



**Document Type** | Allgemein

**Index Number** | ZMGI 35

**Version Number** | 3.0

**Title** | ALLG Gesamtleistungsverzeichnis

**Author** | Stefan Teichmann

**Authorised By** | Ana Spreiz

**Authorised On** | 01-Sep-2017

ZMGI	Akkreditierte Verfahren							
Erkrankung	Abk	OMIM	Gen	Gruppe	Technik	Material	Menge	Dauer
Azoospermie	AZF	400003	AZF	Infertilität	PCR	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Ataxie, spinocerebelläre, Typ 1	SCA1	164400	ATXN1	Ataxien	PCR	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Ataxie, spinocerebelläre, Typ 2	SCA2	183090	ATXN2	Ataxien	PCR	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Ataxie, spinocerebelläre, Typ 3 (Machado-Joseph)	SCA3	109150	ATXN3	Ataxien	PCR	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Ataxie, spinocerebelläre, Typ 6	SCA6	183086	CACNA1A	Ataxien	PCR	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Ataxie, spinocerebelläre, Typ 7	SCA7	164500	ATXN7	Ataxien	PCR	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Ataxie, spinocerebelläre, Typ 17	SCA17	600075	TBP	Ataxien	PCR	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Mukoviszidose	CF	277180	CFTR	Diverse Krankheiten	PCR	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Congenitale Vas deferens Aplasie	CBAVD	277180	CFTR	Infertilität	PCR	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Schwerhörigkeit, autosomal-dominant	DFNA9	601369	COCH	Schwerhörigkeit	PCR	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Adrenogenitales Syndrom	AGS	201910	CYP21A2	Endokrinopathien	PCR	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Smith-Lemli-Opitz Syndrom	SLOS	270400	DHCR7	SW-Sterole	PCR	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Myotone Dystrophie Typ 1 (DM1) (Steinert-Krankheit)	MD1	160900	DMPK	Neuromuskuläre Erkrankungen	SBA	EDTA-Blut	2-8 ml	2-8 Wochen
Prothrombin-Polymorphismus	F2	188050	F2	Thrombophilie	PCR	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Faktor V Leiden	F5	227400	F5	Thrombophilie	PCR	EDTA-Blut	1-3 ml	2-8 Wochen
Apert Syndrom		101200	FGFR2	Kraniosynostosen	PCR	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Crouzon-Syndrom		123500	FGFR2	Kraniosynostosen	PCR	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Pfeiffer Syndrom		101600	FGFR2	Kraniosynostosen	PCR	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Münke-Syndrom		602849	FGFR3	Kraniosynostosen	PCR	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Achondroplasie		100800	FGFR3	Skeletterkrankungen	PCR	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Hypochondroplasie (HCH)	HCH	146000	FGFR3	Skeletterkrankungen	PCR	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Thanatophore Dysplasie		187600	FGFR3	Skeletterkrankungen	PCR	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Fra(X)-Syndrom	FX	300624	FMR1	Neurodegenerative Erkrankungen	SBA	EDTA-Blut	2-8 ml	2-8 Wochen
Friedreich'sche Ataxie	FRDA	220300	FXN	Ataxien	PCR	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Charcot-Marie-Tooth-Hoffmann-Syndrom, HMSN	CMTX	302800	GJB1	CMT	PCR	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Schwerhörigkeit, autosomal-rezessiv		148210	GJB2 (GJB6)	Schwerhörigkeit	PCR	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Chorea Huntington	HD	143100	HTT	Neurodegenerative Erkrankungen	PCR	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Familiäre Hypercholesterinämie	FH	143890	LDL	SW-Lipide	PCR	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Familiäres Mittelmeerfieber	FMF	249100	MEFV	Fiebersyndrome	PCR	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Lynch-Syndrom	HNPCC	609310	MLH1	Tumordispo-Darm	PCR	EDTA-Blut	2x4 ml	3-8 Wochen
Constitutional mismatch repair deficiency	CMMRD	276300	MLH1	Tumordispositionen	PCR	EDTA-Blut	2x4 ml	3-8 Wochen
Charcot-Marie-Tooth-Hoffmann-Syndrom, HMSN	CMT1B	118200	MPZ	CMT	PCR	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Lynch-Syndrom	HNPCC	120435	MSH2	Tumordispo-Darm	PCR	EDTA-Blut	2x4 ml	3-8 Wochen
Constitutional mismatch repair deficiency	CMMRD	276300	MSH2	Tumordispositionen	PCR	EDTA-Blut	2x4 ml	3-8 Wochen
Lynch-Syndrom	HNPCC	614350	MSH6	Tumordispo-Darm	PCR	EDTA-Blut	2x4 ml	3-8 Wochen
Constitutional mismatch repair deficiency	CMMRD	276300	MSH6	Tumordispositionen	PCR	EDTA-Blut	2x4 ml	3-8 Wochen
Muckle-Wells-Syndrom (MWS), CINCA, CAPS		191900						
		607115	NLRP3	Fiebersyndrome	PCR	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Phenylketonurie	PKU	261600	PAH	SW-Aminoazidopathien	PCR	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Charcot-Marie-Tooth-Hoffmann-Syndrom, HMSN	CMT1A	118220	PMP22	CMT	PCR	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Lynch-Syndrom	HNPCC	614337	PMS2	Tumordispo-Darm	PCR	EDTA-Blut	2x4 ml	3-8 Wochen
Constitutional mismatch repair deficiency	CMMRD	276300	PMS2	Tumordispositionen	PCR	EDTA-Blut	2x4 ml	3-8 Wochen
GLUT1-Mangel	GLUT1	606777	SLC2A1	SW-Kohlenhydrate	PCR	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
TNF-assoziiertes Periodisches Syndrom	TRAPS	142680	TNFRSF1A	Fiebersyndrome	PCR	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Torsionsdystonie Typ 1	DYT1	128100	TOR1A	Neuromuskuläre Erkrankungen	PCR	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Saethre-Chatzen Syndrom		101400	TWIST1	Kraniosynostosen	PCR	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Beckwith Wiedemann Syndrom	BWS	130650	11p15.5	Diverse Krankheiten	MLPA	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Hyperlysinämie		238700	AASS	SW-Aminoazidopathien	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Pfeiffer Syndrom		101600	FGFR1	Kraniosynostosen	PCR	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Myotone Dystrophie Typ 2 (DM2)	MD2	602668	ZNF9	Neuromuskuläre Erkrankungen	SBA	EDTA-Blut	2-8 ml	2-8 Wochen
Familiäre Hypoalphalipoproteinämie		604091	ABCA1	SW-Lipide	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
		242500						
Ichthyose, autosomal rezessiv 4A, 4B		601277	ABCA12	Genodermatosen	Sequenzierung Exone 11, 24, 30, 31	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Macula-Degeneration Stargardt		248200	ABCA4	Retinopathien	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Cholestase, PFIC Typ 2	PFIC2	601847	ABCB11	Cholestase	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Cholestase, PFIC Typ 3	PFIC3	602347	ABCB4	Cholestase	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Adrenoleukodystrophie	X-ALD	300100	ABCD1	SW-Perosisomen	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen

ZMGI	Akkreditierte Verfahren							
Erkrankung	Abk	OMIM	Gen	Gruppe	Technik	Material	Menge	Dauer
Mittelkettige-Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel	MCAD	201450	ACADM	SW-Fettsäuren	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Kurzkettige-Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel	SCAD	201470	ACADS	SW-Fettsäuren	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
2-Methylbutyryl-CoA-Dehydrogenase-Mangel	MBD	601006	ACAD5B	SW-Organooxidopathien	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Sehr-langkettige-Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel	VLCAD	201475	ACADVL	SW-Fettsäuren	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Aspartylglucosaminurie		208400	AGA	SW-Lysosomen	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Glykogenose Typ 3 (Cori, Forbes)	GSD3	232400	AGL	SW-Glykogenosen	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Hyperoxalurie		259900	AGXT	SW-Perosisomen	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Autoimmun-Polyendokrinoopathie Typ 1		240300	AIRE	Endokrinopathien	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Hyperprolinämie Typ II		239510	ALDH4A1	SW-Aminoazidopathien	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Pyridoxin-abhängige Epilepsie		266100	ALDH7A1	SW-Vitamine	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Fructose Intoleranz, hereditär (HFI)	HFI	229600	ALDOB	SW-Kohlenhydrate	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Kongenitaler Glykosylierungsdefekt Typ Iκ	CDG-Iκ	608540	ALG1	SW-CDG	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Kongenitaler Glykosylierungsdefekt Typ Iχ	CDG-Iχ	608104	ALG8	SW-CDG	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Hypophosphatasie		146300	ALPL	SW-Vitamine	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Myoadenylat-Deaminase-Mangel		615511	AMPD1	SW-Purine/Pyrimidine	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Nichtketotische Hyperglycinämie (T-Protein)	NKH	605899	AMT	SW-NKH	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Familiäre adenomatöse Polyposis	FAP	175100	APC	Tumordispo-Darm	Panel-Diagnostik, Sequenzierung, cDNA Analyse, MLPA	EDTA-Blut	2x4 ml	3-8 Wochen
Hypercholesterinämie, familiär		144010	APOB	SW-Lipide	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Hyperlipidemia type 3		104310	APOE	SW-Lipide	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Alzheimer, familiär		104300	APP	Neurodegenerative Erkrankungen	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Morbus Kennedy		313200	AR	Neuromuskuläre Erkrankungen	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
X-Inaktivierung		313200	AR	Varia	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Metachromatische Leukodystrophie (MLD)	MLD	250100	ARSA	SW-Lysosomen	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Ohtahara-Syndrom		308350	ARX	Epilepsie	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Argininbernsteinsäurekrankheit		207900	ASL	SW-Aminoazidopathien	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Canavan Krankheit		271900	ASPA	SW-Organooxidopathien	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Citrullinämie Typ I		603471	ASS1	SW-Harnstoffzyklus	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Dentato-rubro-pallido-luysische Atrophie		125370	ATN1	Neuromuskuläre Erkrankungen	PCR, FA	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Akrokeratosis verruciformis Hopf	AKV	101900 124200	ATP2A2	Genodermatosen	Sequenzierung Exon 11	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Morbus Wilson		277900	ATP7B	SW-Kupfer	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Cholestase, PFIC Typ 1 (Byler)	PFIC1	211600	ATP8B1	Cholestase	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Ataxie, spinozerebelläre, Typ 1	SCA1	164400	ATXN1	Ataxien	FA	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Ataxie, spinozerebelläre, Typ 2	SCA2	183090	ATXN2	Ataxien	FA	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Ataxie, spinozerebelläre, Typ 3 (Machado-Joseph)	SCA3	109150	ATXN3	Ataxien	FA	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Ataxie, spinozerebelläre, Typ 7	SCA7	164500	ATXN7	Ataxien	FA	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
3-Methylglutaconazidurie Typ 1	MGA1	250950	AUH	SW-Organooxidopathien	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Peters-Plus Syndrom		261540	B3GALT1	Diverse Krankheiten	Sequenzierung Exon 8	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Bardet-Biedl Syndrom Typ 10	BBS	615987	BBS10	Zillopathien	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Ahornsirup-Krankheit	MSUD	248600	BCKDHA	SW-Aminoazidopathien	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Ahornsirup-Krankheit	MSUD	248600	BCKDHB	SW-Aminoazidopathien	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Makula-Degeneration Best		153700	BEST1	Retinopathien	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Kardio-fazio-kutanes Syndrom		115150	BRAF	Diverse Krankheiten	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Brust-und Eierstockkrebs, hereditär	HBCC	604370	BRCA1	Tumordispo-Brust	Panel-Diagnostik, Sequenzierung, cDNA Analyse, MLPA	EDTA-Blut	2x4 ml	3-8 Wochen
Brust-und Eierstockkrebs, hereditär	HBCC	612555	BRCA2	Tumordispo-Brust	Panel-Diagnostik, Sequenzierung, cDNA Analyse, MLPA	EDTA-Blut	2x4 ml	3-8 Wochen
Neuropathie, motorisch (Silver)	HMNSA	600794	BSC12	CMT	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Lipodystrophie Typ 2		269700	BSC12	Diverse Krankheiten	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Biotinidase Mangel		253260	BDT	SW-Organooxidopathien	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Glutarazidurie Typ III		231690	C7orf10	SW-Perosisomen	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Ataxie, spinozerebelläre, Typ 6	SCA6	183086	CACNA1A	Ataxien	FA, Sequenzierung Exon 19	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Calmodulin Mangel	CPVT4	614916	CALM1	Diverse Krankheiten	Sequenzierung Exon 6	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen

ZMGI	Akkreditierte Verfahren			Gruppe	Technik	Material	Menge	Dauer
	Abk	OMIM	Gen					
Erkrankung	Abk	OMIM	Gen	Gruppe	Technik	Material	Menge	Dauer
Homocystinurie	CBS	236200	CBS	SW-Aminoazidopathien	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Hereditäres, diffuses Magenkarzinom	HDGC	137215	CDH1	Tumordispositionen	Sequenzierung, cDNA Analyse, MLPA	EDTA-Blut	2x4 ml	3-8 Wochen
Retinitis pigmentosa Typ 26	RP26	608380	CERKL	Retinopathien	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Mukoviszidose	CF	277180	CFTR	Diverse Krankheiten	Sequenzierung, MLPA	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Congenitale Vas deferens Aplasie	CBAVD	277180	CFTR	Infertilität	MLPA, Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
CHARGE Syndrom	CHARGE	214800	CHD7	Diverse Krankheiten	Sequenzierung, MLPA	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Ehlers-Danlos/ATCF Syndrom		130050	CHST14	Bindegewebe	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Retinitis pigmentosa Typ 45	RP45	613767	CNGB1	Retinopathien	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Schwerhörigkeit, autosomal-dominant	DFNA9	601369	COCH	Schwerhörigkeit	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Osteogenesis imperfecta, Typ I		166200	COL1A1	Skeletterkrankungen	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Carbamyolphosphat-Synthetase-I-Mangel	CPS1	237300	CPS1	SW-Harnstoffzyklus	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Carnithintransportermangel Typ 2	CPT2	600649	CPT2	SW-Fettsäuren	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Retinitis pigmentosa Typ 12	RP12	600105	CRB1	Retinopathien	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Zapfen-Stäbchen-Dystrophie		120970	CRX	Retinopathien	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Charcot-Marie-Tooth-Hoffmann-Syndrom, HMSN	CMT4A	604168	CTDP1	CMT	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Katarakte, kongenitale - faciale Dysmorphien - Neuropathie	CCFDN	604168	CTDP1	Diverse Krankheiten	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Adrenogenitales Syndrom		202010	CYP11B1	Endokrinopathien	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Adrenogenitales Syndrom		201910	CYP21A2	Endokrinopathien	Sequenzierung, MLPA	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
D2-Hydroxyglutarazidurie		600721	D2HGDH	SW-Organozidopathien	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Smith-Lemli-Opitz Syndrom	SLOS	270400	DHCR7	SW-Sterole	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Duchenne'sche Muskeldystrophie	DMD	310200	DMD	Neuromuskuläre Erkrankungen	MLPA	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Myotone Dystrophie Typ 1 (DM1) (Steinert-Krankheit)	MD1	160900	DMPK	Neuromuskuläre Erkrankungen	PCR, FA	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
ICF-Syndrom		242860	DNMT3B	Immunologie	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
5'FU Toxizität	DPYD	274270	DPYD	SW-Purine/Pyrimidine	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
X-chrom. Chrondrodysplasia punctata(Conradi-Hünermann)	X-CDP	302960	EBP	SW-Sterole	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Charcot-Marie-Tooth-Hoffmann-Syndrom	CMT1D	607678	EGR2	CMT	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Macula-Degeneration Stargardt Typ 3		600110	ELOVL4	Retinopathien	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Glutarazidurie Typ II	GALI	231680	ETFA	SW-Glykogenosen	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Prothrombin-Polymorphismus	F2	188050	F2	Thrombophilie	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Faktor V Leiden	F5	227400	F5	Thrombophilie	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	2-8 Wochen
Hämophilie A	F8	306700	F8	Hämatologie	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Tyrosinämie Typ 1		276700	FAH	SW-Aminoazidopathien	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Protoporphyrinurie, erythro poetische		177000	FECH	SW-Porphyrin	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Pfeiffer Syndrom		101600	FGFR1	Kraniosynostosen	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Apert Syndrom		101200	FGFR2	Kraniosynostosen	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Crouzon-Syndrom		123500	FGFR2	Kraniosynostosen	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Pfeiffer Syndrom		101600	FGFR2	Kraniosynostosen	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Münke-Syndrom		602849	FGFR3	Kraniosynostosen	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Achondroplasie		100800	FGFR3	Skeletterkrankungen	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Hypochondroplasie (HCH)		146000	FGFR3	Skeletterkrankungen	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Thanatophore Dysplasie		187600	FGFR3	Skeletterkrankungen	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Fumarathydratase Mangel	FH	606812	FH	Tumordispo-Mito	Sequenzierung	EDTA-Blut	2-8 ml	3-8 Wochen
Ehlers-Danlos-Syndrom, kyphoskoliotisch, FKBP14-Defizienz		614557	FKBP14	Bindegewebe	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Gliedergürteldystrophie	LGMD2I	607155	FKRP	Neuromuskuläre Erkrankungen	Sequenzierung Exon 4	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Ichtyosis vulgaris	IV	146700	FLG	Genodermatosen	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Trimethylaminurie	TMA	602079	FMO3	SW-Varia	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Fra(X)-Syndrom	FX	300624	FMR1	Neurodegenerative Erkrankungen	PCR, FA	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Primärer Hypothyroidismus		241850	FOXE1	Endokrinopathien	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Friedreich'sche Ataxie	FRDA	220300	FXN	Ataxien	FA	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Glykogenose Typ I (von-Gierke)	GSD1A	232200	G6PC	SW-Glykogenosen	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Glykogenose Typ II (Pompe)	GSD2	232300	GAA	SW-Glykogenosen	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Morbus Krabbe		245200	GALC	SW-Lysosomen	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Galaktose-Epimerase-Mangel		230350	GALE	SW-Kohlenhydrate	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Galaktosämie		230400	GALT	SW-Kohlenhydrate	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Dyserythro poetische Anämie, Makrothrombocytopenie		300367	GATA1	Hämatologie	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
GATM-Mangel, Creatindefizienz		612718	GATM	SW-Kreatin	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen

ZMGI	Akkreditierte Verfahren			Gruppe	Technik	Material	Menge	Dauer
	Abk	OMIM	Gen					
Erkrankung								
Morbus Gaucher Typ 1		230800	GBA	SW-Glykogenosen	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Glykogenose Typ IV (Andersen)	GSD4	232500	GBE1	SW-Glykogenosen	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Glutarazidurie Typ I	GA1	231670	GCDH	SW-Organozidopathien	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Charcot-Marie-Tooth-Hoffmann-Syndrom, HMSN	CMT2K	607831	GDAP1	CMT	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Symphalangismus, Proximale		185800	GDF5	Skeletterkrankungen	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Okulo-dento-digitale Dysplasie	ODDD	164200	GIA1	Diverse Krankheiten	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Charcot-Marie-Tooth-Hoffmann-Syndrom, HMSN	CMTX	302800	GJB1	CMT	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Schwerhörigkeit, autosomal-rezessiv		148210	GJB2 (GJB6)	Schwerhörigkeit	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Schwerhörigkeit, autosomal-rezessiv		612644	GJB3	Schwerhörigkeit	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Schwerhörigkeit		133200	GJB4	Schwerhörigkeit	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Morbus Fabry		301500	GLA	SW-Lysosomen	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Mukopolysaccharidose Typ 4	MPS4	253010	GLB1	SW-Lyso-MPS	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
GM1-Gangliosidose	GM1	230500	GLB1	SW-Lysosomen	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Nichtketotische Hyperglycinämie (P-Protein)	NKH	605899	GLDC	SW-NKH	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Greig / Pallister Hall Syndrom		175700	GLI3	Skeletterkrankungen	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Glutathion-Synthetase-Mangel		266130	GSS	SW-Glutathion	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Zapfen-Stäbchen-Dystrophie 6		601777	GUCY2D	Retinopathien	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Kurzketige 3-Hydroxyacyl-CoA-Dehydrogenasemangel	SCHAD	300438	HADH	SW-Fettsäuren	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Langketige 3-Hydroxyacyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel	LCHAD	609016	HADHA	SW-Fettsäuren	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Mitochondrialen Trifunktionalen Proteins (MTP)-Mangel	MTP	609015	HADHB	SW-Fettsäuren	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Beta-Thalassämie		141749	HBB	Hämatologie	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Sichelzellanämie		603903	HBB	Hämatologie	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Hämochromatose		235200	HFE	SW-Eisen	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Charcot-Marie-Tooth-Hoffmann-Syndrom, HMSN	CMT	601314	HINT1	CMT	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Akute intermittierende Porphyrrie	AIP	176100	HMBS	SW-Porphyrrien	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
HMG-CoA-Lyase-Mangel		246450	HMGCL	SW-Organozidopathien	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
HMG-CoA-Synthase-Mangel		605911	HMGCS2	SW-Fettsäuren	Sequenzierung, MLPA	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
		259100						
Hydroxyprostaglandin dehydrogenase 15-(NAD)		119900	HPGD	Diverse Krankheiten	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Lesch Nyhan Syndrom	LNS	300323	HPRT1	SW-Purine/Pyrimidine	Sequenzierung Exon 8	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
					Sequenzierung, cDNA Analyse			
Hyperparathyroidismus (Jaw-Tumor-Syndrom)		145001	HRPT2	Tumordispositionen		EDTA-Blut	2x4 ml	3-8 Wochen
HSD10-Krankheit	MHBD	601006	HSD17B10	SW-Mitochondrien	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Adrenogenitales Syndrom		201810	HSD3B2	Endokrinopathien	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Charcot-Marie-Tooth-Hoffmann-Syndrom, HMSN	CMT2F	606595	HSPB1	CMT	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Chorea Huntington		143100	HTT	Neurodegenerative Erkrankungen	FA	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Brachydaktylie Typ A1, A2, B, C, D und E		112500	IHH	Skeletterkrankungen	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Schwannomatose		162091	INI1 (SMARCB1)	Tumordispositionen	Sequenzierung	EDTA-Blut	2x4 ml	3-8 Wochen
Isovalerianazidurie	IVA	243500	IVD	SW-Organozidopathien	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Alagille Syndrom		118450	JAG1	Diverse Krankheiten	Sequenzierung, MLPA	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Familiäre isolierte arrhythmogene ventrikuläre Kardiomyopathie, rechtsdominante Form		611528						
Noxos Krankheit	ARVD12	601214	JUP	Kardiomyopathie	Sequenzierung Exon 12	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Short-QT-Syndrom, familiäres		609620						
Long-QT-Syndrom, familiäres		613688	KCNH2	Kardiomyopathie	Sequenzierung Exon 10	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Schwerhörigkeit, autosomal-dominant	DFNA2	600101	KCNQ4	Schwerhörigkeit	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Zapfen-Stäbchen-Dystrophie 3b		610356	KCNV2	Retinopathien	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Epilepsie, progressive myoklone		611726	KCTD7	Epilepsie	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Ichthyose, epidermolytische		113800						
Erythrodermie, ichthyosiforme retikuläre, kongenitale Form		609165						
Ichthyose, anuläre epidermolytische		607602	KRT10	Genodermatosen	Sequenzierung Exone 1, 6	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Laktase-Mangel, kongenital		223000	LCT	Darm	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Familiäre Hypercholesterinämie	FH	143890	LDLR	SW-Lipide	Sequenzierung, MLPA	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Cholesterinester-Speicherkrankheit	CESD	278000	LIPA	SW-Lipide	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Charcot-Marie-Tooth-Hoffmann-Syndrom, HMSN	CMT2B1	605588	LMNA	CMT	Sequenzierung, MLPA	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Keratoderma hereditarium mutilans		604117	LOR	Genodermatosen	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Myoglobinurie, rezurrente		268200	LPIN1	SW-Varia	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Hyperlipoproteinämie Typ 1		238600	LPL	SW-Lipide	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen

ZMGI	Akkreditierte Verfahren							
Erkrankung	Abk	OMIM	Gen	Gruppe	Technik	Material	Menge	Dauer
Methionin-Adenosyltransferase-Mangel	MAT	250850	MAT1A	SW-Aminoazidopathien	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
3-Methylcrotonylglycinurie	MCC	210200	MCCC1	SW-Organooxidopathien	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
3-Methylcrotonylglycinurie	MCC	210210	MCCC2	SW-Organooxidopathien	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Retts-Syndrom (RTT)		312750	MECP2	Diverse Krankheiten	Sequenzierung, MLPA	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Familiäres Mittelmeerfieber	FMF	249100	MEFV	Fiebersyndrome	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Nebenschilddrüsenadenom, familiäres	MEN1	131100	MEN1	Tumordispositionen	Sequenzierung, MLPA	EDTA-Blut	2-8 ml	3-8 Wochen
Charcot-Marie-Tooth-Hoffmann-Syndrom, HMSN	CMT2A2	609260	MFN2	CMT	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Lynch-Syndrom	HNPPC	609310	MLH1	Tumordispo-Darm	Panel-Diagnostik, Sequenzierung, cDNA Analyse, MLPA	EDTA-Blut	2x4 ml	3-8 Wochen
Constitutional mismatch repair deficiency	CMMRD	276300	MLH1	Tumordispositionen	Panel-Diagnostik, Sequenzierung, cDNA Analyse, MLPA	EDTA-Blut	2x4 ml	3-8 Wochen
Charcot-Marie-Tooth-Hoffmann-Syndrom, HMSN	CMT1B	118200	MPZ	CMT	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Lynch-Syndrom	HNPPC	120435	MSH2	Tumordispo-Darm	Panel-Diagnostik, Sequenzierung, cDNA Analyse, MLPA	EDTA-Blut	2x4 ml	3-8 Wochen
Constitutional mismatch repair deficiency	CMMRD	276300	MSH2	Tumordispositionen	Panel-Diagnostik, Sequenzierung, cDNA Analyse, MLPA	EDTA-Blut	2x4 ml	3-8 Wochen
Lynch-Syndrom	HNPPC	614350	MSH6	Tumordispo-Darm	Panel-Diagnostik, Sequenzierung, cDNA Analyse, MLPA	EDTA-Blut	2x4 ml	3-8 Wochen
Constitutional mismatch repair deficiency	CMMRD	276300	MSH6	Tumordispositionen	Panel-Diagnostik, Sequenzierung, cDNA Analyse, MLPA	EDTA-Blut	2x4 ml	3-8 Wochen
Kraniosynostose, Typ 2		604757	MSX2	Kraniosynostosen	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Methylen-Tetrahydrofolat-Reduktase-Mangel	MTHFR	601634	MTHFR	SW-Vitamine	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
MTHFR-Polymorphismus		601634	MTHFR	SW-Vitamine	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Methylmalonylazidurie	MMA	251000	MUT	SW-Organooxidopathien	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
MUTYH-assoziierte Polyposis	MAP	132600	MUTYH	Tumordispo-Darm	Panel-Diagnostik, Sequenzierung, cDNA Analyse	EDTA-Blut	2x4 ml	3-8 Wochen
Hyperimmunglobulinämie D		260920	MVK	Fiebersyndrome	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Mevalonazidurie		610370	MVK	SW-Sterole	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Mikrovillöse Einschluss-Krankheit (MVID)		251850	MYO5B	Darm	Sequenzierung, MLPA	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
M. Norrie		310600	NDP	Retinopathien	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Charcot-Marie-Tooth-Hoffmann-Syndrom, HMSN	CMT2E	607684	NEFL	CMT	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Neurofibromatose Typ 1 (von-Recklinghausen)	NF1	162200	NF1	Tumordispositionen	Panel-Diagnostik, Sequenzierung, cDNA Analyse, MLPA	EDTA-Blut	2x4 ml	3-8 Wochen
Neurofibromatose Typ 2	NF2	101000	NF2	Tumordispositionen	Sequenzierung, cDNA Analyse, MLPA	EDTA-Blut	2x4 ml	3-8 Wochen
Muckle-Wells-Syndrom (MWS), CINCA, CAPS		191900						
Proximales Symphalangismus		607115	NLRP3	Fiebersyndrome	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Niemann-Pick-Krankheit Typ C1	NPC1	257220	NPC1	SW-Lysosomen	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Niemann-Pick-Krankheit Typ C2	NPC2	607625	NPC2	SW-Lysosomen	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Nephrotisches Syndrom, familiär idiopathisch steroid-resistent		120100	NPHS2	Nierenerkrankungen	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Angeborene Schmerzempfindlichkeit	CMT4	155240	NTRK1	Neuromuskuläre Erkrankungen	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Lowe Syndrom		309000	OCLR1	Diverse Krankheiten	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Ornithin-Transcarbamylase (OTC)-Mangel		311250	OTC	SW-Harnstoffzyklus	Sequenzierung, MLPA	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
OPMD Oculopharyngeale Muskeldystrophie	OPMD	164300	PABPN1	Neuromuskuläre Erkrankungen	PCR, FA	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Okulo-pharyngeale Muskeldystrophie		164300	PABPN1	Neuromuskuläre Erkrankungen	Sequenzierung, MLPA	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Phenylketonurie	PKU	261600	PAH	SW-Aminoazidopathien	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Propionazidämie	PA	232000	PCCA	SW-Organooxidopathien	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Propionazidämie	PA	232050	PCCB	SW-Organooxidopathien	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Familiäre Hypercholesterinämie		143890	PCSK9	SW-Lipide	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen

ZMGI	Akkreditierte Verfahren							
Erkrankung	Abk	OMIM	Gen	Gruppe	Technik	Material	Menge	Dauer
Glykogenose Typ IX	GSD9	306000	PHKA2	SW-Glykogenosen	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Glykogenose Typ IX	GSD9	261750	PHKB	SW-Glykogenosen	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Glykogenose Typ IX	GSD9	613027	PHKG2	SW-Glykogenosen	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Multiple kongenitale Anomalien-Hypotonie-Krampfanfälle-Syndrom Typ 2		300868						
Hämoglobinurie, nächtliche paroxysmale		300818	PIGA	Diverse Krankheiten	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal-rezessive, durch Plectin-Mangel		613723	PLEC	Neuromuskuläre Erkrankungen	Sequenzierung Exon 31, 32	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Charcot-Marie-Tooth-Hoffmann-Syndrom, HMSN	CMT1A	118220	PMP22	CMT	MLPA, Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Lynch-Syndrom	HNPCC	614337	PMS2	Tumordispo-Darm	Sequenzierung, cDNA Analyse, MLPA	EDTA-Blut	2x4 ml	3-8 Wochen
Constitutional mismatch repair deficiency	CMMRD	276300	PMS2	Tumordispositionen	Sequenzierung, cDNA Analyse, MLPA	EDTA-Blut	2x4 ml	3-8 Wochen
Choreoathetotische Dyskinesie		118800	PNKD	Neuromuskuläre Erkrankungen	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Pyridoxalphosphat-abhängige Epilepsie		610090	PNPO	SW-Vitamine	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Polyposis coli Syndrom (POLE- bzw. POLD1-assoziiert)		615083	POLE, POLD1	Tumordispo-Darm	Sequenzierung POLE Exon 13 & POLD1 Exon 11	EDTA-Blut	2-8 ml	3-8 Wochen
mtDNA Depletion, Alpers		203700	POLG	SW-Mitochondrien	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Antley-Bixler Syndrom		201750	POR	SW-Sterole	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Porphyria variegata		176200	PPOX	SW-Porphyrin	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Hyperprolinämie Typ 1		239500	PRODH	SW-Aminoazidopathien	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Makula-Degeneration		608051	PROM1	Retinopathien	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Retinitis pigmentosa Typ 11	RP11	600138	PRPF31	Retinopathien	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Retinitis pigmentosa Typ 7	RP7	608133	PRPH2	Retinopathien	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Charcot-Marie-Tooth-Hoffmann-Syndrom, HMSN	CMT	301835	PRPS1	Neuromuskuläre Erkrankungen	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Charcot-Marie-Tooth-Hoffmann-Syndrom, HMSN	CMT4F	145900	PRX	CMT	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Cowden - Multiple Harmatome		158350	PTEN	Tumordispositionen	Panel-Diagnostik, Sequenzierung, cDNA Analyse	EDTA-Blut	2-8 ml	3-8 Wochen
Chondrodysplasie, metaphysäre, Typ Jansen		156400	PTH1R	Diverse Krankheiten	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Glykogenose Typ VI (Hers)	GSD6	232700	PYGL	SW-Glykogenosen	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Glykogenose Typ V (McArdle)	GSD5	232600	PYGM	SW-Glykogenosen	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominant, Typ 2B		600882	RAB7	CMT	Sequenzierung Exon 3	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Retinoblastom	RB	180200	RB1	Tumordispositionen	Sequenzierung, MLPA	EDTA-Blut	2-8 ml	3-8 Wochen
Retinitis pigmentosa		268000	RDH12	Retinopathien	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Fundus albipunctatus		136880	RDH5	Retinopathien	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
M. Hirschsprung		142623	RET	Diverse Krankheiten	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Pheochromozytom familiär		171300	RET	Tumordispositionen	Sequenzierung	EDTA-Blut	2-8 ml	3-8 Wochen
Medulläres Schilddrüsenkarzinom	MTC	171400	RET	Tumordispositionen	Sequenzierung, cDNA Analyse	EDTA-Blut	2-8 ml	3-8 Wochen
Multiple Endokrine Neoplasie Typ 2	MEN2	171300	RET	Tumordispositionen	Sequenzierung, cDNA Analyse	EDTA-Blut	2-8 ml	3-8 Wochen
Retinitis pigmentosa Typ 4	RP4	613731	RHO	Retinopathien	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Retinitis pigmentosa		136880	RLBP1	Retinopathien	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Kohlschütter-Tönnz-Syndrom	KTZS	226750	ROGDI	Epilepsie	Sequenzierung, cDNA Analyse	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
BDA, BDB, BDC, Robinow		113000, 268310	ROR2	Skeletterkrankungen	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Retinitis pigmentosa Typ 1	RP1	180100	RP1	Retinopathien	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Retinitis pigmentosa Typ 2, X-chromosomal	RP2	312600	RP2	Retinopathien	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Retinitis pigmentosa Typ 20	RP20	613794	RPE65	Retinopathien	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Retinitis pigmentosa	RP3	300029	RPGR	Retinopathien	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Retinoschise		312700	RS1	Retinopathien	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Familiäre isolierte arrhythmogene ventrikuläre Kardiomyopathie, rechtsdominante Form		600996	RYR2	Kardiomyopathie	Sequenzierung Exon 9	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Townes-Brocks syndrome		107480	SALL1	Diverse Krankheiten	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Dravet-Syndrom		607208	SCN1A	Epilepsie	Sequenzierung, MLPA	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen

ZMGI	Akkreditierte Verfahren							
Erkrankung	Abk	OMIM	Gen	Gruppe	Technik	Material	Menge	Dauer
Paragangliome	PGL4	606864	SDHB	Tumordispo-Neuroendokrin	Panel-Diagnostik, Sequenzierung, MLPA	EDTA-Blut	2-8 ml	3-8 Wochen
Paragangliome	PGL3	605373	SDHC	Tumordispo-Neuroendokrin	Panel-Diagnostik, Sequenzierung, MLPA	EDTA-Blut	2-8 ml	3-8 Wochen
Paragangliome	PGL1	168000	SDHD	Tumordispo-Neuroendokrin	Panel-Diagnostik, Sequenzierung, MLPA	EDTA-Blut	2-8 ml	3-8 Wochen
Megdel Syndrom	MEGDEL	617739	SERAC1	SW-Organozidopathien	Sequenzierung Exon 16	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Alpha-1-Antitrypsin-Mangel	Alpa-1-AT	613490	SERPINA1	Diverse Krankheiten	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Antithrombin III Mangel		613118	SERPINC1	Hämatologie	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Mucopolysaccharidisis type IIIA (Sanfilippo A)	MPS3A	252900	SGSH	SW-Lyso-MPS	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Charcot-Marie-Tooth-Hoffmann-Syndrom, HMSN	CMT4	601596	SH3TC2	CMT	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Léri-Weill-Dyschondrosteose		127300	SHOX	Skeletterkrankungen	Sequenzierung, MLPA	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Carnithin Transporter Mangel		212140	SLC22A5	SW-Fettsäuren	Sequenzierung, MLPA	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Chlorid-Diarrhoe, kongenitale		214700	SLC26A3	Darm	Sequenzierung, MLPA	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Schwerhörigkeit, autosomal-rezessiv (Pendred-Syndrom)	DFNB	274600	SLC26A4	Schwerhörigkeit	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
GLUT1-Mangel	GLUT1	606777	SLC2A1	SW-Kohlenhydrate	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Glykogenose Typ I (von-Gierke)	GSD1B	232240	SLC37A4	SW-Glykogenosen	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Glucose-Galactose-Malabsorption		606824	SLC5A1	Darm	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Glukosurie, renale		233100	SLC5A2	SW-Glykogenosen	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Kreatin-Transporter-Mangel, X-chromosomal	CCDS1	300352	SLC6A8	Diverse Krankheiten	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Mal de Meleda		248300	SLURP1	Genodermatosen	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Spinale Muskelatrophie	SMA	253300	SMN1	Neuromuskuläre Erkrankungen	MLPA	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
		257200						
Niemann-Pick-Krankheit Typ A/B		607616	SMPD1	SW-Lysosomen	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Prader-Willi Syndrom	PWS	176270	SNRPN	Diverse Krankheiten	MLPA	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Romano-Ward Syndrom	RWS	612955	SNTA1	Kardiomyopathie	Sequenzierung Exon 3	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Natrium-Diarrhoe, kongenitale		270420	SPINT2	Darm	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Legius-Syndrom		611431	SPRED1	Tumordispositionen	Sequenzierung, cDNA Analyse, MLPA	EDTA-Blut	2x4 ml	3-8 Wochen
Peutz-Jeghers-Syndrom		175200	STK11	Tumordispositionen	Sequenzierung, MLPA	EDTA-Blut	2-8 ml	3-8 Wochen
Ichthyose, X-chromosomale		308100	STS	Genodermatosen	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Ataxie, spinocerebelläre, Typ 17	SCA17	600075	TBP	Ataxien	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Joubert-Syndrom Typ 14		614424	TMEM237	Diverse Krankheiten	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Joubert-Syndrom Typ 6		61088	TMEM67	Diverse Krankheiten	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Meckel-Syndrom		607361	TMEM67	Diverse Krankheiten	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
TNF-assoziiertes Periodisches Syndrom	TRAPS	142680	TNFRSF1A	Fiebersyndrome	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Torsionsdystonie Typ 1		128100	TOR1A	Neuromuskuläre Erkrankungen	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Autosomal-rezessive spinocerebelläre Ataxie mit Beginn in der Kindheit, langsam fortschreitend	SCAR7	609270	TPP1	Ataxien	Sequenzierung Exon 6	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Transthyretin-Amyloidose		105210	TTR	Kardiomyopathie	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Saethre-Chotzen Syndrom		101400	TWIST1	Kraniosynostosen	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Angelman Syndrom	AS	105830	UBE3A	Diverse Krankheiten	MLPA, Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Crigler-Najjar-Syndrom Typ		218800	UGT1A1	Diverse Krankheiten	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Zystennieren, AD		609886	UMOD	Nierenerkrankungen	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Uniparentale Disomie 14	UPD14	608149	UPD14	Uniparentale Disomien	PCR + FA	EDTA-Blut	2-8 ml	3-8 Wochen
Uniparentale Disomie 15	UPD15	176270	UPD15	Uniparentale Disomien	PCR + FA	EDTA-Blut	2-8 ml	3-8 Wochen
Silver-Russell Syndrom	UPD7	180860	UPD7	Uniparentale Disomien	PCR + FA	EDTA-Blut	2-8 ml	3-8 Wochen
Von-Hippel-Lindau-Syndrom	VHL	193300	VHL	Tumordispositionen	Sequenzierung, MLPA	EDTA-Blut	2-8 ml	3-8 Wochen
Parkinson familiär		614203	VPS35	Neurodegenerative Erkrankungen	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Wiskott-Aldrich-Syndrom	WAS	301000	WAS	Diverse Krankheiten	Sequenzierung Exon 4	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
SJFM6		225300	WNT10B	Skeletterkrankungen	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Myotone Dystrophie Typ 2 (DM2)	DM2	602668	ZNF9	Neuromuskuläre Erkrankungen	PCR, FA	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
diverse familiäre Tumordispositions-Syndrome auf Anfrage				Tumordispositionen	Panel-Diagnostik	EDTA-Blut	2-8 ml	3-8 Wochen



ZMGI	Akkreditierte Verfahren							
		Chr	Lokus	Gruppe	Technik	Material	Menge	Dauer
<b>Konventionelle Zytogenetik (Prä-/Postnatal)</b>								
Pränatale Chromosomenanalyse aus Chorionzotten - Kurzzeitkultur		alle Chr		konstitutionelle Zytogenetik	Bänderungsanalyse	Chorionzotten	10-20 mg	1-2 Tage
Pränatale Chromosomenanalyse aus Chorionzotten - Langzeitkultur		alle Chr		konstitutionelle Zytogenetik	Bänderungsanalyse	Chorionzotten	10-20 mg	2-3 Wochen
Pränatale Chromosomenanalyse aus Amnionflüssigkeit		alle Chr		konstitutionelle Zytogenetik	Bänderungsanalyse	Amnionflüssigkeit	10-15 ml	2-3 Wochen
Postnatale Chromosomenanalyse aus Vollblut		alle Chr		konstitutionelle Zytogenetik	Bänderungsanalyse	Li-Heparin-Blut	5-10 ml	4-6 Wochen
Chromosomenanalyse aus Gewebe		alle Chr		konstitutionelle Zytogenetik	Bänderungsanalyse	Gewebe	2-3 mm <sup>3</sup>	4-8 Wochen
<b>Konventionelle Zytogenetik (Tumorzytogenetik)</b>								
Chromosomenanalyse aus Knochenmark		alle Chr		Tumorzytogenetik	Bänderungsanalyse	Heparin-Knochenmark	5-10 ml	2-3 Wochen
Chromosomenanalyse aus Vollblut		alle Chr		Tumorzytogenetik	Bänderungsanalyse	Heparin-Blut	5-10 ml	2-3 Wochen
Chromosomenanalyse aus Apheresat		alle Chr		Tumorzytogenetik	Bänderungsanalyse	Apheresat	2-5 ml	2-3 Wochen
<b>FISH (Prä-/Postnatal)</b>		<b>OMIM/Chr</b>	<b>Lokus</b>	<b>Gruppe</b>	<b>Technik</b>	<b>Material</b>	<b>Menge</b>	<b>Dauer</b>
Pränataler Schnelltest		X, Y, 18, 13, 21	DXZ1/DYZ3/13q14/18p11.1-q11.1/21q22.13-q22.2	konstitutionelle Zytogenetik	FISH	Amnionflüssigkeit	7 ml	1-2 Tage
1p36-Mikrodeletionssyndrom		607872/1	1p36.33/1qter	konstitutionelle Zytogenetik	FISH	*		1-6 Wochen, je nach Ausgangsmaterial
Mikrodeletion 4p16.3 (Wolf-Hirschhorn-Syndrom)	WHS	194190/4	4p16.3/cep4	konstitutionelle Zytogenetik	FISH	*		1-6 Wochen, je nach Ausgangsmaterial
Mikrodeletion 5p12.2 (Cri-du-Chat-Syndrom)		123450/5	5p15.2/5q31	konstitutionelle Zytogenetik	FISH	*		1-6 Wochen, je nach Ausgangsmaterial
Mikrodeletion 7q11.23 (Williams-Beuren-Syndrom)	WBS	194050/7	7q11.23/7q31	konstitutionelle Zytogenetik	FISH	*		1-6 Wochen, je nach Ausgangsmaterial
Mikrodeletion 11p11.2 (Potocki-Shaffer-Syndrom)	PSS	601224/11	11p11.2	konstitutionelle Zytogenetik	FISH	*		1-6 Wochen, je nach Ausgangsmaterial
Mikrodeletion 11p13 (WAGR-Syndrom)	WAGR	194072/11	11p13	konstitutionelle Zytogenetik	FISH	*		1-6 Wochen, je nach Ausgangsmaterial
Pallister-Killian-Syndrom	PKS	601803/12	cep12 (D12Z3)	konstitutionelle Zytogenetik	FISH	*		1-6 Wochen, je nach Ausgangsmaterial
Mikrodeletion 13q14 (Retinoblastom)		613884/13	13q14	konstitutionelle Zytogenetik	FISH	*		1-6 Wochen, je nach Ausgangsmaterial
Mikrodeletion 15q11 (Prader-Willi-Syndrom)	PWS	176270/15	D15Z1/15q11/15q22	konstitutionelle Zytogenetik	FISH	*		1-6 Wochen, je nach Ausgangsmaterial
Mikrodeletion 15q11 (Angelman-Syndrom)	AS	105830/15						
Mikrodeletion 17p11.2 (Smith-Magenis-Syndrom)	SMS	182290/17	17p11.2/17q21.1	konstitutionelle Zytogenetik	FISH	*		1-6 Wochen, je nach Ausgangsmaterial
Mikrodeletion 17p13.3 (Miller-Dieker-Lissencephalie-Syndrom)	MDLS	247200/17	17p13.3/17q21.1	konstitutionelle Zytogenetik	FISH	*		1-6 Wochen, je nach Ausgangsmaterial
Mikrodeletion 17p21		17	17q21	konstitutionelle Zytogenetik	FISH	*		1-6 Wochen, je nach Ausgangsmaterial
Mikrodeletion 22q11.2 (DiGeorge-Syndrom)	DGS	188400/22	22q11.2/22q13.3	konstitutionelle Zytogenetik	FISH	*		1-6 Wochen, je nach Ausgangsmaterial
SHOX-Deletion		312865/X	Xp22.33/DXZ1	konstitutionelle Zytogenetik	FISH	*		1-6 Wochen, je nach Ausgangsmaterial
z.B. Deletionen des Yq-terminalen Heterochromatins		X, Y	DXZ1/DYZ1	konstitutionelle Zytogenetik	FISH	*		1-6 Wochen, je nach Ausgangsmaterial
Mikrodeletion Xp22.3 (X-gekoppelte Ichthyose)	XLI	308100/X	Xp22.3/DXZ1	konstitutionelle Zytogenetik	FISH	*		1-6 Wochen, je nach Ausgangsmaterial
z.B. Aberrationen des X-Chromosoms		X	DXZ1/Xq13.2 (XIST)	konstitutionelle Zytogenetik	FISH	*		1-6 Wochen, je nach Ausgangsmaterial
SRY-Deletion, Turner-Syndrom, V.a. Y-Translokation		X, Y	DXZ1/Yp11.31-p11.32	konstitutionelle Zytogenetik	FISH	*		1-6 Wochen, je nach Ausgangsmaterial
Subtelomer-FISH		alle Chr	Subtelomere	konstitutionelle Zytogenetik	FISH	*		1-6 Wochen, je nach Ausgangsmaterial
Whole-chromosome-paint FISH (WCP)		alle Chr	ganzes Chromosom	konstitutionelle Zytogenetik	FISH	*		1-6 Wochen, je nach Ausgangsmaterial
Armspezifische FISH (PCP)		alle Chr	ganzer p- oder q-Arm	konstitutionelle Zytogenetik	FISH	*		1-6 Wochen, je nach Ausgangsmaterial
Lokusspezifische FISH		alle Chr	spezifische	konstitutionelle Zytogenetik	FISH	*		1-6 Wochen, je nach Ausgangsmaterial

ZMGI	Akkreditierte Verfahren							
	Chr	Lokus	Gruppe	Technik	Material	Menge	Dauer	
<b>FISH (Tumorzytogenetik)</b>								
MDS (kleines Panel/großes Panel)	5	5p15/5q31/5q32-33	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen	
	7	CEP7/7q31	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen	
	8 und 21	RUNX1/RUNX1T1	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen	
	11	MLL	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen	
	12	ETV6	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen	
	13	13q14.3/13q34	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen	
	17	17p13.1/17q11.2	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen	
	20	20q12/20q13.3	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen	
	X und Y	CEPX/CEPY	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen	
<b>AML</b>	3	EVI	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen	
	5	5p15/5q31	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen	
	7	CEP7/7q31	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen	
	8 und 21	RUNX1/RUNX1T1	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen	
	9 und 22	BCR/ABL DC DF	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen	
	11	MLL	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen	
	16	CBFB	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen	
	15 und 17	PML/RARA	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen	
	17	17p13.1/17q11.2	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen	
	20	20q12/20q13.3	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen	
<b>CML</b>	9 und 22	BCR/ABL TC DF	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen	
<b>Multiples Myelom</b>	1	1p32/1q21	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen	
	11	11q22.3	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen	
	13	13q14.3	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen	
	14	14q32 (IGH)	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen	
	17	17p13.1	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen	
	4 und 14	FGFR3/IGH	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen	
	11 und 14	CCND1/IGH	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen	
	14 und 16	IGH/MAF	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen	
<b>MPE-Panel</b>	1	1p32/1q21	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen	
	5	PDGFRB	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen	
	8	FGFR3/CEP8	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen	
	9 und 22	BCR/ABL DC DF	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen	
	13	13q14.3	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen	
	20	20q12/20q13.3	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen	
<b>CLL-Panel</b>	6	MYB/CEP6	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen	
	11 und 17	ATM/p53	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen	
	12	CEP12/MDM2	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen	
	13	13q13.4/13q34	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen	
	14	IGH	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen	
	17	p53	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen	
<b>ALL-Panel</b>	11	MLL	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen	
	9 und 22	BCR/ABL DC ES	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen	
<b>Lymphome</b>	2	ALK	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen	
	3	BCL6, CEP 3	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen	
	7	CEP 7	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen	
	7	7q31	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen	
	8	C-MYC	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen	
	8 und 14	CEP 8/MYC/IGH	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen	
	14	IGH	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen	
	14	TCR A/D	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen	
	11 und 14	CCND1/IGH	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen	
	13	13q14.3/13q34	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen	
	14 und 18	IGH/BCL2	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen	
	11 und 18	BIRC3/MALT1	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen	
	18	CEP 18	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen	

ZMGI	Akkreditierte Verfahren							
	Chr	Lokus	Gruppe	Technik	Material	Menge	Dauer	
<b>FISH (Tumorzytogenetik)</b>								
CMML-Panel	7	CEP7/7q31	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen	
	8	MYC	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen	
	9 und 22	BCR/ABL DC DF	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen	
	20	20q12/20q13.3	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen	
Eosinophilie-Panel	4	PDGFRA	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen	
	5	PDGFRB	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen	
	8	FGFR1/CEP8	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen	
	9	JAK2	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen	
Immunozytom	4 und 14	FGFR3/IGH	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen	
	6	MYB	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen	
HZL	5	5p15/5q31	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen	
	8	C-MYC	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen	
	14	IGH	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen	
nach gegengeschl. KM-Spende	X und Y	CEP X/CEP Y	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen	
Subtelomer-FISH	alle Chr	Subtelomere	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen	
Whole-chromosome-paint FISH (WCP)	alle Chr	ganzes Chromosom	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen	
Armspezifische FISH (PCP)	alle Chr	ganzer p- oder q-Arm	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen	
Zentromersonden	alle Chr	Zentromer	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen	
versch. Sonden je nach Fragestellung bzw. Aberrationen		alle Sondentypen	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen	
<b>Molekulare Karyotypisierung</b>								
Postnatale Arraydiagnostik	alle Chr	genomweit	Molekulare Karyotypisierung	SNP-Array-Analyse	EDTA-Blut	2-8 ml	1-4 Monate	
Pränatale Arraydiagnostik	alle Chr	genomweit	Molekulare Karyotypisierung	SNP-Array-Analyse	EDTA-Blut	1-3 ml	1-3 Wochen	

\* Li-Heparin-Blut (2-3 ml), Chromosomensuspension oder Objektträger

# KM (Suspension, Ausstriche, Stanze), PB, Apheresat, Liquor

Änderungen zur Vorversion

Blutmengen angepasst

Uncontrolled