugeborenenkrämpfe PRRT2, SCN2A	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Benigne familiäre Neugeborenenkrämpfe KCNQ2, KCNQ3	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Branchio-oto-renales Syndrom (BOR Syndrom) Laborpanel 3 EYA1, SIX1, SIX5	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Branchio-oto-renales Syndrom (BOR Syndrom) EYA1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Branchio-oto-renales Syndrom (BOR Syndrom) SIX1, SIX5	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p>
Brugada Syndrom Laborpanel 2 CACNA1C, CACNA2D1, CACNB2, GPD1L, HCN4, KCNE3, SCN1B, SCN5A, TRPM4, ANK2, CALM1, CASQ2, CAV3, KCNE1, KCNE2, KCNH2, KCNJ2, KCNJ5, KCNQ1, PKP2, RYR2, SCN4B, SNTA1, TRDN	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p>
Brugada Syndrom ANK2, CACNA1C, CACNB2, CASQ2, KCNE3, KCNJ2, SCN1B	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p>
Brugada Syndrom CAV3, KCNE1, KCNE2, KCNH2, KCNQ1, PKP2, RYR2, SCN5A	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p>

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Brustkrebs TruSight Hereditary Cancer Panel, EBM-Panel ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, NBN, PALB2, PMS2, PTEN, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Brustkrebs EPCAM	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Brustkrebs ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, PALB2, PMS2, PTEN, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
CADASIL Syndrom Laborpanel 1, Laborpanel 5 NOTCH3	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
CHARGE Syndrom Laborpanel 1, Laborpanel 3 CHD7	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
CHARGE Syndrom SEMA3E (LRG_1287t1:Exon 17)	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Chorea Huntington HTT, JPH3, TBP, ATN1, SCA1, SCA2, SCA3, SCA7, PRNP	Blut, Gewebeprobe°; DNA	PCR, Fragmentlängen-Analyse	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Chorea Huntington Laborpanel 5, Epilesiepanel ADCY5, ARSA, FRRS1L, FTL, GM2A, GNAO1, JPH3, KCNA1, NKX2-1, PRNP, RNF216, VPS13A, XK	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Chorea Huntington KCNA1, PRNP	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Chronische Granulomatose Laborpanel 4 CYBB	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Chronische Lymphatische Leukämie TruSight Hereditary Cancer Panel, EBM-Panel, Laborpanel 4 BIRC3 (LRG_1423t1: Exon 2-9), NOTCH1 (LRG_1122t1: Exons 26, 27 und 34), SF3B1 (LRG_624t2: Exons 13-17), TP53	Blut, Knochenmark, Knochenmark- Kultur; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Chronische Lymphatische Leukämie TP53	Blut, Knochenmark, Knochenmark- Kultur; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Coffin-Lowry Syndrom Laborpanel 1 RPS6KA3 (RSK2)	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Coffin-Siris Syndrom Laborpanel 1 ARID1A, ARID1B, KMT2A (MLL), SMARCA4, SMARCB1, SMARCE1, DOCK6, GRIN2B, KMT2D (MLL2), PHF6, SHANK3, SMARCA2, SOX11	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Coffin-Siris Syndrom ARID1A (LRG_875t1: c.880-c.1137), ARID1B (LRG_875t1: c.420-c.840 und c.1000- c.1415)	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Coffin-Siris Syndrom GRIN2B	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Coffin-Siris Syndrom SMARCB1, KMT2D (MLL2)	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Cohen Syndrom Laborpanel 1, Laborpanel 5 COH1 (VPS13B)	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Cornelia de Lange Syndrom Laborpanel 1 ANKRD11, HDAC8, NIPBL, RAD21, SMC1A, SMC3	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Cornelia de Lange Syndrom NIPBL	Blut, Gewebeprobe <sup>°°</sup> ; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX<sup>®</sup> C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX<sup>®</sup> FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p>
Cornelia de Lange Syndrom RAD21, SMC1A, SMC3	Blut, Gewebeprobe <sup>°°</sup> ; DNA	Sanger-Sequenzierung	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX<sup>®</sup> C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX<sup>®</sup> FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p>
Costello Syndrom Laborpanel 5, EBM-Panel HRAS	Blut, Gewebeprobe <sup>°°</sup> ; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX<sup>®</sup> C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX<sup>®</sup> FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p>
Cowden Syndrom TruSight Hereditary Cancer Panel, Laborpanel 1, EBM-Panel PTEN, SDHB, SDHD	Blut, Gewebeprobe <sup>°</sup> ; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX<sup>®</sup> C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX<sup>®</sup> FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p>
Cowden Syndrom SDHB, SDHD	Blut, Gewebeprobe <sup>°</sup> ; DNA	MLPA	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX<sup>®</sup> C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX<sup>®</sup> FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p>

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Cowden Syndrom PTEN	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p>
CYP2C9-Genotypisierung CYP2C9 (LRG_1195t1:c.430C>T, LRG_1195t1: c.1075A>C)	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p>
CYP2C19-Genotypisierung bei HCM CYP2C19 (LRG_584t1:c.636G>A, LRG_584t1: c.681G>A)	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p>
CYP2D6-Genotypisierung CYP2D6	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p>
Cystische Fibrose Laborpanel 4, EBM-Panel CFTR	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing; Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p>

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Demenz Laborpanel 5, Laborpanel 1, Laborpanel 4 APOE, APP, CHCHD10, CHMP2B, FUS, GRN, ITM2B, MAPT, NOTCH3, PRNP, PSEN1, PSEN2, SIGMAR1, SQSTM1, TARDBP, TBK1, TREM2, UBQLN2, VCP, VPS35	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Demenz SCA17, SCA2, C9ORF72, PRNP	Blut, Gewebeprobe°; DNA	PCR, Fragmentlängen-Analyse	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Demenz APOE, CHMP2B, PSEN2, PRNP, TARDB1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Demenz APP,GRN, MAPT, NOTCH3, PSEN1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
DiGeorge Syndrom / DiGeorge Syndrom Typ 2 22q11.2, 4q35, 8p23, 9q34.3, 10p14, 17p13.3	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
DiGeorge Syndrom / DiGeorge Syndrom Typ 2 Laborpanel 3 TBX1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Dilatative Kardiomyopathie Laborpanel 2 ACTN2, BAG3, DES, FKTN, LDB3, LMNA, MYBPC3, MYH6, MYH7, PLN, RBM20, SCN5A, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1, ACTC1, ANKRD1, CSRP3, DMD, DSC2, DSG2, DSP, DTNA, EMD, FKTN, JUP, MIB1, PKP2, RYR2, SGCD, TAZ, TCAP, TGFB3, TMEM43, VCL	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Dilatative Kardiomyopathie DSC2, JUP, TGFB3	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Dilatative Kardiomyopathie ACTC1, ACTN2, CSRP3, DES, LDB3, PLN, TCAP, TNNI3, TNNT2, TPM1, VCL	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Dilatative Kardiomyopathie DMD, EMD, DSG2, DSP, FKTN, LMNA, MYBPC3, MYH7, PKP2, RYR2, SCN5A, SGCD	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
DPYD-Genotypisierung DPYD (LRG_722t1:c.1905+1G>A, LRG_722t1:c.1679T>G, LRG_722t1: c.2846A>T, LRG_722t1:c.1129- 5923C>G, LRG_722t1:c.1236G>A)	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Dyschondrosteose, Typ Leri-Weill Laborpanel 3 SHOX	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Dystonie Laborpanel 2, Epilepsiepanel ADCY5, ANO3, ANO5, ATP1A3, GCH1, GNAL, PANK2, PNKD, PRKRA, PRRT2, SGCE, SLC2A1, SPR, TAF1, TH, THAP1, TOR1A, TUBB4A	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Dystonie PRRT2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Dystonie ATP1A3, PRKRA	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Dystonie GCH1, SGCE, SLC2A1, TH, THAP1, TOR1A, ANO5	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Ehlers-Danlos-Syndrom EBM-Panel, Laborpanel 3 ADAMTS2, B3GALT6, B4GALT7, CHST14, COL1A1, COL1A2, COL3A1, COL5A1, COL5A2, FKBP14, FLNA, PLOD1, SLC39A13, TNXB	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Ehlers-Danlos-Syndrom ADAMTS2, COL5A2, B3GALT6	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Ehlers-Danlos-Syndrom COL1A1, COL1A2, COL3A1, COL5A1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Ehlers-Danlos-Syndrom FLNA, PLOD1, TNXB	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Emery-Dreifuss Muskeldystrophie Laborpanel 2 EMD, LMNA	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Emery-Dreifuss Muskeldystrophie LMNA	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA	<p><u>wenn PCR</u>: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger</u>: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn NGS</u>: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn MLPA</u>: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p>
Epilepsie Epilepsie-Panel AARS, ACY1, ADAR, ADSL, ALDH7A1, ALG13, AMACR, AMT, ARHGEF15, ARHGEF9, ARX, ASAH1, ATP13A2, ATP1A2, ATP6AP2, ATRX, BRAT1, C10orf2/TWINK, C19orf12, CACNA1A, CACNA1H, CACNB4, CASK, CASR, CDKL5, CHD2, CHD8, CHRNA2, CHRNA4, CHRN2, CLCN2, CLCN4, CLN3, CLN5, CLN6, CLP1, CNTN2, CNTNAP2, CP, CPA6, CPT2, CRH, CSTB, CUL4B, DCAF17, DCX, DEPDC5, DNM1, DOCK7, DPAGT1, DPM2, DYRK1A, EARS2, EEF1A2, EFHC1, EIF2AK3, EIF2B3, ELP4, EPM2A, ETFA, ETFB, ETFDH, ETHE1, FA2H, FAM126A, FARS2, FASN, FASTKD2, FBXL4, FLAD1, FLNA, FMR1, FOLR1, FOXG1, FOXRED1, FTL, GABBR2, GABRA1, GABRB3, GABRD, GABRG2, GAMT, GCSH, GFAP, GFER, GFM1, GLDC, GLUL, GMPPB, GNAO1, GOSR2, GPHN, GPR98 (ADGRV1), GRIA3,	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<p><u>wenn PCR</u>: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger</u>: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn NGS</u>: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn MLPA</u>: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p>

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Epilepsie GRIN1, GRIN2A, GRIN2B, HADH, HCN1, HCN2, HDAC4, HEXA, HEXB, HNRNPDL, HNRNPH1, HNRNPU, HSD17B10, IBA57, IQSEC2, JRK, KCNA1, KCNA2, KCNB1, KCNC1, KCNH5, KCNJ10, KCNMA1, KCNQ2, KCNQ3, KCNT1, KCTD7, KDM5C, LGI1, LRPPRC, LYRM7, MARS2, MBD5, ME2, MECP2, MED12, MEF2C, MICU1, MOCS1, MOCS2, MPV17, MRPS16, MRPS22, MTFMT, MTHFR, MTO1, MTOR, MTPAP, MYBPC1, NDUFA1, NDUFA12, NDUFA2, NDUFA9, NDUFAF2, NDUFAF3, NDUFAF4, NDUFAF5, NDUFAF6, NDUFB3, NDUFB9, NDUF51, NDUF52, NDUF53, NDUF54, NDUF56, NDUF57, NDUF58, NDUFV1, NDUFV2, NECAP1, NEDD4L, NEU1, NFU1, NHLRC1, NIPA2, NOL3, NPC1, NPC2, NRXN1, NUBPL, OFD1, OPA1, OPHN1, PAK3, PANK2, PC, PCDH19, PDHA1, PDHB, PDHX, PDP1, PDSS1, PDSS2, PGK1, PHF6, PHGDH, PIGA, PIK3AP1, PLA2G6, PLCB1, PLP1, PNKP, PNPO, PNPT1, POLG, POLR3A, POLR3B, PPT1, PPT2, PRICKLE1, PRICKLE2, PRRT2, PTCD1, PUS1, QARS, RAB39B, RANBP2,	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<u>Wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>Wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
<p>Epilepsie RANGAP1, RARS2, RBFOX1, RBFOX3, RMND1, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, ROGDI, RRM2B, RYR3, SAMHD1, SARS2, SCARB2, SCN1A, SCN1B, SCN2A, SCN8A, SCN9A, SCO1, SCO2, SDHA, SDHAF1, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SERAC1, SEZ6, SGCE, SIK1, SLC1A3, SLC2A1, SLC33A1, SLC35A2, SLC6A1, SLC6A8, SLC9A6, SMS, SPG7, SPTAN1, SRPX2, ST3GAL3, ST3GAL5, STX1B, STXBP1, SUCLA2, SUCLG1, SURF1, SYN1, SYNE1, SYNGAP1, SYNJ1, SYP, SZT2, TACO1, TARS2, TAZ, TBC1D24, TCF4, TIMM8A, TK2, TMEM70, TNK2, TPK1, TPP1, TREX1, TRIT1, TRMU, TSC1, TSC2, TSFM, TTC19, TUBB2A, TUBB4A, TUFM, TYMP, UBE2A, UBE3A, UBR5, UQCRB, UQCRC2, UQCRCQ, VARS2, WDR45, WFS1, WWOX, YARS2, ZEB2</p>	<p>Blut, Gewebeprobe°; DNA</p>	<p>Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by-synthesis inkl. CNV</p>	<p><u>wenn PCR</u>: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u>: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS</u>: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA</u>: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p>
<p>Epilepsie ATP1A2, CACNA1H, CACNB4, CASR, EFHC1, GABRA1, GABRD, GABRG2, IQSEC2 (LRG_1194t1, Exon 15 anteilig), JRK, KCNJ10, MBD5, PRRT2, SCN1B, SCN2A</p>	<p>Blut, Gewebeprobe°; DNA</p>	<p>Sanger-Sequenzierung</p>	<p><u>wenn PCR</u>: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u>: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS</u>: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA</u>: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p>

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Epilepsie CASK, EPM2A, FLNA, GPR98, GRIN2A, GRIN2B, NHLRC1, NRXN1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Epilepsie CACNA1A, CDKL5, CHRNA4, CHRN2, DCX, FOXG1, SCN1A, TCF4, KCNA1, KCNQ2, KCNQ3, LGI1, MECP2, PCDH19, POLG, SCN1A, SLC2A1, SLC6A8, SGCE, STXBP1, TCF4, TSC1, TSC2, UBE3A, WSF1, ZEB2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Epilepsie ARX	Blut, Gewebeprobe°; DNA	PCR, Fragmentlängen-Analyse, Sanger-Sequenzierung, MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Episodische Ataxie Laborpanel 5, Epilepsie-Panel CACNA1A, CACNB4, KCNA1, SCN2A, SLC1A3	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Episodische Ataxie CACNA1A, KCNA1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Episodische Ataxie CACNB4, SCN2A	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Familiäre adenomatöse Polyposis TruSight Hereditary Cancer Panel APC, BMPR1A, CHEK2,GREM1,MSH3, MUTYH, NTHL1, POLD1, POLE, PTEN, SMAD4, STK11	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Familiäre adenomatöse Polyposis APC, BMPR1A, CHEK2, MUTYH, PTEN, SMAD4, STK11	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Fanconianämie TruSight Hereditary Cancer Panel BRCA2, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, BRCA1, BRIP1, FANCM, PALB2, RAD51C, SLX4, RAD51	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Fanconianämie BRCA1, BRCA2, BRIP1,PALB2, RAD51C	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Favismus Laborpanel 4 G6PD	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Fettstoffwechselstörung Laborpanel 4 ABCA1, ANGPTL3, ANGPTL4, APOA1, APOA5, APOB, APOC2, APOE, CETP, GPIHBP1, LCAT, LDLR, LDLRAP1, LIPC, LIPG, LMF1, LPL, MTTP, PCSK9	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Fettstoffwechselstörung APOE, LDLRAP1, PCSK9, APOB (NM_000384: c.1-c.82)	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Fettstoffwechselstörung LDLR	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
FG Syndrom Laborpanel 1, Epilepsie-Panel MED12	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Fiebersyndrome Laborpanel 5,TruSight One expanded Panel ELANE, IL1RN, IL36RN, LPIN2, MEFV, MVK, NLRC4, NLRP12, NLRP3 (CIAS1), NOD2, PSMB8, PSTPIP1, TMEM173, TNFRSF1A, CARD14, IL10, IL10RA, IL10RB, NLRP7, PLCG2, SH3BP2, SLC29A3, TNFRSF11A	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Fiebersyndrome NLRP3 (CIAS1), MVK, TNFRSF1A	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Fiebersyndrome MEFV	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Fragiles X-Syndrom FMR1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	PCR, Fragmentlängen-Analyse	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Friedreich'sche Ataxie Laborpanel 5 FXN	Blut, Gewebeprobe°; DNA	PCR, Fragmentlängen-Analyse, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Fruktose-Intoleranz Laborpanel 4 ALDOB	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Gastrointestinaler Stromatumor TruSight Hereditary Cancer Panel KIT, MAX, MEN1, NF1, PDGFRA, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SMARCB1, TMEM127	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Gastrointestinaler Stromatumor MEN1, SMARCB1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Gastrointestinaler Stromatumor SDHB, SDHC, SDHD, SDHAF2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Gerinnungsstörung Laborpanel 1, Laborpanel 3, Laborpanel 4, Laborpanel 5 F2 (LRG_551t1: c.*97G>A), F5 (LRG_553t1:c.1601G>A, Leiden / LRG_553t1:c.3980A>G, HR2), MTHFR (LRG_726t1:c.665C>T), PAI / SERPINE1 (LRG_597t1:c.- 675del)	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Gerinnungsstörung ACE (rs1799752)	Blut, Gewebeprobe°; DNA	PCR, Fragmentlängen-Analyse	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Gerinnungsstörung F5 (LRG_553t1:c.1001G>C, Cambridge), F13 (LRG_549t1:c.103G>T)	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Gliedergürtelmuskeldystrophie Laborpanel 2 ANO5, CAPN3, CAV3, DAG1, DES, DNAJB6, DYSF, FKRP, FKTN, HNRNPDL, LMNA, MYOT, PLEC, POMT1, POMT2, SGCA, SGCB, SGCD, SGCG, TCAP, TNPO3, TRIM32	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Gliedergürtelmuskeldystrophie ANO5, CAPN3, CAV3, DYSF, FKRP, FKTN, LMNA, MYOT, SGCA, SGCB, SGCD, SGCG	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Gliedergürtelmuskeldystrophie TCAP, TRIM32	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Gliedergürtelmuskeldystrophie LARGE1, POMT2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Glukosetransporter-Defekt Laborpanel 2, Epilepsie-Panel SLC2A1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Gorlin Syndrom Laborpanel 1, TruSight Hereditary Cancer Panel PTCH1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Greig-Zephalopolysyndaktylie Syndrom Laborpanel 1 GLI3	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Haarzelleukämie EBM-Panel, Laborpanel 1, Laborpanel 4, Laborpanel 5 BRAF (LRG_299t1:c.1799T>A)	Blut, Knochenmark, Knochenmark- Kultur; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Hämochromatose Laborpanel 4 BMP6, HAMP, HFE, HJV / HFE2, SLC40A1, TFR2, FTL, FTH1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Hämochromatose HFE (LRG_748t1:c.187C>G, LRG_748t1: c.845G>A), HFE, BMP6-Exon1 (NM_001718: c.1-c.500)	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Hämochromatose HFE	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Hämochromatose HAMP, HJV/ HFE2, SLC40A1, TFR2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Hämophilie Laborpanel 4 F8, F9	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Hämophilie F8 Inversion 1, Inversion 22	Blut, Gewebeprobe°; DNA	PCR, Fragmentlängen-Analyse	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Hereditäre motorisch sensorische Neuropathie Laborpanel 2, TruSight One expanded Panel AARS, ARHGEF10, ATL1, ATL3, BICD2, BSCL2, CAV3, CRYAB, DCTN1, DES, DNAJB2, DNAJB6, DNMT2, DNMT1, DYNC1H1, EGR2, FBXO38, FLNC, GARS, GARS1, GDAP1, GJB1/CX32, GLA, HOXD10, HSPB1, HSPB3, HSPB8, IGHMBP2, KIF1B, KIF5A, LDB3, LITAF, LMNA, LRSAM1, MATR3, MFN2, MPZ, MYH7, MYOT, NEFL, PLEKHG5, PMP22, PRX, RAB7A, REEP1, SCN10A, SCN11A, SCN9A, SEPT9, SETX, SIGMAR1, SLC5A7, SPTLC1, SPTLC2, TIA1, TRPA1, TRPV4, TTN, TTR, YARS	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Hereditäre motorisch sensorische Neuropathie 17p11.2-12, RAB7A, HSPB1, HSPB8, REEP1, SPTLC1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Hereditäre motorisch sensorische Neuropathie CAV3, CX32, MPZ, LMNA, MFN2, MYH7, MYOT, PMP22, SETX	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<p><u>Wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>Wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p>
Hereditäre motorisch sensorische Neuropathie DES, EGR2, GARS, LDB3, LITAF, NEFL, SH3TC2, TTR	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	<p><u>Wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>Wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p>
Hereditäre Pankreatitis Laborpanel 4, EBM-Panel CASR, CFTR, CPA1, CTRC, PNLIP, PRSS1, SPINK1, TRPV6	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<p><u>Wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>Wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p>
Hereditäre Pankreatitis CASR	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	<p><u>Wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>Wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p>
Hereditäre Pankreatitis CFTR, PRSS1, SPINK1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<p><u>Wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>Wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p>
Hereditäre Pankreatitis CTRC	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA	<p><u>Wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>Wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p>

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Hereditäres angioneurotisches Ödem Laborpanel 4, Laborpanel 5 F12, SERPING1 (C1NH)	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Hereditäres angioneurotisches Ödem SERPING1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Hereditäres angioneurotisches Ödem F12	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Hereditäres nicht-polypöses Kolon-Karzinom EBM-Panel, TruSight Hereditary Cancer Panel EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Hereditäres nicht-polypöses Kolon-Karzinom EPCAM	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Hereditäres nicht-polypöses Kolon-Karzinom MLH1, MSH2, MSH6, PMS2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Hereditäre Tumorerkrankungen erweitert TruSight Hereditary Cancer Panel ACD, BLM, CTRC, DDB2, DICER1, ERCC1, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, FAM175A, GALNT12, GATA2, HOXB13, KIF1B, MRE11A, PHOX2B, POT1, PRKAR1A, RAD50, RAD51B, RECQL4, RHBDF2, RINT1, SMARCA4, SMARCE1, TERF2IP, XPA, XPC, XRCC2	Blut, Gewebeprobe <sup>°°</sup> ; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX <sup>®</sup> C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX <sup>®</sup> FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Histamin-Intoleranz Laborpanel 4 AOC1 (rs2052129, rs2268999, rs10156191, rs1049742) HNMT (rs11558538) AOC1 (ABP1, DAO), HNMT	Blut, Gewebeprobe <sup>°°</sup> ; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing; Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX <sup>®</sup> C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX <sup>®</sup> FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Holoprosencephalie Laborpanel 1 CDON, DHCR7, DLL1, EYA4, FBXW11, FGF8, GAS1, GLI2, GLI3, PTCH1, SHH, SIX3, SMAD2, TGIF1, ZIC2	Blut, Gewebeprobe <sup>°°</sup> ; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX <sup>®</sup> C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX <sup>®</sup> FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Holoprosencephalie DHRC7, GLI2, GLI3, PTCH1, SHH, SIX3, ZIC2, TGIF1	Blut, Gewebeprobe <sup>°°</sup> ; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX <sup>®</sup> C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX <sup>®</sup> FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Holoprosencephalie FGF8, GAS1	Blut, Gewebeprobe <sup>°°</sup> ; DNA	Sanger-Sequenzierung	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX <sup>®</sup> C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmplideX <sup>®</sup> FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Holoprosencephalie FBXW11	Blut, Gewebeprobe <sup>°</sup> ; DNA	MLPA	<p><u>wenn PCR</u>: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX<sup>®</sup> C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX<sup>®</sup> FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger</u>: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn NGS</u>: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn MLPA</u>: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p>
Holt-Oram Syndrom Laborpanel 3 SALL4, TBX5	Blut, Gewebeprobe <sup>°</sup> ; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	<p><u>wenn PCR</u>: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX<sup>®</sup> C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX<sup>®</sup> FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger</u>: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn NGS</u>: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn MLPA</u>: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p>
Homocysteinämie/ Homocystinurie Laborpanel 4 CBS, MTHFR	Blut, Gewebeprobe <sup>°</sup> ; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<p><u>wenn PCR</u>: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX<sup>®</sup> C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX<sup>®</sup> FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger</u>: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn NGS</u>: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn MLPA</u>: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p>
Hyper-IgE Syndrom Laborpanel 4 DOCK8, STAT1, STAT3, TYK2	Blut, Gewebeprobe <sup>°</sup> ; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<p><u>wenn PCR</u>: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX<sup>®</sup> C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX<sup>®</sup> FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger</u>: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn NGS</u>: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn MLPA</u>: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p>
Hypertrophe Kardiomyopathie Laborpanel 2 ACTC1, ACTN2, ANKRD1, CACNA1C, CASQ2, CAV3, CSRP3, DES, JPH2, MYBPC3, MYH6, MYH7, MYL2, MYL3, MYLK2, PLN, PRKAG2, TCAP, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1, VCL	Blut, Gewebeprobe <sup>°</sup> ; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<p><u>wenn PCR</u>: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX<sup>®</sup> C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX<sup>®</sup> FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger</u>: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn NGS</u>: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn MLPA</u>: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p>

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Hypertrophe Kardiomyopathie TruSight One expanded Panel TTN	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Hypertrophe Kardiomyopathie ACTC1, ACTN2, CACNA1C, CASQ2, CSRP3, DES, MYL2, MYL3, PLN, TCAP, TNNI3, TNNT2, TPM1, VCL	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Hypertrophe Kardiomyopathie CAV3, MYBPC3, MYH7	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Hypophysen-Hormondefizienz Laborpanel 4 HESX1, LHX3, LHX4, PROP1, POU1F1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Hypophysen-Hormondefizienz HESX1, LHX3, PROP1, POU1F1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Ichthyose, X-gebunden Laborpanel 5 STS	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Infantile Epilepsie mit ment. Retardierung, X-chr. Epilepsie-Panel PCDH19	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p>
Infertilität/AZF Laborpanel 4 AZF, SRY	Blut, Gewebeprobe°; DNA	PCR, Fragmentlängen-Analyse, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p>
Infertilität/AZF SRY	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p>
Intrahepatische progressive Cholestase TruSight One expanded Panel ABCB4, ABCB11, ATP8B1, NR1H4, TJP2, MYO5B, SLC25A13, TRMU	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p>

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Juvenile Myklonusepilepsie Epilepsie-Panel ASAH1, CACNB4, CASR, CLCN2, CLN3, CLN5, CLN6, CSTB, EFHC1, EPM2A, FOLR1, GABRA1, GABRD, GLDC, GOSR2, HEXA, HEXB, KCNC1, KCNMA1, KCTD7, MYBPC1, NEU1, NHLRC1, NOL3, NPC1, NPC2, POLG, PPT1, PRICKLE1, PRICKLE2, SCARB2, SGCE, SLC6A1, TBC1D24, TPP1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Juvenile Myklonusepilepsie CACNB4, CASR, EFHC1, GABRA1, GABRD	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Juvenile Myklonusepilepsie POLG, SGCE	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Juvenile Polyposis TruSight Hereditary Cancer Panel, EBM-Panel BMPR1A, PTEN, SMAD4	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Kabuki Syndrom Laborpanel 1 KMT2D (MLL2), KDM6A	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Kabuki Syndrom KMT2D (MLL2)	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Kallmann Syndrom Laborpanel 1, Laborpanel 3 KAL1, FGFR1, PROKR2, PROK2, CHD7, FGF8	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Kallmann Syndrom FGF8	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Kallmann Syndrom KAL1, FGFR1, PROK2, CHD7, PROKR2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Kardiofasziokutanen Syndrom Laborpanel 5, EBM-Panel BRAF, KRAS, MAP2K1, MAP2K2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Katecholaminerge Polymorphe Ventrikuläre Tachykardie Laborpanel 2 ANK2, CACNA1C, CACNA2D1, CACNB2, CALM1, CASQ2, CAV3, GPD1L, HCN4, KCNE1, KCNE2, KCNE3, KCNH2, KCNJ2, KCNJ5, KCNQ1, PKP2, RYR2, SCN1B, SCN4B, SCN5A, SNTA1, TRDN, TRPM4	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Katecholaminerge Polymorphe Ventrikuläre Tachykardie ANK2, CACNA1C, CACNB2, CASQ2, HCN4, KCNE3, SCN1B	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Katecholaminerge Polymorphe Ventrikuläre Tachykardie CAV3, KCNE1, KCNE2, KCNH2, KCNJ2, KCNQ1, PKP2, RYR2, SCN5A	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Kleinwuchs; TruSight One expanded Panel ACAN, ALPL, FGFR3, GH1, GHRH, HESX1, IGF1, IGF1R, IGF2, IGFALS, LHX4, NPR2, POU1F1, PROP1, SHOX	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Klinisches Exom; TruSight One expanded Panel	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Kollagenopathie Typ II, Stickler Syndrom Laborpanel 3 COL11A1, COL11A2, COL2A1, COL9A1, COL9A2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Kollagenopathie Typ II, Stickler Syndrom COL2A1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Kollagenopathie Typ II, Stickler Syndrom COL11A1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Kolonrektale Karzinome TruSight Hereditary Cancer Panel APC, BMPR1A, EPCAM, GREM1, MLH1, MSH2, MSH3, MSH6, MUTYH, NTHL1, PMS2, POLD1, POLE, PTEN, SMAD4, STK11, TP53	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Kolonrektale Karzinome APC, BMPR1A, PTEN, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, MUTYH, SAMD4, STK11, TP53	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Kolonrektale Karzinome EPCAM	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Kontaminationssausschluß	Blut, Gewebeprobe°; DNA	PCR, Fragmentlängen-Analyse	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Kraniosynostosen Laborpanel 1, Labropanel 3 FGFR1, FGFR2, FGFR3, MSX2, TWIST1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Kraniosynostosen FGFR1, FGFR2, FGFR3, MSX2, TWIST1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA	<p><u>Wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>Wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p>
Kraniosynostosen FGFR1, FGFR2 (LRG_994T1: Exon 2,3,7,8,9,12,13,15), FGFR3 (LRG_1021t1: Exon 5,7,8,9,10,12,13,14,15,18), MSX2, TWIST1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	<p><u>Wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>Wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p>
Kreatin-Defizienz Syndrom Epilepsie-Panel SLC6A8	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	<p><u>Wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>Wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p>
LADD-Syndrom Laborpanel 3 FGFR2, FGFR3, FGF10	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<p><u>Wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>Wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p>
LADD-Syndrom FGFR2, FGFR3	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA	<p><u>Wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>Wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p>
LADD-Syndrom FGFR2 (LRG_994T1: Exon 2,3,7,8,9,12,13,15), FGFR3 (LRG_1021t1: Exon 5,7,8,9,10,12,13,14,15,18), FGF10	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	<p><u>Wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>Wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p>

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Laktose-Intoleranz Laborpanel 4 LCT	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Laktose-Intoleranz LCT (LRG_338t1:c.-13907T>C)	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Langer-Giedion Syndrom /Tricho- rhino-phalangeales Syndrom Laborpanel 3 TRPS1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Laterale Temporallappenepilepsie Epilepsie-Panel CPA6, DEPDC5, LGI1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Laterale Temporallappenepilepsie LGI1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Legius Syndrom Laborpanel 5, TruSight Hereditary Cancer Panel SPRED1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Leukodystrophie, autosomal-dominant LMNB1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Li Fraumeni Syndrom TruSight Hereditary Cancer Panel, EBM-Panel, Laborpanel 4 TP53	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing; Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Lissenzephalie Laborpanel 1 ARFGEF2, ARX, COL4A1, DCX, FKR, FKTN, FLNA, GLI3, ISPD, L1CAM, NDE1, NUDC, PAFAH1B1, PIK3CA, PIK3R2, POMGNT1, POMT1, POMT2, RELN, TK2, TUBA1A, TUBB2B, VLDLR, WDR62	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing; Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Lissenzephalie ARX	Blut, Gewebeprobe°; DNA	PCR, Fragmentlängen-Analyse, Sanger-Sequenzierung, MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Lissenzephalie DCX, FKR, FKTN, GLI3, L1CAM, PAFAH1B	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Lissenzephalie FLNA, POMGNT1, POMT1, POMT2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA	<p><u>wenn PCR</u>: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger</u>: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn NGS</u>: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn MLPA</u>: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p>
Lissenzephalie TUBA1A	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	<p><u>wenn PCR</u>: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger</u>: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn NGS</u>: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn MLPA</u>: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p>
Loeys-Dietz Syndrom Laborpanel 3, EBM-Panel TGFB1, TGFB2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	<p><u>wenn PCR</u>: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger</u>: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn NGS</u>: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn MLPA</u>: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p>

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Long-QT Syndrom / Short QT Syndrom Laborpanel 2, Laborpanel 3 ANK2, CACNA1C, CACNA2D1, CACNB2, CALM1, CASQ2, CAV3, GPD1L, HCN4, KCNE1, KCNE2, KCNE3, KCNH2, KCNJ2, KCNJ5, KCNQ1, PKP2, RYR2, SCN1B, SCN4B, SCN5A, SNTA1, TRDN, TRPM4	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by-synthesis inkl. CNV	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Long-QT Syndrom / Short QT Syndrom ANK2, CACNA1C, CACNB2, CASQ2, KCNE3, KCNJ2, SCN1B	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Long-QT Syndrom / Short QT Syndrom CAV3, KCNE1, KCNE2, KCNH2, KCNQ1, PKP2, RYR2, SCN5A	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Lymphatische Neoplasien inkl. ALL und Morbus Waldenström Laborpanel 4, EBM-Panel, Laborpanel 1 ATM, BCOR, BRAF (LRG_299t1: Exon 15), CXCR4 (LRG_51t1: Exon 2), DNMT3A, EZH2, IKZF1, KRAS (LRG_344t1: Exons 2 und 3), MAP2K1, MYD88 (LRG_157t1: Exons 2, 4 und 5), NOTCH1 (LRG_1122t1: Exons 26, 27 und 34), NRAS (LRG_92t1: Exons 2 und 3), PHF6, PTEN, RUNX1, SF3B1 (LRG_624t2: Exons 13-17), STAT3, TET2, TP53	Blut, Knochenmark, Knochenmark-Kultur; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by-synthesis inkl. CNV	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Lymphatische Neoplasien inkl. ALL und Morbus Waldenström CXCR4 (LRG_51t1: Exon 2), MYD88 (LRG_157t1: c.794T>C), RUNX1, TET2	Blut, Knochenmark, Knochenmark-Kultur; DNA	Sanger-Sequenzierung	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR-basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Lymphatische Neoplasien inkl. ALL und Morbus Waldenström ATM, BCOR	Blut, Knochenmark, Knochenmark-Kultur; DNA	MLPA	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR-basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Lymphatische Neoplasien inkl. ALL und Morbus Waldenström PTEN, TP53, EZH2	Blut, Knochenmark, Knochenmark-Kultur; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR-basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Mabry Syndrom Laborpanel 5 PIGV	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR-basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Magenkarzinom TruSight Hereditary Cancer Panel, EBM-Panel APC, BMPR1A, CDH1, CHEK2, MLH1, MSH2, MSH6, MUTHY, PMS2, PTEN, SMAD4, STK11, TP53	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR-basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Makrozephalie Laborpanel 1, TruSight Hereditary Cancer Panel, Epilepsie Panel AKT1, AKT3, ASPA, BRWD3, CHD8, CCDC88C, CCND2, CUL4B, DIS3L2, DNMT3A, EIF2B5, EZH2, GCDH, GFAP, GLI3, GPC3, GPSM2, GRIA3, HEPACAM, HUWE1, IGF2, KIAA0196, KIF7, KPTN, L1CAM, MED12, MLC1, NFIX, NSD1, OFD1, PHF6, PIGA, PIGN, PIGT, PIK3CA, PTCH1, PTEN, RAB39B, RIN2, RNF135, SETD2, SNX14, STRADA, SYN1, TBC1D7, SHANK3	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by-synthesis inkl. CNV	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR-basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Makrozephalie HUWE1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR-basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Makrozephalie EZH2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR-basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Makrozephalie GLI3, GPC3, L1CAM, NFIX, NSD1, PTCH1, PTEN	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR-basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Malignes Melanom TruSight Hereditary Cancer Panel BAP1, BRCA2, CDK4, CDKN2A, MITF, PTEN, RB1, TP53	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Malignes Melanom BRCA2, CDKN2A, MITF, PTEN, TP53	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Marfan Syndrom Laborpanel 3, EBM-Panel FBN1, TGFBR1, TGFBR2, FBN2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Marfan Syndrom FBN1, TGFBR1, TGFBR2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Masa Syndrom Laborpanel 1, Laborpanel 5 L1CAM	Blut, Gewebeprobe°°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing; Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
MEN inkl. Paragangliom- Phäochromozytom-Syndrom TruSight Hereditary Cancer Panel CDC73, CDKN1B, MEN1, RET, AIP, CASR, MAX, SDHB, SDHC, SDHD, VHL, NF1, PDGFRA, SDHA, SDHAF2, TMEM127	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
MEN inkl. Paragangliom- Phäochromozytom-Syndrom CDC73, SDHB, SDHC, SDHD, SDHAF2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
MEN inkl. Paragangliom- Phäochromozytom-Syndrom MEN1, RET, VHL, NF1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
MEN inkl. Paragangliom- Phäochromozytom-Syndrom CASR	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Mentale Retardierung Laborpanel 1 CASK, CUL4B, GDI1, GRIA3, IL1RAPL1, IQSEC2, KDM5C, OPHN1, PQBP1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Mentale Retardierung IQSEC2 (LRG_1194t1, Exon 15 anteilig)	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Mentale Retardierung ACSL4, AFF2, AGTR2, ARHGEF6, CASK, GDI1, IL1RAPL1, OPHN1, PQBP1, SLC6A8, TSPAN7	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Migräne Epilepsie-Panel ATP1A2, CACNA1A, POLG, PRRT2, SCN1A, SLC2A1, SLC1A3, TREX1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Migräne ATP1A2, PRRT2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Migräne CACNA1A, POLG, SCN1A, SLC2A1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Mikroangiopathien Laborpanel 1 COL4A1, COL4A2, CTC1, GLA, HTRA1, NOTCH3, TREX1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Mikroangiopathien NOTCH3	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p>
Mikrodeletionen 1p36, 1q21.1, 2q13, 3q29, 4p16, 5p15, 5q35.3, 7p21.1, 7q11.23, 8q24.12, 11p13, 11q14.3, 14q12, 15q11.2, 15q13, 15q13.1, 15q24, 16p12.1, 16p12.1-p11.2, 16p11.2, 16p13.3, 16p13.11, 17p11.2, 17p13.3, 17q12, 18q21.2, 20p12.2, 22q11.21, 22q13, Xq21.1, Xp21.3, Xp11.4, Xp11.22, Xp11.23, Xp22.12, Xq12, Xq22.3, Xq23, Xq24, Xq26.3, Xq27.3, Xq28	Blut, Gewebeprobe°°; DNA	MLPA	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p>
Mitochondriale Defekte MT-TL1, MT-ND1, MT-ND2 (NC_012920: m.4920-5505), MT-ND3, MT-ND4 (NC_012920:m.11725-12238), MT-ND5, MT-ND6 (NC_012920: m.14310-14673), MT-ATP6, MT-ATP8, MT-TK, MT-RNR1 (NC_012920: m.960-1600), MT-TF, MT-TI, MT-TQ, MT-TM, MT-TW, MT-TA, MT-TN, MT-TC, MT-TY, MT-CO1 (NC_012920: m.6665-7445), MT-TS1, MT-TD, MT-CO2 (m.7586-7730), MT-CO3, MT-TG, MT-TR, MT-ND4L, MT-TH, MT-TS2, MT-TL2, MT-TE, MT-CYB, MT-TT, MT-TP	Blut, Gewebeprobe°; DNA	PCR, Fragmentlängen-Analyse, Sanger-Sequenzierung	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p>

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Mitochondriale Defekte MT-TL1, MT-ND1, MT-ND2, MT-ND3, MT-ND4, MT-ND5, MT-ND6, MT-TK, MT-TC, MIT-CO1, MT-CO2, MT-CO3, MT-ATP6	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Mitochondriale Defekte Laborpanel 5, Epilepsie-Panel POLG	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
MODY Laborpanel 4 HNF4A, GCK, HNF1A, PDX1, HNF1B, NEUROD1, KLF11, CEL, PAX4, INS, BLK, ABCC8, KCNJ11, APPL1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
MODY HNF4A, GCK, HNF1A, HNF1B	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
MODY PDX1, NEUROD1, KLF11, CEL, PAX4, INS	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Morbus Fabry Laborpanel 1, Labropanel 4 GLA	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Morbus Gaucher Laborpanel 4 GBA	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<p><u>wenn PCR</u>: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger</u>: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn NGS</u>: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn MLPA</u>: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p>
Morbus Hirschsprung Laborpanel 3, TruSight Hereditary Cancer Panel, Laborpanel 1 EDNRB, EDN3, RET, SOX10, ZEB2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	<p><u>wenn PCR</u>: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger</u>: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn NGS</u>: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn MLPA</u>: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p>

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Morbus Meulengracht Laborpanel 4 UGT1A1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Morbus Meulengracht UGT1A1 (LRG_733 t1:c.-41_-40dup), UGT1A1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Morbus Pompe Laborpanel 4 GAA	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Morbus Wilson Laborpanel 5 ATP7B	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Mowat-Wilson Laborpanel 1, Epilepsie-Panel ZEB2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Multiple Exostose Laborpanel 3 EXT1, EXT2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Muskeldystrophie Typ Duchenne Laborpanel 2 DMD	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	<p><u>wenn PCR</u>: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDx® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDx® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger</u>: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn NGS</u>: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn MLPA</u>: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p>

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
<p>Myelodysplastisches Syndrom Laborpanel 4, TruSight Hereditary Cancer Panel ASXL1 (LRG_630t1: Exon 11-13), BCOR, DNMT3A, ETV6, EZH2, GNAS (NM_000516.5: Exon 8 und 9), IDH1 (LRG_610t1: Exon 4), IDH2 (LRG_611t1: Exon 4), KRAS (LRG_344t1: Exons 2 und 3), NRAS (LRG_92t1: Exons 2 und 3), RUNX1, SETBP1 (LRG_1150t1: Exon 4), SF3B1 (LRG_624t2: Exons 13-17), SRSF2 (LRG_640t1: Exon 1), TET2, TP53, U2AF1 (LRG_615t2: Exons 2 und 5), ZRSR2</p>	<p>Blut, Knochenmark, Knochenmark- Kultur; DNA</p>	<p>Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV</p>	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p>
<p>Myelodysplastisches Syndrom BCOR</p>	<p>Blut, Knochenmark, Knochenmark- Kultur; DNA</p>	<p>MLPA</p>	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p>
<p>Myelodysplastisches Syndrom PTEN, TP53, EZH2</p>	<p>Blut, Knochenmark, Knochenmark- Kultur; DNA</p>	<p>Sanger-Sequenzierung, MLPA</p>	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p>
<p>Myelodysplastisches Syndrom ASXL1 (LRG_630t1: Exon 12-13), IDH1 (LRG_610t1: Exon 4), IDH2 (LRG_611t1: Exon 4), KRAS, NRAS, RUNX1, TET2, DNMT3A (LRG_459t4: Exon 23), SF3B1 (LRG_624t2: Exons 10-16), SRSF2 (LRG_640t1: Exon 1), U2AF1 (LRG_615t2: Exons 6 und 7)</p>	<p>Blut, Knochenmark, Knochenmark- Kultur; DNA</p>	<p>Sanger-Sequenzierung</p>	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p>

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
<p>Myeloproliferative Erkrankung inkl. CMML und Mastozytose Laborpanel 4, TruSight Hereditary Cancer Panel ASXL1 (LRG_630t1: Exon 11-13), BCOR, CALR (LRG_828t1: Exon 9), CBL (LRG_608t1: Exons 8 und 9), CSF3R (LRG_144t2: Exon 14-17), DNMT3A, EGR2 (LRG_239t1: Exon 2), EZH2, FLT3 (LRG_457t1: Exons 14, 15 und 20), GNAS (NM_000516.5: Exon 8 und 9), IDH1 (LRG_610t1: Exon 4), IDH2 (LRG_611t1: Exon 4), JAK2 (LRG_612t1: Exons 12 und 14), KIT (LRG_307t1: Exons 2, 8, 9, 10, 11, 13 und 17), KRAS (LRG_344t1: Exons 2 und 3), MPL (LRG_510t1: Exon 10), NF1, NPM1 (LRG_458t1: Exon 11), NRAS (LRG_92t1: Exons 2 und 3), RUNX1, SETBP1 (LRG_1150t1: Exon 4), SF3B1 (LRG_624t2: Exons 13-17), SH2B3, SRSF2 (LRG_640t1: Exon 1), STAG2, TET2, TP53, U2AF1 (LRG_615t2: Exons 2 und 5), WT1 (LRG_525t1: Exons 7 und 9), ZRSR2</p>	<p>Blut, Knochenmark, Knochenmark-Kultur; DNA</p>	<p>Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by-synthesis inkl. CNV</p>	<p><u>Wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>Wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p>

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Myeloproliferative Erkrankung inkl. CMML und Mastozytose JAK2 (LRG_612t1:c.1849G>T), JAK2 (LRG_612t1: Exons 12 und 14), CALR (LRG_828t1: Exon 8 und 9), MPL (LRG_510t1: Exon 10), ASXL1 (LRG_630t1: Exon 12-13), FLT3 (LRG_457t1: Exons 14, 15 und 20), IDH1 (LRG_610t1: Exon 4), IDH2 (LRG_611t1: Exon 4), KIT (LRG_307t1: c.2447A>T), KRAS, NRAS, NPM1 (LRG_458t1: Exon 11), RUNX1, TET2, DNMT3A (LRG_459t4: Exon 23), SF3B1 (LRG_624t2: Exons 10-16), SRSF2 (LRG_640t1: Exon 1), U2AF1 (LRG_615t2: Exons 6 und 7)	Blut, Knochenmark, Knochenmark-Kultur; DNA	Sanger-Sequenzierung	<p><u>wenn PCR</u>: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger</u>: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn NGS</u>: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn MLPA</u>: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p>
Myeloproliferative Erkrankung inkl. CMML und Mastozytose BCOR	Blut, Knochenmark, Knochenmark-Kultur; DNA	MLPA	<p><u>wenn PCR</u>: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger</u>: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn NGS</u>: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn MLPA</u>: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p>
Myeloproliferative Erkrankung inkl. CMML und Mastozytose EZH2, PTEN, TP53	Blut, Knochenmark, Knochenmark-Kultur; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<p><u>wenn PCR</u>: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger</u>: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn NGS</u>: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn MLPA</u>: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p>
Myoadenylat-Desaminase Mangel AMPD1 (rs17602729)	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	<p><u>wenn PCR</u>: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger</u>: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn NGS</u>: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn MLPA</u>: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p>

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Myotone Dystrophie Typ 1 Laborpanel 5 DMPK	Blut, Gewebeprobe°; DNA	PCR, Fragmentlängen-Analyse, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Myotone Dystrophie Typ 2 (DM2)/ PROMM CNBP (ZNF9)	Blut, Gewebeprobe°; DNA	PCR, Fragmentlängen-Analyse	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Nächtliche Frontallappenepilepsie Epilepsie-Panel CHRNA2, CHRNA4, CHRN2, CPA6, CRH, DEPDC5, ELP4, GRIN2A, KCNT1, LIG1, SCN1A	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Nächtliche Frontallappenepilepsie CHRNA4, CHRN2, LIG1, SCN1A	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Nächtliche Frontallappenepilepsie GRIN2A	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Neurofibromatose Typ 1 TruSight Hereditary Cancer Panel NF1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Neurofibromatose Typ 1 17q11.2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p>
Nijmegen-Breakage Syndrom TruSight Hereditary Cancer Panel, EBM-Panel NBN	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p>
Noonan Syndrom Laborpanel 5, Laborpanel 1, EBM- Panel PTPN11, SOS1, BRAF, KRAS, RAF1, RIT1, AKT3, CBL, HRAS, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, NRAS, PIK3CA, PIK3R2, PPP1CB, RASA1, RASA2, RRAS, SHOC2, SOS2, SPRED1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p>
Noonan Syndrom PTPN11, SOS1, BRAF, KRAS, RAF1, RIT1, HRAS, MAP2K1, MAP2K2, NRAS, SPRED1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p>
Ohtahara Syndrom Epilepsie-Panel ARX, STXBP1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p>

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Ohtahara Syndrom ARX	Blut, Gewebeprobe°; DNA	PCR, Fragmentlängen-Analyse	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p>
Opitz Syndrom, X-gebunden Laborpanel 1 MID1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p>
Osteogenesis imperfecta Laborpanel 3 BMP1, COL1A1, COL1A2, COL5A2, CRTAP, FKBP10, IFITM5, LEPRE1, PLOD2, PPIB, SERPINF1, SERPINH1, SP7, TMEM38B, WNT1	Blut, Gewebeprobe°°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p>
Osteogenesis imperfecta COL1A1, COL1A2	Blut, Gewebeprobe°°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p>
Osteogenesis imperfecta COL5A2, TMEM38B, WNT1	Blut, Gewebeprobe°°; DNA	Sanger-Sequenzierung	<p><u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p>

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
<b>Pankreaskarzinom</b> <i>TruSight Hereditary Cancer Panel, EBM-Panel</i> <i>APC, ATM, BRCA1, BRCA2, CDKN2A, CHEK2, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, PMS2, PRSS1, PTEN, SMAD4, SPINK1, STK11, TP53, VHL</i>	<i>Blut, Gewebeprobe°; DNA</i>	<i>Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by-synthesis inkl. CNV</i>	<i>wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6</i> <i>wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</i> <i>Wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</i> <i>Wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</i>
<b>Pankreaskarzinom</b> <i>EPCAM</i>	<i>Blut, Gewebeprobe°; DNA</i>	<i>MLPA</i>	<i>wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6</i> <i>wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</i> <i>Wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</i> <i>Wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</i>
<b>Pankreaskarzinom</b> <i>APC, BRCA1, BRCA2, CDKN2A, CHEK2, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, PMS2, PRSS1, PTEN, SMAD4, SPINK1, STK11, TP53, VHL</i>	<i>Blut, Gewebeprobe°; DNA</i>	<i>Sanger-Sequenzierung, MLPA</i>	<i>wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6</i> <i>wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</i> <i>Wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</i> <i>Wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</i>
<b>Parkinson</b> <i>Laborpanel 5, Laborpanel 2</i> <i>ATP1A3, FBXO7, LRRK2 (PAKR8), PARK2 (PRKN), PARK7 (DJ1), PINK1 (PARK6), SLC6A3, SNCA (PARK1), VPS35</i>	<i>Blut, Gewebeprobe°; DNA</i>	<i>Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by-synthesis inkl. CNV</i>	<i>wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6</i> <i>wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</i> <i>Wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</i> <i>Wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</i>
<b>Parkinson ATP1A3</b>	<i>Blut, Gewebeprobe°; DNA</i>	<i>MLPA</i>	<i>wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6</i> <i>wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</i> <i>Wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</i> <i>Wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</i>
<b>Parkinson PARK2, LRRK2, SNCA</b>	<i>Blut, Gewebeprobe°; DNA</i>	<i>Sanger-Sequenzierung, MLPA</i>	<i>wenn PCR: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6</i> <i>wenn Sanger: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</i> <i>Wenn NGS: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</i> <i>Wenn MLPA: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</i>

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Parkinson PINK1, PARK7	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Pelizaeus-Merzbacher Erkrankung Laborpanel 5, Epilepsie-Panel PLP1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Pendred Syndrom Laborpanel 3 FOXI1, KCNJ10, SLC26A4	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Pendred Syndrom SLC26A4	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Peutz-Jeghers Syndrom TruSight Hereditary Cancer Panel, EBM-Panel STK11	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Phenylketonurie Laborpanel 4 PAH, QDPR	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Phenylketonurie PAH	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Pitt-Hopkins Syndrom Laborpanel 1, Epilepsie-Panel TCF4 (Laborpanel 1, Epilepsie-Panel), NRXN1 (Epilepsie-Panel)	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Pitt-Hopkins Syndrom TCF4	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Pitt-Hopkins Syndrom NRXN1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
POLG-assoziierte Epilepsie Laborpanel 5, Epilepsie-Panel POLG	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Polyzystische Nierenerkrankung Laborpanel 1, Laborpanel 3, Laborpanel 4 EYA1, FRAS1, HNF1B, KAL1, PAX2, PKD1, PKD2, PKHD1, SALL1, SIX1, SIX5, UMOD	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Polyzystische Nierenerkrankung SALL1, PKHD1, PKD2	Blut, Gewebeprobe <sup>°</sup> ; DNA	MLPA	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX <sup>®</sup> C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX <sup>®</sup> FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Polyzystische Nierenerkrankung EYA1, HNF1B, KAL1, PKD1	Blut, Gewebeprobe <sup>°</sup> ; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX <sup>®</sup> C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX <sup>®</sup> FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Polyzystische Nierenerkrankung SIX1, SIX5, PKD2 (NM_000297.3, Exon 1)	Blut, Gewebeprobe <sup>°</sup> ; DNA	Sanger-Sequenzierung	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX <sup>®</sup> C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX <sup>®</sup> FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Prader Willi Syndrom msMLPA 15q11.2	Blut, Gewebeprobe <sup>°</sup> ; DNA	msMLPA	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX <sup>®</sup> C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX <sup>®</sup> FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Prämatüre Ovarialinsuffizienz Laborpanel 4 BMP15 (GDF9B), DIAPH2, ESR1, FIGLA, FOXL2, FSHR, GDF9, INHA, LHCGR, NOBOX, NR5A1, STAG3, SOHLH1, SOHLH2	Blut, Gewebeprobe <sup>°</sup> ; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX <sup>®</sup> C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX <sup>®</sup> FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Prämatüre Ovarialinsuffizienz FOXL2 (LRG_1295t1: Exon1, anteilig), STAG3 (NM012447.4, Exons 30-32)	Blut, Gewebeprobe <sup>°</sup> ; DNA	Sanger-Sequenzierung	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX <sup>®</sup> C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX <sup>®</sup> FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Prämature Ovarialinsuffizienz FMR1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	PCR, Fragmentlängen-Analyse	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Primäre Mikrozephalie (rezessiv) Laborpanel 1 ASPM, CASC5, CDK5RAP2, CDK6, CENPJ, CEP135, CEP152, MCPH1, PHC1, PNKP, STIL, WDR62, XRCC4, ZNF335	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Primäre Mikrozephalie (rezessiv) CDK6, PHC1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Primäre Mikrozephalie (rezessiv) ASPM, CDK5RAP2, CENPJ, MCPH1, STIL, WDR62	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Prostatakarzinom TruSight Hereditary Cancer Panel, EBM-Panel BRCA1, BRCA2, CHEK2, HOXB13, PALB2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Protein-C-Mangel Laborpanel 4 PROC	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Protein-S-Mangel Laborpanel 4 PROS	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Retinoblastom TruSight Hereditary Cancer Panel RB1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Rett Syndrom Laborpanel 1, Epilepsie-Panel MECP2, CDKL5, FOXP1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Rubinstein-Taybi Syndrom Laborpanel 1 CREBBP, EP300	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Schizenzephalie Laborpanel 1 COL4A1, EMX2, SHH, SIX3, TUBB2B	Blut, Gewebeprobe°°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Schizenzephalie EMX2	Blut, Gewebeprobe°°; DNA	Sanger-Sequenzierung	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Schizenzephalie SHH, SIX3	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Schwannomatose Laborpanel 5, TruSight Hereditary Cancer Panel LZTR1, NF2, SMARCB1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Schwannomatose NF2, SMARCB1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Schwerhörigkeit Laborpanel 3 ABHD12, ACTG1, ADGRV1 (GPR98), ALMS1, ANKH, BSND, CACNA1D, CCDC50, CD151, CDH23, CIB2, CLPP, CLRN1, COCH, COL11A2, COL4A6, CRYM, DFNA5, DFNB31, DIAPH1, EYA4, GJB2, GJB3, GJB6, GPSM2, HARS, HSD17B4, ILDR1, KCNQ4, LARS2, MYH14, MYH9, MYO15A, MYO6, MYO7A, NDP, OTOA, OTOF, PCDH15, PDZD7, POLR1C, POLR1D, POU3F4, PRPS1, SIX1, SLC19A2, SLC26A4, STRC, TCOF1, TECTA, TMC1, TMPRSS3, TPRN, USH1C, USH1G, USH2A, WFS1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifier Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Schwerhörigkeit GJB2, GJB3, GJB6, STRC, USH2A, WFS1, SLC26A4	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<p><u>wenn PCR</u>: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger</u>: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn NGS</u>: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn MLPA</u>: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p>

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Schwerhörigkeit GPR98, POU3F4, OTOA	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Silver-Russell Syndrom msMLPA 11p15, 7p12, 7q32, 14q32	Blut, Gewebeprobe°; DNA	msMLPA	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Simpson-Golabi-Behmel Syndrom Laborpanel 1, TruSight Hereditary Cancer Panel GPC3	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing; Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Skelettdysplasie EBM-Panel, Laborpanel 3 AGPS, ARSE, COL11A1, COL11A2, COL1A1, COL1A2, COL2A1, COMP, EBP, FGFR3, GNPAT, GPC6, KAL1/ANOS1, NSDHL, PEX5, PEX7, RMRP, SHOX, SLC26A2, WNT5A	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Skelettdysplasie TruSight One expanded Panel ACAN, ALPL, NPR2, FGFR3, GH1, GHRH, HESX1, IGF1, IGF1R, IGF2, IGFALS, LHX4, POU1F1, PROP1, SHOX	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Skelettdysplasie COL1A1, COL1A2, COL2A1, KAL1, SHOX, FGFR3 (LRG_1021t1: Exon 5,7,8,9,10,12,13,14,15,18)	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Skelettdysplasie COL11A1, EVC, EVC2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Skelettdysplasie SLC26A2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Smith-Lemli-Opitz Syndrom Laborpanel 1 DHCR7	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Smith-Magenis Syndrom Laborpanel 1, Laborpanel 4 RAI1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Smith-Magenis Syndrom 17p11.2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Sotos Syndrom Laborpanel 1 NSD1, NFIX, DNMT3A, EZH2, SETD2, GPC3	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Sotos Syndrom NSD1, NFIX, GPC3	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Sotos Syndrom EZH2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Spastische Ataxie Laborpanel 5 AFG3L2, KIF1C, MARS2, MTPAP, SACS, SPG7, VAMP1, ZFYVE26, GBA2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Spastische Ataxie SPG7, REEP1, SACS	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Spastische Paraplegie Laborpanel 5, Laborpanel 1, Laborpanel 2, Epilepsiepanel ALS2, ATL1 (SPG3a), BSCL2 (SPG17), CYP7B1 (SPG5A), GBA2 (SPG46), GRID2 (SCAR18), HSPD1 (SPG13), KIF1C (SPG58), KIF5A (SPG10), L1CAM (SPG1), NIPA1 (SPG6), PLP1 (SPG2), PNPLA6 (SPG39), REEP1 (SPG31), RTN2 (SPG12), SLC16A2 (SPG22/MCT8), SLC2A1, SLC33A1 (SPG42), SPAST (SPG4), SPG11, SPG7, VAMP1 (SPAX1), ZFYVE26 (SPG15), ZFYVE27 (SPG33)	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Spastische Paraplegie ATL1, REEP1, SPG11, SPG7	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA	<p><u>wenn PCR</u>: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger</u>: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn NGS</u>: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn MLPA</u>: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p>
Spastische Paraplegie L1CAM, PLP1, SLC2A1, SPAST	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<p><u>wenn PCR</u>: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger</u>: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn NGS</u>: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn MLPA</u>: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p>
Spastische Paraplegie SLC26A2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	<p><u>wenn PCR</u>: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger</u>: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn NGS</u>: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn MLPA</u>: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p>

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Spinale Muskelatrophie SMN1/SMN2	Blut, Gewebeprobe <sup>°°</sup> ; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<p><u>wenn PCR</u>: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex<sup>®</sup> C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex<sup>®</sup> FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger</u>: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn NGS</u>: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn MLPA</u>: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p>
Spinale Muskelatrophie TruSight One expanded Panel, Laborpanel 5, Laborpanel 2 AARS, ASAH1, ASCC1, ATP7A, BICD2, BSCL2, CHCHD10, DCTN1, DNAJB2, DYNC1H1, EXOSC3, EXOSC8, FBXO38, GARS1, HEXA, HSPB1, HSPB3, HSPB8, IGHMBP2, PLEKHG5, REEP1, SCO2, SETX, SIGMAR1, SLC5A7, TFG, TRPV4, UBA1 (UBE1), VAPB, VRK1	Blut, Gewebeprobe <sup>°°</sup> ; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<p><u>wenn PCR</u>: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex<sup>®</sup> C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex<sup>®</sup> FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger</u>: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn NGS</u>: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn MLPA</u>: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p>
Spinale Muskelatrophie SETX	Blut, Gewebeprobe <sup>°°</sup> ; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<p><u>wenn PCR</u>: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex<sup>®</sup> C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex<sup>®</sup> FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger</u>: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn NGS</u>: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn MLPA</u>: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p>

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Spinale Muskelatrophie REEP1, HSPB1, HSPB8, GARS	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA	<p><u>wenn PCR</u>: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger</u>: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn NGS</u>: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn MLPA</u>: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p>
Spinale Muskelatrophie AR	Blut, Gewebeprobe°; DNA	PCR, Fragmentlängen-Analyse	<p><u>wenn PCR</u>: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger</u>: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn NGS</u>: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn MLPA</u>: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p>
Spinobulbäre Muskelatrophie AR	Blut, Gewebeprobe°; DNA	PCR, Fragmentlängen-Analyse	<p><u>wenn PCR</u>: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger</u>: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn NGS</u>: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn MLPA</u>: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p>

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Spinocerebelläre Ataxie Laborpanel 5, Laborpanel 2, Epilepsiepanel, EBM-Panel ABCB7, ADCK3, AFG3L2, AHI1, ANO10, APTX, ARL13B, ATP1A3, ATP8A2, ATXN2, ATXN10, C5orf42, CA8, CACNA1A, CACNA1G, CACNB4, CC2D2A, CCDC88C, CEP290, CEP41, CLCN2, CLN5, CSPP1, DARS2, DNAJC5, DMPK, DNMT1, EEF2, EIF2B1, EIF2B2, EIF2B3, EIF2B4, EIF2B5, ELOVL4, ELOVL5, FGF14, FLVCR1, FXN, GBA2, GOSR2, GRID2, GRM1, INPP5E, ITPR1, KCNA1, KCNC3, KCND3, KIAA0586, KIF1C, KIF7, MARS2, MRE11A, MTPAP, NPC2, NPHP1, OPA1, PDE6D, PDYN, PIK3R5, PNKP, PNPLA6, POC1B, POLG, PRKCG, RPGRIP1L, SACS, SCN2A, SETX, SIL1, SLC1A3, SNX14, SPG7, SPTBN2, STUB1, SYNE1, SYT14, TCTN1, TCTN2, TCTN3, TDP1, TGM6, TMEM138, TMEM216, TMEM231, TMEM237, TMEM240, TMEM67, TRPC3, TTBK2, TTC21B, VAMP1, WWOX, ZNF423	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<u>Wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>Wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Spinocerebelläre Ataxie APTX, NPHP1, SACS, ATP1A3	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Spinocerebelläre Ataxie CACN1A, POLG, SETX, SPG7, FXN	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Spinocerebelläre Ataxie CACNB4, KCNA1, SCN2A, FXN	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Spinocerebelläre Ataxie DRPLA/ATN1, SCA1,2,3,6,7, SCA17/TBP, FRDA, FXN, FMR1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	PCR, Fragmentlängen-Analyse	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Störung der Spermatogenese Laborpanel 4 AURKC, CATSPER1, DMRT1, DPY19L2, KLHL10, NR5A1, PLCZ1, SEPT12, SPATA16, SYCP3, TEX11, TEX14, USP9Y	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Störung der Spermatogenese DMRT1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Subtelomer	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Thorakale Aortenerweiterung Laborpanel 3, EBM-Panel ACTA2, COL3A1, FBN1, MYH11, MYLK, SMAD3, TGFB2, TGFBR1, TGFBR2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Thorakale Aortenerweiterung FBN1, TGFB1, TGFB2, COL3A1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Treacher-Collins Syndrom Laborpanel 3 POLR1C, POLR1D, TCOF1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Tuberöse Sklerose TruSight Hereditary Cancer Panel, Epilepsie-Panel TSC1, TSC2	Blut, Gewebeprobe°°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV, MLPA	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Uniparentale Disomie UPD2, UPD5, UPD6, UPD7, UPD9, UPD11, UPD13, UPD14, UPD15, UPD16, UPD18, UPD20, UPD22, UPDX	Blut, Gewebeprobe°°; DNA	PCR, Fragmentlängen-Analyse	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliEx® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Uniparentale Disomie UPD14 (14q32.2)	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA	<p><u>wenn PCR</u>: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger</u>: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn NGS</u>: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn MLPA</u>: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p>
Von-Hippel-Lindau Syndrom TruSight Hereditary Cancer Panel VHL, FH, FLCN, MET, WT1	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<p><u>wenn PCR</u>: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger</u>: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn NGS</u>: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn MLPA</u>: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p>
Von-Hippel-Lindau Syndrom VHL	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<p><u>wenn PCR</u>: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger</u>: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn NGS</u>: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn MLPA</u>: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p>
Von-Hippel-Lindau Syndrom FH	Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA	<p><u>wenn PCR</u>: Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDeX® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6</p> <p><u>wenn Sanger</u>: Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn NGS</u>: Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p> <p><u>Wenn MLPA</u>: Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1</p>

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Von-Willebrand-Faktor Laborpanel 4 VWF	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Waardenburg Syndrom Laborpanel 3 EDN3, EDNRB, MITF, PAX3, SNAI2, SOX10	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Waardenburg Syndrom EDN3, EDNRB, MITF, PAX3, SOX10	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Weaver Syndrom Laborpanel 1, Laborpanel 4 EZH2	Blut, Gewebeprobe°; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<u>wenn PCR:</u> Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger:</u> Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS:</u> Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA:</u> Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Williams-Beuren Syndrom Laborpanel 3 ELN	Blut, Gewebeprobe <sup>°°</sup> ; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV - NextSeq500, MLPA	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Williams-Beuren Syndrom 7q11.23	Blut, Gewebeprobe <sup>°°</sup> ; DNA	MLPA	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Wolfram Syndrom Laborpanel 3 WFS1, CISD2 (WFS2)	Blut, Gewebeprobe <sup>°</sup> ; DNA	Sanger-Sequenzierung, Next generation sequencing: Sequence capture; Sequencing-by synthesis inkl. CNV	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1
Wolfram Syndrom WFS1	Blut, Gewebeprobe <sup>°</sup> ; DNA	Sanger-Sequenzierung, MLPA	<u>wenn PCR</u> : Anhang VA 9.3.5. PCR basierte Verfahren aktuelle Version 1.3 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® C9orf72-PCR Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. AmpliDex® FMR1 PCR-Kit Version 1.4 / Anhang VA 9.3.5. Identifiler Version 1.4 - Auswertesoftware GeneMapper 6 <u>wenn Sanger</u> : Anhang VA 9.3.4. Sanger-Sequenzierung aktuelle Version 1.6- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn NGS</u> : Anhang VA 9.3.2. NGS aktuelle Version 1.4- Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1 <u>Wenn MLPA</u> : Anhang VA 9.3.3. MLPA aktuelle Version 1.4 - Auswertesoftware SeqPilot Version 5.4.1

<sup>°</sup>: postnatale Gewebeproben

<sup>°°</sup>: pränatale und postnatale Gewebeproben

<sup>°</sup> und <sup>°°</sup>: Die Proben werden vom Labor ohne vorherige histologische Beurteilung bearbeitet und analysiert.

Innerhalb der mit \*\* gekennzeichneten Untersuchungsbereiche sind wir flexibel akkreditiert.