Deutsche Akkreditierungsstelle

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13131-02-01 nach DIN EN ISO 15189:2024

Gültig ab: 20.10.2026
Ausstellungsdatum: 20.10.2026

Diese Urkundenanlage ist Bestandteil der Akkreditierungsurkunde D-ML-13131-02-00.

Inhaber der Akkreditierungsurkunde:

amedes MVZ Trägergesellschaft Göttingen mbH
Anna-Vandenhoeck-Ring 4-8, 37081 Göttingen

mit dem Standort

amedes MVZ Trägergesellschaft Göttingen mbH
amedes MVZ wagnerstibbe für Laboratoriumsmedizin, Hämostaseologie, Humangenetik und Mikrobiologie Hannover
Georgstr. 50, 30159 Hannover

Das Medizinische Laboratorium erfüllt die Anforderungen gemäß DIN EN ISO 15189:2024, um die in dieser Anlage aufgeführten Konformitätsbewertungstätigkeiten durchzuführen. Das Medizinische Laboratorium erfüllt gegebenenfalls zusätzliche gesetzliche und normative Anforderungen, einschließlich solcher in relevanten sektoralen Programmen, sofern diese nachfolgend ausdrücklich bestätigt werden.
Die Anforderungen an das Managementsystem in der DIN EN ISO 15189 sind in einer für medizinische Laboratorien relevanten Sprache verfasst und stehen insgesamt in Übereinstimmung mit den Prinzipien der DIN EN ISO 9001.

Diese Urkundenanlage wurde ausgestellt durch die Deutsche Akkreditierungsstelle GmbH und ist digital gesiegelt.
Sie gilt nur zusammen mit der schriftlich erteilten Urkunde und gibt den Stand zum Zeitpunkt des Ausstellungsdatums wieder.
Der jeweils aktuelle Stand der gültigen und überwachten Akkreditierung ist der Datenbank akkreditierter Stellen der Deutschen Akkreditierungsstelle zu entnehmen (www.dakks.de)

Untersuchungen im Bereich:

Medizinische Laboratoriumsdiagnostik

Untersuchungsgebiete:
Klinische Chemie
Immunologie
Humangenetik
Mikrobiologie
Virologie
Transfusionsmedizin

Flexibler Akkreditierungsbereich:
Dem Medizinischen Laboratorium ist innerhalb der gekennzeichneten Untersuchungsbereiche, ohne dass es einer vorherigen Information und Zustimmung der DAkkS bedarf,
[Flex B] die freie Auswahl von genormten oder ihnen gleichzusetzenden Untersuchungsverfahren gestattet.
[Flex C] die Modifizierung sowie Weiter- und Neuentwicklung von Untersuchungsverfahren gestattet.
Die aufgeführten Untersuchungsverfahren sind beispielhaft. Das Medizinische Laboratorium verfügt über eine aktuelle Liste aller Untersuchungsverfahren im flexiblen Akkreditierungsbereich. Die Liste ist öffentlich verfügbar auf der Webpräsenz des Medizinischen Laboratoriums.

Untersuchungsgebiet: Klinische Chemie

Untersuchungsart:
Chromatographie (Hochleistungsflüssigkeitschromatographie (HPLC))[Flex B]

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
HbA1c	EDTA-Blut	HPLC-UV

Untersuchungsart:
Durchflusszytometrie (einschl. Partikeleigenschaftsbestimmungen)[Flex B]

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Basophile Granulozyten	EDTA-Blut	Durchflusszytometrie
Eosinophile Granulozyten	EDTA-Blut	Durchflusszytometrie
Granulozyten	EDTA-Blut	Durchflusszytometrie
Lymphozyten	EDTA-Blut	Durchflusszytometrie
Monozyten	EDTA-Blut	Durchflusszytometrie
Erythozyten	EDTA-Blut	Durchflusszytometrie
Hämoglobin	EDTA-Blut	Durchflusszytometrie
Leukozyten	EDTA-Blut	Durchflusszytometrie
Thrombozyten	EDTA-Blut, Citratblut, CTAD-Blut	Durchflusszytometrie

Untersuchungsart:
Elektrochemischen Untersuchungen[Flex B]

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Chlorid	Serum, Heparin-Plasma	ISE
Kalium	Serum, Heparin-Plasma	ISE
Natrium	Serum, Heparin-Plasma	ISE

Untersuchungsart:
Ligandenassays[Flex B]

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
ACTH	EDTA-Plasma	ECLIA
Aldosteron	EDTA-Plasma	CLIA
AMH plus	Serum, Heparin-Plasma	ECLIA
Androstendion	Serum, Heparin-Plasma	ECLIA
CA 125	Serum, Heparin-Plasma	ECLIA
CA 15-3	Serum, Heparin-Plasma	ECLIA
CA19-9	Serum, Heparin-Plasma	ECLIA
CEA	Serum, Heparin-Plasma	ECLIA
Cortisol	Serum, Heparin-Plasma	ECLIA
DHEA-S	Serum, Heparin-Plasma	ECLIA
Ferritin	Serum, Heparin-Plasma	ECLIA
Folsäure	Serum, Heparin-Plasma	ECLIA

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Freies PSA	Serum, Heparin-Plasma	ECLIA
FSH	Serum, Heparin-Plasma	ECLIA
FT3	Serum, Heparin-Plasma	ECLIA
FT4	Serum, Heparin-Plasma	ECLIA
HCG + Beta (Tumormarker)	Serum, EDTA- , Heparin-Plasma	ECLIA
HCG + Beta (Schwangerschaftsnachweis)	Serum, EDTA- , Heparin-Plasma	ECLIA
i PTH	Serum, Heparin-Plasma	ECLIA
LH	Serum, Heparin-Plasma	ECLIA
Östradiol E2	Serum, Heparin-Plasma	ECLIA
Progesteron	Serum, Heparin-Plasma	ECLIA
Prolaktin	Serum, Heparin-Plasma	ECLIA
PSA	Serum, Heparin-Plasma	ECLIA
Renin	EDTA-Plasma	CLIA
SHBG	Serum	ECLIA
Testosteron	Serum, Heparin-Plasma	ECLIA
TRAK	Serum, Heparin-Plasma	ECLIA
Troponin T hs	Serum, EDTA- , Heparin-Plasma	ECLIA
TSH	Serum, EDTA- , Heparin-Plasma	ECLIA
Vitamin B12	Serum, Heparin-Plasma	ECLIA
von Willebrand CBA	Citratplasma	CLIA
PCT	Serum, EDTA- , Heparin-Plasma	ECLIA
25 OH Vitamin D	Serum, Heparin-Plasma	ECLIA

Untersuchungsart: Mikroskopie[Flex B]

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Basophile Granulozyten	EDTA-Blut	Mikroskopie nach Färbung
Eosinophile Granulozyten	EDTA-Blut	Mikroskopie nach Färbung
Lymphozyten	EDTA-Blut	Mikroskopie nach Färbung
Monozyten	EDTA-Blut	Mikroskopie nach Färbung
Segmentkernige Granulozyten	EDTA-Blut	Mikroskopie nach Färbung
Stabkernige Granulozyten	EDTA-Blut	Mikroskopie nach Färbung
Fragmentozyten	EDTA-Blut	Mikroskopie nach Färbung

Untersuchungsart: Sedimentationsuntersuchungen[Flex B]

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
BSG	EDTA-Blut	Sedimentationsuntersuchung

Untersuchungsart:
Koagulometrie[Flex B]

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Fibrinogen	Citratplasma	Koagulometrie/optische Messung
PTT	Citratplasma	Koagulometrie/optische Messung
Quick	Citratplasma	Koagulometrie/optische Messung
AT 3	Citratplasma	Koagulometrie/optische Messung
Thrombinzeit	Citratplasma	Koagulometrie/optische Messung
INR	Citratplasma	Koagulometrie/optische Messung
aPC Resistenz	Citratplasma	Koagulometrie/optische Messung
Dabigatran	Citraplasma	Koagulometrie/optische Messung
Faktor II, V, VII, X	Citratplasma	Koagulometrie/optische Messung
Faktor VIII, IX, XI, XII	Citratplasma	Koagulometrie/optische Messung
Lupus-Inhibitor	Citratplasma	Koagulometrie/optische Messung
Plasmatauschversuch	Citratplasma	Koagulometrie/optische Messung
Reptilasezeit	Citratplasma	Koagulometrie/optische Messung

Untersuchungsart:
Spektrometrie- UV-/VIS-Photometrie[Flex B]

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Alkalische Phosphatase	Serum, Heparin-Plasma	Photometrie
Albumin	Serum, Heparin-Plasma	Photometrie
Amylase	Serum, Heparin-Plasma, Urin	Photometrie
Apixaban-Spiegel	Citratplasma	Photometrie
Bilirubin direkt	Serum, Heparin-Plasma	Photometrie
Bilirubin gesamt	Serum, Heparin-Plasma	Photometrie
Calcium	Serum, Heparin-Plasma	Photometrie
Cholesterin	Serum, Heparin-Plasma	Photometrie
Cholesterin-HDL	Serum, Heparin-Plasma	Photometrie
Cholesterin-LDL	Serum, Heparin-Plasma	Photometrie
Cholinesterase	Serum, Heparin-Plasma	Photometrie
C1-Esteraseinhibitor, Aktivität	Citratplasma	Photometrie
CK	Serum, Heparin-Plasma	Photometrie
CK-MB	Serum, Heparin-Plasma	Photometrie
Edoxaban-Spiegel	Citratplasma	Photometrie
Eisen	Serum, Heparin-Plasma	Photometrie
Faktor XIII	Citratplasma	Photometrie
Faktor VIII chromogen	Citratplasma	Photometrie
Gesamteiweiß	Serum, Heparin-Plasma	Photometrie
GGT	Serum, Heparin-Plasma	Photometrie
Glucose	Na-F-Plasma, Citrat-Na-F-Plasma	Photometrie
GOT (AST)	Serum, Heparin-Plasma	Photometrie
GPT (ALT)	Serum, Heparin-Plasma	Photometrie

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Harnsäure	Serum, Heparin-Plasma	Photometrie
Harnstoff	Serum, Heparin-Plasma	Photometrie
Heparin	Citratplasma	Photometrie
Heparinspiegel	Citratplasma	Photometrie
Kreatinin	Serum, Heparin-Plasma	Photometrie
LDH	Serum, Heparin-Plasma	Photometrie
Lipase	Serum, Heparin-Plasma	Photometrie
Magnesium	Serum, Heparin-Plasma	Photometrie
Plasminogen	Citratplasma	Photometrie
Protein C - Aktivität	Citratplasma	Photometrie
Phosphat, anorganisch	Serum, Heparin-Plasma	Photometrie
Rivaroxaban-Spiegel	Citratplasma	Photometrie
Triglyceride	Serum, Heparin-Plasma	Photometrie

Untersuchungsart:
Spektrometrie -Turbidimetrie/Immunturbidimetrie [Flex B]

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Antithrombin-Antigen	Citratplasma	Turbidimetrie
D-Dimer	Citratplasma	Turbidimetrie
C-reaktives Protein	Serum,-EDTA- , Heparin-Plasma	Turbidimetrie
Fibrinogen-Antigen	Citratplasma	Turbidimetrie
Haptoglobin	Serum, Heparin-Plasma	Turbidimetrie
Transferrin	Serum, Heparin-Plasma	Turbidimetrie
Thrombozytenaggregation nach BORN	Citratplasma	Turbidimetrie
Protein C AG	Citratplasma	Turbidimetrie
Protein S Gesamt	Citratplasma	Turbidimetrie
Protein S frei	Citratplasma	Turbidimetrie
von Willbrand Faktor-Antigen	Citratplasma	Turbidimetrie
von Willbrand Faktor-Aktivität	Citratplasma	Turbidimetrie

Untersuchungsgebiet: Immunologie

Untersuchungsart:
Spektrometrie -Turbidimetrie/Immuturbidimetrie [Flex B]

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
IgA, IgG, IgM	Serum, Heparin-Plasma	Turbidimetrie

Untersuchungsart:
Ligandenassays [Flex B]

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
AK gegen PF4/ Heparin-Komplex	Serum, Citratplasma	CLIA
Anti-TPO-AK	Serum, Heparin-Plasma	ECLIA

Untersuchungsgebiet: Mikrobiologie

Untersuchungsart:
Mikroskopie [Flex B]

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Plasmodium spec. (Malaria)	EDTA-Blut, Blutausstrich	Hellfeldmikroskopisch

Untersuchungsart:
Ligandenassays [Flex B]

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Toxoplasma IgG, IgM	Serum, Heparin-Plasma	ECLIA
Treponema pallidum	Serum, Heparin-Plasma	ECLIA

Untersuchungsart:
Molekulargenetische Untersuchungsverfahren und -technik [Flex B]

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Neisseria gonorrhoeae	Genitalabstrich, Urin	real time PCR
Chlamydia trachomatis	Genitalabstrich, Urin, Kniepunktat, Ejakulat	real time PCR
Helicobacter pylori	FFPE-Gewebeproben	Qualitative Real-Time-PCR

Untersuchungsgebiet: Virologie

Untersuchungsart: Ligandenassays[Flex B]

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
anti-HBc, anti-HBc IgM	Serum, Heparin-Plasma	ECLIA
anti-HBs	Serum, Heparin-Plasma	ECLIA
HBsAg	Serum, Heparin-Plasma	ECLIA
HBsAg Bestätigungstest	Serun, Heparin-Plasma	ECLIA
anti-HCV	Serum, Heparin-Plasma	CLIA
CMV IgG, IgM	Serum, Heparin-Plasma	ECLIA
HAV, HAV IgM	Serum, Heparin-Plasma	ECLIA
HIV - complex	Serum, Heparin-Plasma	ECLIA
Parvovirus IgG, IgM	Serum, Heparin-Plasma	CLIA
Rötelnvirus IgG, IgM	Serum, Heparin-Plasma	ECLIA
VZV IgG, IgM	Serum, Heparin-Plasma	CLIA

Untersuchungsart: Molekulargenetische Untersuchungsverfahren und -technik[Flex B]

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
HPV high risk	Abstrich	real time PCR
HCV Viruslast	EDTA-Plasma, Serum	real time PCR
HBV Viruslast	Serum, EDTA-Plasma	real time PCR
HIV Viruslast	EDTA-Plasma	real time PCR
SARS-CoV-2	Abstrich, respiratorische Materialien	real time PCR
HSV	Abstrich	real time PCR
HPV	FFPE-Gewebeproben	Qualitative Real-Time-PCR

Untersuchungsgebiet: Humangenetik

Untersuchungsart:
Molekularbiologische Untersuchungen [Flex C]

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; Testmaterial)	Untersuchungstechnik
Lung cancer expanded Panel	FFPE-Gewebeproben[a], RNA; RNA	Amplicon-NGS-Panel mit „Anchored Multiplex PCR“-Technologie; Sequenzierung: sequencing by synthesis
Archer VariantPlex Custom Expanded Solid-Tumor Panel	FFPE-Gewebeproben[a], DNA; DNA	Amplicon-NGS-Panel mit „Anchored Multiplex PCR“-Technologie; Sequenzierung: sequencing by synthesis
Alpha1-Antitrypsin Mangel (SERPINA1-Gen; PPIS und PIZ-Allel)	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	Fluoreszenz-markierte Hybridisierungssonden (Real-time PCR)
BRAF-Genanalyse (V600E/E2/D/D2 und V600K/R/M)	FFPE-Gewebeproben[a]	Fluoreszenz-markierte Hybridisierungssonden (Real-time PCR)

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; Testmaterial)	Untersuchungstechnik
EGFR (G719A/C/S (c.2156G>C; c.2155G>T; c.2154_2155delinsTT; c.2155G>A); Exon-19-Deletion (c.2238_2248delinsGC; c.2239_2248delinsC; c.2240_2248del; c.2239_2247del; c.2239_2251delinsC; c.2240_2251del; c.2235_2249del; c.2236_2250del; c.2239_2253del; c.2240_2254del; c.2238_2252del; c.2237_2251del; c.2235_2252delinsAAT; c.2237_2252delinsT; c.2234_2248del; c.2236_2253delinsCTA; c.2237_2253delinsTA; c.2235_2251delinsAG; c.2236_2253delinsCAA; c.2230_2249delinsGTCAA; c.2240_2257del; c.2237_2255delinsT	FFPE-Gewebeproben[a]	Fluoreszenz-markierte Hybridisierungssonden (Real-time PCR)
c.2239_2256del; c.2236_2253del; c.2239_2258delinsCA; c.2237_2254del; c.2238_2255del; c.2237_2257delinsTCT; c.2236_2255delinsAT; c.2236_2256delinsATC; c.2237_2256delinsTT; c.2237_2256delinsTC; c.2235_2255delinsGGT; c.2238_2258del; c.2236_2256del; c.2253_2276del); T790M (c.2369C>T); S768I (c.2303G>T); Exon-20-Insertionen (c.2310_2311insGGT; c.2307_2308insGCCAGCGTG; c.2309_2310delinsCCAGCGTGGAT; c.2311_2312insGCGTGGACA; c.2319_2320insCAC); L858R (c.2573T>G; c.2573_2574delinsGT; c.2573_2574delinsGA); L861Q (c.2582T>A))	FFPE-Gewebeproben[a]	Fluoreszenz-markierte Hybridisierungssonden (Real-time PCR)
Faktor V-Leiden (p.Arg506Gln), Prothrombin-Genotyp (c.20210G>A)	EDTA-Blut, DNA aus Blut, DNA; DNA	Fluoreszenz-markierte Hybridisierungssonden (Real-time PCR)
Hämochromatose: HFE-Gen: C282Y, H63D	EDTA-Blut, DNA aus Blut, DNA; DNA	Fluoreszenz-markierte Hybridisierungssonden (Real-time PCR)

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; Testmaterial)	Untersuchungstechnik
HLA B27	EDTA-Blut, DNA aus Blut, DNA; DNA	Fluoreszenz-markierte Hybridisierungssonden (Real-time PCR)
KRAS (p.Gly12Ala; p.Gly12Arg; p.Gly12Asp; p.Gly12Cys; p.Gly12Ser; p.Gly12Val; p.Gly13Asp; p.Ala59Glu; p.Ala59Gly; p.Ala59Thr; p.Gln61Arg; p.Gln61His; p.Gln61His; p.Gln61Leu; p.Gln61Lys; p.Lys117Ans; p.Lys117Asn; p.Ala146Pro; p.Ala146Thr; p.Ala146Val)	FFPE-Gewebeproben[a]	Fluoreszenz-markierte Hybridisierungssonden (Real-time PCR)
Lactase-Genmutation (LCT-Gen: T/C (13910) Polymorphismus)	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	Fluoreszenz-markierte Hybridisierungssonden (Real-time PCR)
MSI	FFPE-Gewebeproben[a]	Fluoreszenz-markierte Hybridisierungssonden (Real-time PCR)
MTHFR-Genotyp (c.677C>T; rs1801133)	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	Fluoreszenz-markierte Hybridisierungssonden (Real-time PCR)
Nachweis des PAI-1 4G/5G Polymorphismus im Serpine1 -Gen	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	Fluoreszenz-markierte Hybridisierungssonden (Real-time PCR)
NRAS (p.Gly12Ala; p.Gly12Asp; p.Gly12Cys; p.Gly12Ser; p.Gly12Val; p.Gly13Arg; p.Gly13Asp; p.Gly13Val; p.Ala59Thr; p.Gln61Arg; p.Gln61His; p.Gln61Leu; p.Gln61Lys; p.Lys117Asn; p.Ala146Thr; p.Ala146Val)	FFPE-Gewebeproben[a]	Fluoreszenz-markierte Hybridisierungssonden (Real-time PCR)
Karyomapping	DNA aus Trophektodermbiopsien, EDTA-Blut, DNA; DNA	Infinium Bead-CHIP-Technologie
vergleichende Genomhybridisierung	EDTA-Blut, DNA aus Blut, DNA; DNA	Infinium Bead-CHIP-Technologie
ABCA4	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	MLPA
ABCC6	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	MLPA

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; Testmaterial)	Untersuchungstechnik
ABCC8	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	MLPA
CYP21A2 6p21.32 (AGS)	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	MLPA
Aldolase B-Genanalyse	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	MLPA
ALPL	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	MLPA
APC 5q22.2; MUTYH 1p34.1; GREM1 15q13.3	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	MLPA
AR	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	MLPA
ATM-Genanalyse	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	MLPA
ATP7B	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	MLPA
BARD1	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	MLPA
BMPR1A, PTEN, SMAD4	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	MLPA
BRCA 1/2	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	MLPA
BWS/SRS (11p15; H19, IGF2, KCNQ1, KCNQ1OT1 und CDKN1C)	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	MLPA
CACNA1A	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	MLPA
CASR	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	MLPA

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; Testmaterial)	Untersuchungstechnik
CDC73	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	MLPA
CDH1-Gen	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	MLPA
CFH	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	MLPA
CFTR	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	MLPA
V. a. CMT (Charcot-Marie-Tooth) (PMP22, MPZ, GJB1)	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	MLPA
CHEK2-Gen	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	MLPA
COL1A1	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	MLPA
COL1A2	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	MLPA
COL11A1	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	MLPA
COL4A3	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	MLPA
COL4A5	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	MLPA
COL5A1	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	MLPA
CREBBP	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	MLPA
CYP11	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	MLPA

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; Testmaterial)	Untersuchungstechnik
CYP17A1, SRD5A1	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	MLPA
DHCR7	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	MLPA
DiGeorge (Catch 22)(22q11.2)	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	MLPA
DMD-Gen	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	MLPA
DOCK8, STAT3	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	MLPA
EDS (TNXB + COL3A1)	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	MLPA
EHMT1	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	MLPA
EP300	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	MLPA
EYA1	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	MLPA
EYS	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	MLPA
Familial MDS-AML	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	MLPA
Fanconi-Anämie (FANCD2 3p25.3; PALB2 16p12.1)	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	MLPA
FOXG1-Gen	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	MLPA
GAA	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	MLPA

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; Testmaterial)	Untersuchungstechnik
GALC	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	MLPA
GBA	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	MLPA
Geschlechtsdifferenzierungsstörung (SOX9 17q24.3; NR5A1 9q33; WNT4 1p36.12; CXorf21 Xp21.2; NR0B1 Xp21.2; SRY Yp11.31; UTY Yq11.221)	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	MLPA
GHR 5p12-13.1; JAK2 9p24.1; IGF1 12q23.2; STAT5B 17q21.2	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	MLPA
GLA-Gen	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	MLPA
GPC3, GPC4	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	MLPA
GRIN2A, GRIN2B	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	MLPA
GUCY2D 17p13.1; RDH12 14q24.1; RPGRIP1 14q11.2; CEP290 12q21.32	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	MLPA
HBA-Gen	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	MLPA
HBB-Gen	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	MLPA
Hereditäre spastische Paraplegien (ATL1 14q21.1; SPAST 2p22.3)	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	MLPA
a.V. HHT oder HPAH (ENG, ACVRL1, BMPR2)	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	MLPA

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; Testmaterial)	Untersuchungstechnik
HLADQ	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	MLPA
HPE-Gen	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	MLPA
a.V. Hypophysenadenom-Prädispositionssyndrom, Multiple endokrine Neoplasie Typ 1 und 4 (AIP 11q13.2; MEN1 11q13.1; CDKN1B 12p13.1)	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	MLPA
Kallmann 1 (ANOS1)	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	MLPA
Kallmann 2+3+4 (FGFR1 8p12; GNRHR 4q13.2; KISS1R 19p13.3; GNRH1 8p21.2; NELF 9q34.3; PROK2 3p13; PROKR2 20p12.3)	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	MLPA
KDM6A	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	MLPA
KMT2D	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	MLPA
KRIT1, PDCD10	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	MLPA
LAMA2	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	MLPA
LDLR 19p13.2	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	MLPA
Lissencephaly (LIS1, DCX, POMT1, POMGnT1, FLNA)	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	MLPA

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; Testmaterial)	Untersuchungstechnik
Long-QT-Syndrom (KCNQ1 11p15.5; KCNH2 7q36.1; KCNE1 21q22.12; KCNE2 21q22.11; KCNJ2 17q24.3)	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	MLPA
LRP5	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	MLPA
Lynch-Syndrom (HNPCC) (MLH1 3p22.2, MSH2 2p21)	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	MLPA
Lynch-Syndrom (HNPCC) (MSH6 2p16.3, MUTYH 1p34.1, EPCAM 2p21)	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	MLPA
MCPH1, ASPM, CDK5RAP2, CENPJ, STIL	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	MLPA
RETT-Syndrome (MECP2 Xq28; CDKL5 Xp22.13; ARX Xp21.3; NTNG1 1p13.3)	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	MLPA
Marfan-Syndrom (FBN1 15q21.1)	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	MLPA
MECP2	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	MLPA
MEFV	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	MLPA
Microdeletion Syndromes	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	MLPA
Mikrodeletionssyndrom in 22q13 (22q13.3; SHANK3 22q13.33; ACR 22q13.33; RABL2B 22q13.33)	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	MLPA
MLH1 Promotormethylierung	FFPE-Gewebeproben[a], DNA; DNA	MLPA

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; Testmaterial)	Untersuchungstechnik
MODY Typ 1, 2, 3, 5 (HNF1A 12q24.31; HNF1B 17q12; HNF4A 20q13.12; GCK 7p13)	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	MLPA
MODY Typ 4, 6, 10 (PDX1 13q12.2; HNF1B 17q12; NEUROD1 2q31,3; KLF11 2p25.1; CEL 9q34.2; PAX4 7q32,1; INS 11p15.5)	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	MLPA
MRX-Gen	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	MLPA
NF1	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	MLPA
NF2	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	MLPA
NOTCH3	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	MLPA
NRXN1	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	MLPA
OPA1	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	MLPA
PALB2	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	MLPA
PKD1	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	MLPA
PMS2Q	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	MLPA

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; Testmaterial)	Untersuchungstechnik
POR	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	MLPA
Porphyrie	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	MLPA
Prader-Willi/ Angelman-Syndrom (15q11)	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	MLPA
PRSS1 7q34; SPINK1 5q32; CTRC 1p36.21	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	MLPA
PTEN	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	MLPA
RAD51C	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	MLPA
RAD51D	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	MLPA
REEP1, SPG7 (HSP)	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	MLPA
RET, ZEB2, EDN3, GDNF	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	MLPA
RHO, IMPDH1, RP1, PRPF31	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	MLPA
SCN1A	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	MLPA
SDHA-MAX-TMEM127	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	MLPA

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; Testmaterial)	Untersuchungstechnik
SDHD 11q23.1; SDHB 1p36.1; SDHC 1q23.3; SDHAF1 19q13.12; SDHAF2 11q12.2	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	MLPA
SHOX	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	MLPA
SLC3A1, SLC7A9, PREPL	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	MLPA
SLC6A8	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	MLPA
SMN1, SMN2	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	MLPA
Sotos-Syndrom (NSD1 5q35; NFIX 19p13)	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	MLPA
SPG11	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	MLPA
STK11	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	MLPA
STRC, OTOA, CATSPER2	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	MLPA
STS	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	MLPA

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; Testmaterial)	Untersuchungstechnik
Subtelomerregionen	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	MLPA
TGFBR1-TGFBR2	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	MLPA
TNDM, UPD6, SRS (UPD7), TS, KOS, UPD14 (TNDM);	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	MLPA
TP53-Gen	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	MLPA
TSC1	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	MLPA
TSHR	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	MLPA
USH2A	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	MLPA
VHL	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	MLPA
Waardenburg-Syndrom (PAX3, MITF, SOX10)	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	MLPA
WBS (Williams-Beuren-Syndrom; 7q11.23)	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	MLPA
Connexin 30 (GJB6-Genanalyse)	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	Multiplex-PCR
Azoospermiefaktor	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	Multiplex-PCR, Gelelektrophorese

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; Testmaterial)	Untersuchungstechnik
Fetaler Rhesus-Faktor (RhD-Genotypisierung)	Fruchtwasser, DNA; DNA	Multiplex-PCR, Gelelektrophorese
Präimplantationsdiagnostik (PID) für chromosomale Erkrankungen	DNA aus Trophektodermbiopsien, DNA; DNA	Next Generation Sequencing; Amplikon-basiertes Enrichment, sequencing by synthesis nach whole genome amplification (WGA)
Long-Read Sequencing mittels TWIST Enrichment Custom Panel (GBA, STRC, HBA1, HBA2, PKD1, CORO1A, SMPD4, NEB, HOXD13, CHEK2, SDHA, TUBB2A, TUBB2B, CYP21A2, TNXB, PMS2, SBDS, NCF1, PRSS1, SHOX, IDS, IKBKG, CFTR, PROS1)	EDTA-Blut, DNA; DNA	Third-Generation Sequencing; Sequence capture, sequencing by synthesis; Custom-Panel
Long-Read Sequencing mittels CRISPR-cas9 Target Enrichment (ATXN1, ATXN7, ATXN2, ATXN3, ATXN7, ATXN8, ATXN10, CACNA1A, PPP2R2B, TBP, FXN, FMR1, HTT, RFC1, DMPK, CNBP, C9orf72, AR, PABPN1, TCF4)	EDTA-Blut, DNA; DNA	Third-Generation Sequencing; Sequence capture durch CRISPR-cas9, sequencing by synthesis
AML Subpanel (ASXL1, BCOR, BCORL1, BRAF, CBL, CEBPA, CSF3R, DDX41, DNMT3A, ETV6, EZH2, FLT3, GATA2, IDH1, IDH2, JAK2, KIT, KRAS,NF1, NPM1, NRAS, PHF6, PPM1D, PTPN11, RAD21, RUNX1, SETBP1, SF3B1, SRSF2, STAG2, TET2, TP53, U2AF1, WT1, ZRSR2)	EDTA-Blut, EDTA-Knochenmark, DNA; DNA	Next-generation Sequencing (TWIST Enrichment Technologie, Sequence capture); sequencing by synthesis; customer pipeline
Lymphome/Monoklonale Gammopathie unklarer Signifikanz (MYD88, CXCR4, TP53)	EDTA-Blut, EDTA-Knochenmark, DNA; DNA	Next-generation Sequencing (TWIST Enrichment Technologie, Sequence capture); sequencing by synthesis; customer pipeline
akute lymphatische Leukämien (B-ALL: CREBBP, FLT3, IKZF1, JAK1, JAK2, JAK3, KRAS, NF1, NRAS, PAX5, TP53; T-ALL: DNMT3A, FBXW7, FLT3, KRAS, NF1, NOTCH1, NRAS, PHF6, PTEN, RUNX1)	EDTA-Blut, EDTA-Knochenmark, DNA; DNA	Next-generation Sequencing (TWIST Enrichment Technologie, Sequence capture); sequencing by synthesis; customer pipeline
chronisch lymphatische Leukämien (ATM, BCL2, BIRC3, BTK, MYD88, MOTCH1, PLCG2, SF3B1, TP53, XP01)	EDTA-Blut, EDTA-Knochenmark, DNA; DNA	Next-generation Sequencing (TWIST Enrichment Technologie, Sequence capture); sequencing by synthesis; customer pipeline

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; Testmaterial)	Untersuchungstechnik
Chronisch myelomonozytäre Leukämie (ASXL1, BCOR, BRAF, CALR, CBL, DNMT3A, EZH2, FLT3, IDH1, IDH2, JAK2, HRAS, KIT, KRAS, MPL, NF1, NPM1, NRAS, RUNX1, SETBP1, SF3B1, SRSF2, TET2, U2AF1, ZRSR2)	EDTA-Blut, EDTA-Knochenmark, DNA; DNA	Next-generation Sequencing (TWIST Enrichment Technologie, Sequence capture); sequencing by synthesis; customer pipeline
lymphatische Neoplasien (ABL1, ASXL1, ATM, ATRX, BCL2, BCOR1, BCORL1, BIRC3, BRAF, BTK, CBL, CBLB, CBLC, CD79B, CDKN2A, CEBPA, CREBBP, CXCR4, DDX3X, DDX41, DNMT3A, EP300, ETNK1, ETV6, EZH2, FBXW7, FLT3, FOXO1, GATA1, HRAS, IDH1, IDH2, IKZF1, JAK1, JAK2, JAK3, KDM6A, KIT, KLF2, KMT2A, KRAS, MAP2K1, MYC, MYD88, NOTCH1, NPM1, NRAS, NSD2, PAX5, PDGFRA, PHF6, PLCG2, PRPF8, PTEN, PTPN11, RUNX1, SF3B1, SH2B3, SMC1A, SMC3, SRSF2, STAG2, STAT3, STAT5B, TET2, TP53, U2AF1, WT1, XPO1)	EDTA-Blut, EDTA-Knochenmark, DNA; DNA	Next-generation Sequencing (TWIST Enrichment Technologie, Sequence capture); sequencing by synthesis; customer pipeline
Mastozytose/ Assoziierte hämatologische Neoplasie (ASXL1, BRAF, CBL, KIT, KRAS, NRAS, RUNX1, SRSF2, TET2)	EDTA-Blut, EDTA-Knochenmark, DNA; DNA	Next-generation Sequencing (TWIST Enrichment Technologie, Sequence capture); sequencing by synthesis; customer pipeline
Myeloische/ lymphatische Neoplasien mit Eosinophilie-Subpanel (ASXL1, EZH2, JAK2, KIT, RUNX1, SETBP1, SRSF2, STAT5B)	EDTA-Blut, EDTA-Knochenmark, DNA; DNA	Next-generation Sequencing (TWIST Enrichment Technologie, Sequence capture); sequencing by synthesis; customer pipeline
Plasmazellneoplasien Lymphoplastozytisches Lymphom, Multiples Myelom (LPL/MW: CXCR4, MYD88, TP53; MM: BRAF, KRAS, NRAS, TP53)	EDTA-Blut, EDTA-Knochenmark, DNA; DNA	Next-generation Sequencing (TWIST Enrichment Technologie, Sequence capture); sequencing by synthesis; customer pipeline

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; Testmaterial)	Untersuchungstechnik
reife lymphatische Neoplasien (B-Zell: ATM, BCL2, BRAF, CD79B, CDKN2A, CREBBP, EP300, EZH2, FOXO1, HRAS, KLF2, KRAS, MAP2K1, MYD88, MOTCH1, SF3B1, STAT3, TET2, TP53; T-Zell: ATM, BCOR1, CDKN2A, CXCR4, DDX3X, DNMT3A, EP300, EZH2, HRAS, IDH2, JAK1, JAK3, KIT, KRAS, MYC, NF1, NRAS, PTEN, STAT3, STAT5B, TET2, TP53)	EDTA-Blut, EDTA-Knochenmark, DNA; DNA	Next-generation Sequencing (TWIST Enrichment Technologie, Sequence capture); sequencing by synthesis; customer pipeline
Multiple Myelome (KRAS, NRAS, BRAF, TP53)	EDTA-Blut, EDTA-Knochenmark, DNA; DNA	Next-generation Sequencing (TWIST Enrichment Technologie, Sequence capture); sequencing by synthesis; customer pipeline
Myelodysplastisches Syndrom (ABL1, ASXL1, BCOR, BCORL1, BRCC3, BTK, CBL, CREBBP, DNMT3A, ETNK1, EZH2, HRAS, IDH1, IDH2, JAK1, MYC, NRAS, NSD2, PPM1D, RUNX1, SF3B1, SH2B3, SMC1A, SMC3, SRSF2, STAG2, STAT3, TET2, TP53, U2AF1, ZRSR2)	EDTA-Blut, EDTA-Knochenmark, DNA; DNA	Next-generation Sequencing (TWIST Enrichment Technologie, Sequence capture); sequencing by synthesis; customer pipeline
Myeloproliferative Neoplasien (JAK2, CALR, MPL)	EDTA-Blut, EDTA-Knochenmark, DNA; DNA	Next-generation Sequencing (TWIST Enrichment Technologie, Sequence capture); sequencing by synthesis; customer pipeline
BP0203 - HBOC/Brustkrebs; SNV- und CNV-Analyse	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	Next-generation Sequencing (TWIST Enrichment Technologie, Sequence capture); sequencing by synthesis; customer pipeline
AP0150 - Adipositas; SNV- und CNV-Analyse	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	Next-generation Sequencing (TWIST Enrichment Technologie, Sequence capture); sequencing by synthesis; customer pipeline
DP0010 - Diabetes mellitus MODY; SNV- und CNV-Analyse	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	Next-generation Sequencing (TWIST Enrichment Technologie, Sequence capture); sequencing by synthesis; customer pipeline
HP0391 - Hypercholesterinämie; SNV- und CNV-Analyse	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	Next-generation Sequencing (TWIST Enrichment Technologie, Sequence capture); sequencing by synthesis; customer pipeline

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; Testmaterial)	Untersuchungstechnik
KP1010 - Kallmann; SNV- und CNV-Analyse	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	Next-generation Sequencing (TWIST Enrichment Technologie, Sequence capture); sequencing by synthesis; customer pipeline
NP5110 - Noonan-Syndrom; SNV- und CNV-Analyse	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	Next-generation Sequencing (TWIST Enrichment Technologie, Sequence capture); sequencing by synthesis; customer pipeline
KP5350 Kolonkarzinom; SNV- und CNV-Analyse	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	Next-generation Sequencing (TWIST Enrichment Technologie, Sequence capture); sequencing by synthesis; customer pipeline
BP0203 - HBOC/Brustkrebs; SNV- und CNV-Analyse	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	Next-generation Sequencing (TWIST Enrichment Technologie, Sequence capture); sequencing by synthesis; customer pipeline
AP0150 - Adipositas; SNV- und CNV-Analyse	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	Next-generation Sequencing (TWIST Enrichment Technologie, Sequence capture); sequencing by synthesis; customer pipeline
DP0010 - Diabetes mellitus MODY; SNV- und CNV-Analyse (Core-/Core candidate und Erweitertes Panel)*	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	Next-generation Sequencing (TWIST Enrichment Technologie, Sequence capture); sequencing by synthesis; customer pipeline
OP0100 - Osteogenesis imperfecta; SNV- und CNV-Analyse	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	Next-generation Sequencing (TWIST Enrichment Technologie, Sequence capture); sequencing by synthesis; customer pipeline
KP1010 - Kallmann; SNV- und CNV-Analyse	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	Next-generation Sequencing (TWIST Enrichment Technologie, Sequence capture); sequencing by synthesis; customer pipeline
NP5110 - Noonan-Syndrom; SNV- und CNV-Analyse	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	Next-generation Sequencing (TWIST Enrichment Technologie, Sequence capture); sequencing by synthesis; customer pipeline

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; Testmaterial)	Untersuchungstechnik
OP5564 - Osteoporose, monogen; SNV- und CNV-Analyse	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	Next-generation Sequencing (TWIST Enrichment Technologie, Sequence capture); sequencing by synthesis; customer pipeline
KP5350 Kolonkarzinom; SNV- und CNV-Analyse	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	Next-generation Sequencing (TWIST Enrichment Technologie, Sequence capture); sequencing by synthesis; customer pipeline
SP9753 - Sphärozytose; SNV- und CNV-Analyse	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	Next-generation Sequencing (TWIST Enrichment Technologie, Sequence capture); sequencing by synthesis; customer pipeline
WES (Whole-Exome-Sequencing)	EDTA-Blut, DNA; DNA	Next-generation Sequencing (TWIST Enrichment Technologie, Sequence capture); sequencing by synthesis; customer pipeline
C9orf72	EDTA-Blut, DNA aus Blut, DNA; DNA	PCR, Fragmentlängenbestimmung, Kapillarelektrophorese
Chorea Huntington (HTT-Gen)	EDTA-Blut, DNA aus Blut, DNA; DNA	PCR, Fragmentlängenbestimmung, Kapillarelektrophorese
DMPK/DM1	EDTA-Blut, DNA aus Blut, DNA; DNA	PCR, Fragmentlängenbestimmung, Kapillarelektrophorese
Fragiles X-Syndrom (FMR1-Gen)	EDTA-Blut, DNA aus Blut, DNA; DNA	PCR, Fragmentlängenbestimmung, Kapillarelektrophorese
FXN (Friedreich-Ataxie)	EDTA-Blut, DNA aus Blut, DNA; DNA	PCR, Fragmentlängenbestimmung, Kapillarelektrophorese

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; Testmaterial)	Untersuchungstechnik
MSI	FFPE-Gewebeproben[a], DNA; DNA	PCR, Fragmentlängenbestimmung, Kapillarelektrophorese
SCA 17	EDTA-Blut, DNA; DNA	PCR, Fragmentlängenbestimmung, Kapillarelektrophorese
Spinocerebelläre Ataxien Erweiterungsdiagnostik ATXN2, ATXN7	EDTA-Blut, DNA; DNA	PCR, Fragmentlängenbestimmung, Kapillarelektrophorese
Spinocerebelläre Ataxien Typ1-8 ATXN1-8	EDTA-Blut, DNA; DNA	PCR, Fragmentlängenbestimmung, Kapillarelektrophorese
MTHFR-Genotyp (c.677C>T; rs1801133)	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	PCR, RFLP, Gelelektrophorese
Spinocerebelläre Ataxien Erweiterungsdiagnostik ATXN1 Ausschluss von CAT-Unterbrechungen	EDTA-Blut, DNA; DNA	PCR, RFLP, Gelelektrophorese
Androgenrezeptor (AR-Gen)	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
ApoB-Genotyp (rs144467873; rs5742904; rs12713559)	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
ApoE-Genotyp (rs429358; rs7412)	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
BRAF-Genanalyse	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
BRCA	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
CDH1-Genanalyse	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; Testmaterial)	Untersuchungstechnik
CDKN1C	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
CFTR-Genanalyse	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
CHEK2	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
COL1A1-Genanalyse	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
COL1A2-Genanalyse	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
CYP17A1-Genanalyse	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
CYP21A2-Genanalyse	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
DHCR7H	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
FGD1-Genanalyse	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
GJB2-Genanalyse (Connexin 26 Exon 2)	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
GNRH1-Genanalyse	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; Testmaterial)	Untersuchungstechnik
HBB-Genanalyse	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
HFE-Genuntersuchung	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
HNPCC (MLH1-Genanalyse/ MSH2-Genanalyse)	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
HSD3B2-Genanalyse	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Kallmann 6 (FGF8-Genanalyse)	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
KSR2	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
LHCGR-Genanalyse	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
MEFV-Genanalyse	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Meulengracht- (Gilbert)-Syndrom UGT1A1-Gen, TA-Repeat im Promotorbereich	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
MODY1 (HNF4A-Genanalyse))	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
MODY2 (GCK-Genanalyse)	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; Testmaterial)	Untersuchungstechnik
MODY3 (HNF1A-Genanalyse)	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
MODY5 (HNF1B-Genanalyse)	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
NF1-Genanalyse	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
PCSK9-Genanalyse	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Plasminogen-Aktivator-Inhibitor; Promotorregion, PAI1G-Genotyp 4G/5G-Polymorphismus	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
PMS2-Genanalyse	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
PNPLA3	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Protein S-Genanalyse	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
PRSS1-Genanalyse (Exon 2, 3)	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
PTEN	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
RABL3	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; Testmaterial)	Untersuchungstechnik
RET-Genanalyse	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
RMRP	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
RNU4ATAC	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
SBDS	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
SDHA	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
SHOX-Genanalyse	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
SLC26A4-Genanalyse	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
SLC2A1	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
SLCO1B1-Genotyp (c.521 T/C; rs4149056)	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
SPINK1-Genanalyse (Exon3)	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
SRD5A2-Genanalyse	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; Testmaterial)	Untersuchungstechnik
STAT5B-Genanalyse	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
STRC	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
TEX11	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
THRB-Genanalyse	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
TNXB	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
TP53-Gen	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
UGT1A1-Genotyp vor Irinotecan-Therapie *6 und *28	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
VHL-Genanalyse	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
VKORC1-Genotyp (rs9934438; rs9923231)	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
BCR-ABL Fusionstranskripte qualitativ	EDTA-Blut, EDTA-Knochenmark, RNA; RNA	Qualtitative Real-Time-PCR
fetaler Rhesus-Faktor (RhD-NIPT) durch Untersuchung der zellfreien, fetalen DNA aus mütterlichem Blut	EDTA-Blut; cffDNA	Qualtitative Real-Time-PCR
BCR-ABL minor	EDTA-Blut, EDTA-Knochenmark, RNA; RNA	Qualtitative Real-Time-PCR

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; Testmaterial)	Untersuchungstechnik
BCR-ABL Fusionstranskripte (p210; E14-A2/E13-A2) quantitativ	EDTA-Blut, EDTA-Knochenmark, RNA; RNA	Quantitative Real-Time-PCR
CYP2D6-Gen (*5-Deletion und Duplikationen)	EDTA-Blut, DNA; DNA	real-Time-PCR
JAK2 V617F-Mutation	EDTA-Blut, EDTA-Knochenmark, DNA; DNA	real-Time-PCR
BRAF -Gen (Codon 600: V600A (c.1799T>C), V600D (c.1799_1800TG>AT), V600E (c.1799T>A), V600E (c.1799_1800TG>AA), V600G (c.1799T>G), V600K (c.1798_1799GT>AA), V600M (c.1798G>A), V600R (c.1798_1799GT>AG) und Codon 601: K601E (c.1801A>G))	FNAB, FFPE-Gewebeproben[a], ctDNA aus Plasma, DNA; DNA	reverse Hybridisierung
CYP2D6-Gen (SNP); (-1584 C>G, 31 G>A, 100 C>T, 124 G>A, 137_138 insT, 883 G>C, 1023 C>T, 1707 delT, 1758 G>T, 1758 G>A, 1846 G>A, 1863_1864 ins(10nt) x1 or x2, 2549 delA, 2615_2617 delAAG, 2850 C>T, 2935 A>C, 2988 G>A, 3183 G>A, 4180 G>C)	EDTA-Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	reverse Hybridisierung
DPD-Genotyp (c.1236G>A (E412E); c.1679T>G (I560S); c.1905+1G>A (IVS14+1G>A); c.2846A>T (D949V))	EDTA-Blut, DNA aus Blut, DNA; DNA	reverse Hybridisierung

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; Testmaterial)	Untersuchungstechnik
EGFR-Gen (Aktivierende Mutationen in Exon 18: c.2156G>C; p.Gly719Ala, c.2155G>T; p.Gly719Cys, c.2155G>A; p.Gly719Ser Aktivierende Deletionsmutationen in Exon 19: c.2239_2247del p.Lys745_Glu749del, c.2235_2249del; p.Glu746_Ala750del, c .2235_2248delinsAATTC; p.Glu746_Ala750delinsIlePro, c.2236_2250del; p.Glu746_Ala750del, c.2235_2251delinsAATTC; p.Glu746_Thr751delinsIlePro, c.2236_2253del; p.Glu746_Thr751del, c .2237_2251del; p.Glu746_Thr751delinsAla, c.2237_2252delinsT; p.Glu746_Thr751delinsVal, c .2237_2253delinsTTGCT; p.Glu746_Thr751delinsValAla, c.2235_2255delinsAAT	FFPE-Gewebeproben[a], ctDNA aus Plasma, DNA; DNA	reverse Hybridisierung
; p.Glu746_Ser752delinsIle, c.2237_2254del; p.Glu476_Ser752delinsAla, c.2237_2255delinsT; p.Glu476_Ser752delinsVal, c.2238_2255del; p.Glu746_Ser752delinsAsp, c .2237_2257delinsTCT; p.Glu746_Pro753delinsValSer, c.2239_2247del; p.Leu747_Glu749del, c .2238_2248delinsGC; p.Leu747_Ala750delinsPro, c.2239_2248delinsC; p.Leu747_Ala750delinsPro, c .2239_2251delinsC	FFPE-Gewebeproben[a], ctDNA aus Plasma, DNA; DNA	reverse Hybridisierung

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; Testmaterial)	Untersuchungstechnik
p.Leu747_Thr751delinsPro, c.2240_2251del; p.Leu7474_Thr751delinsSer, c.2240_2254del; p.Leu747_Thr751del, c.2239_2256del; p.Leu747_Ser752del, c .2239_2256delinsCAA; p.Leu747_Ser752delinsGln, c.2239_2258delinsCA; p.Leu747_Pro753delinsGln, c.2240_2257del; p.Leu747_Pro753delinsSer Resistenzmutation in Exon 20: c.2369C>T; p.Thr790Met Aktivierende Mutationen in Exon 21: c .2573T>G; p.Leu858Arg, c .2582T>A; p.Leu861Arg)	FFPE-Gewebeproben[a], ctDNA aus Plasma, DNA; DNA	reverse Hybridisierung
KRAS-Gen (Codon 12: G12A (c.35G>C), G12R (c.34G>C), G12D (c.35G>A), G12C (c.34G>T), G12I (c.34_35delGGinsAT), G12L (c.34_35delGGinsCT), G12S (c.34G>A), G12V (c.35G>T); Codon 13: G13A (c.38G>C), G13R (c.37G>C), G13D (c.38G>A), G13C (c.37G>T), G13S (c.37G>A), G13V (c.38G>T); Codon 59: A59E (c.176C>A), A59G (c.176C>G), A59T (c.175G>A); Codon 60: G60V (c.179G>T); Codon 61: Q61R (c.182A>G), Q61H (c.183A>C), Q61H (c.183A>T), Q61L (c.182A>T), Q61K (c.181C>A); Codon 117: K117N (c.351A>C), K117N (c.351A>T), K117E (c.349A>G); Codon 146: A146P (c.436G>C), A146T (c.436G>A), A146V (c.437C>T))	FNAB, FFPE-Gewebeproben[a], ctDNA aus Plasma, DNA; DNA	reverse Hybridisierung

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; Testmaterial)	Untersuchungstechnik
NRAS-Gen (Codon 12: G12A (c.35G>C), G12R (c.34G>C), G12D (c.35G>A), G12C (c.34G>T), G12S (c.34G>A), G12V (c.35G>T); Codon 13: G13R (c.37G>C), G13D (c.38G>A), G13C (c.37G>T), G13V (c.38G>T); Codon 59: A59D (c.176C>A), A59T (c.175G>A); Codon 60: G60R (c.178G>C), G60E (c.179G>A); Codon 61: Q61R (c.182A>G), Q61E (c.181C>G), Q61H (c.183A>C), Q61H (c.183A>T), Q61L (c.182A>T), Q61L (c.181C>A), Q61P (c.182A>C); Codon 146: A146T (c.436G>A))	FNAB, FFPE-Gewebeproben[a], ctDNA aus Plasma, DNA; DNA	reverse Hybridisierung
TMPT-Genotyp (rs1800460; rs1142345; rs1800462)	EDTA-Blut, DNA aus Blut, DNA; DNA	reverse Hybridisierung
NIPT-Screening Test für den Nachweis fetaler Aneuploidien	Vollblutproben; cfDNA	Next-generation Sequencing, (VeriSeq NIPT Solution-Test von Illumina), sequencing by synthesis; NIPT-fetalis
Liquid Biopsy (Customized Twist ctDNA Enrichment Panel)	Vollblutproben; ctDNA	Next-generation Sequencing (TWIST Enrichment Technologie, Sequence capture); sequencing by synthesis; Custom-ctDNA-Panel

[a]Die Proben werden vom Labor ohne vorherige histologische Beurteilung bearbeitet und analysiert.

Untersuchungsgebiet: Transfusionsmedizin

Agglutinationsteste[Flex B]

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Antikörpersuchtest	EDTA-, Heparin-Blut	Hämagglutination
AB0-Blutgruppen	EDTA-, Heparin-Blut	Hämagglutination
Rhesus-Faktor	EDTA-, Heparin-Blut	Hämagglutination
Rh-Untergruppen	EDTA-, Heparin-Blut	Hämagglutination
Kell-System	EDTA-, Heparin-Blut	Hämagglutination
Rhesusformel	EDTA-, Heparin-Blut	Hämagglutination