

Genetische Diagnostik



**Untersuchungsgebiet: Humangenetik**

**Untersuchungsart:**

**Chromosomenanalyse\*\***

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version	Gerät	CE-Verfahren	in Haus-Verfahren
Angeborener Chromosomensatz	embryonales Abortmaterial, Haut, Achillessehne, extraembryonales Abortmaterial, Fruchtwasserzellen, Chorionzottergewebe, Lymphozyten	Chromosomenbänderungsanalyse (GTG, Giemsa-Färbung)	VA Postnatale Chromosomenanalyse GD/ V05; VA Pränatale Chromosomenanalyse GD/ V05, AA-KGE-Z-1 Amnionzellkultur/V06, AA-KGE-Z-3 Chorionzotten-Langzeitkultur/V07, AA-KGE-Z-4-Fibroblastenzellkultur/V06; AA-KGE-Z-7 Präparation adhärenter Zellkulturen/V07, AA-KGE-Z-13 GTG Bänderung/V07, AA-KGE-Z-11 Direktpräparation von Chorionzotten/V05	CB-150-CO2-Brutschrank, BBD-6220 Brutschrank, HERACELL CO2-Inkubator, UNIVERSAL-16-1600, 5804-Zentrifuge, Lichtmikroskop Axioskop 50		x
Numerische Veränderungen der Chromosomen 13, 18, 21, X und Y	fixierte Amnionzellkerne	Interphase-Untersuchungen durch FISH	VA Molekulare Zytogenetik/FISH GD V05; AA-KGE-Z-10 Direktpräparation von Fruchtwasserzellen/V05; AA-KGE-F-2 Pränataler Schnelltest/V09	Wärmeschrank (Fa. Memmert), Minizentrifuge (Typ Galaxy Mini), Wasserbad, Wärmeplatte (Typ Medax), Wärmeplatte (Meditate), Fluoreszenz-Mikroskop BX 61 (Fa. Olympus)	x	
Identifizierung kleinster chromosomaler /numerischer Veränderungen (Kopienzahlvarianten) und strukturell veränderter Chromosomen	Chromosomenpräparate	gezielte Analyse spezifischer Loci durch Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierungen (FISH)	VA Molekulare Zytogenetik/FISH GD/ V05; AA-KGE-F-1 Mikrodeletions Syndrome/V09;	Wärmeplatte (Medax), Wärmeplatte (Meditate), Vortexer, Zentrifuge, Wasserbad, Wärmeschrank (Fa. Memmert), Phasenkontrastmikroskop (Typ LEICA DME), Fluoreszenzmikroskop (Typ Olympus BX61),	x	

Genetische Diagnostik



**Untersuchungsart:**  
**Molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)\*\***

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät	CE-Verfahren	in Haus-Verfahren
Hereditärer Brust- und Eierstockkrebs (ATM, BRCA1, BRCA2, CDH1, CHEK2, PALB2, RADS1C, RADS1D, TP53, BRIP1)	EDTA-Blut, DNA aus EDTA-Blut	Sequence Capture (TWIST Custom Cancer Panel), Sequencing-by-Synthesis (Illumina MiSeq, NextSeq500)	VA Next Generation Sequencing GD GD/V06;AA-KGE_FBREK-M-34-Durchführung_TWIST Custom Cancer Panel/V01,FB-KGE_FBREK-M-35_Checkliste_TWIST/V02,AA-KGE-M-28-Konzentrationsbestimmung mit Qubit*2.0 Fluorometer/ V01,AA-KGE-M-32-Konzentrationsbestimmung mit Qubit*4.0 Fluorometer/V02, AA-KGE_FBREK-M-29-Durchführung eines NextSeq Laufes/V02, AA-KGE_FBREK-M-33-Identitätsfeststellung-NimaGen EasySeq/V02, FB-KGE_FBREK-M-33-Checkliste - NimaGen EasySeq-Panel/V02, AA-KGE_FBREK-M-31-Identitätsfeststellung-rhAmpSeq Sample ID Panel/V02, FB-KGE_FBREK-M-31-Checkliste_rhAmp/V03, FB_KGE_FBREK-M-31-Index_rhAmp/V02, AA-KGE-M-30-Durchführung eines FragmentAnalyzerLaufes /V02, AA-KGE-M-26-Auswertung-von-fastq-Daten-mit-CLC/V04	Qubit, Thermocycler, Fragmentanalyzer Illumina NextSeq System		x
HNPCC (Lynch-syndrom)(MLH1, MSH2, MSH6, APC, PSM2, MUTYH, CDH1)	EDTA-Blut, DNA aus EDTA-Blut	Sequence Capture (TWIST Custom Cancer Panel), Sequencing-by-Synthesis (Illumina MiSeq, NextSeq500)	VA Next Generation Sequencing GD GD/V06;AA-KGE_FBREK-M-34-Durchführung_TWIST Custom Cancer Panel/V01,FB-KGE_FBREK-M-35_Checkliste_TWIST/V02,AA-KGE-M-28-Konzentrationsbestimmung mit Qubit*2.0 Fluorometer/ V01,AA-KGE-M-32-Konzentrationsbestimmung mit Qubit*4.0 Fluorometer/V02, AA-KGE_FBREK-M-29-Durchführung eines NextSeq Laufes/V02, AA-KGE_FBREK-M-33-Identitätsfeststellung-NimaGen EasySeq/V02, FB-KGE_FBREK-M-33-Checkliste - NimaGen EasySeq-Panel/V02, AA-KGE_FBREK-M-31-Identitätsfeststellung-rhAmpSeq Sample ID Panel/V02, FB-KGE_FBREK-M-31-Checkliste_rhAmp/V03, FB_KGE_FBREK-M-31-Index_rhAmp/V02, AA-KGE-M-30-Durchführung eines FragmentAnalyzerLaufes /V02, AA-KGE-M-26-Auswertung-von-fastq-Daten-mit-CLC/V04	Qubit, Thermocycler, Fragmentanalyzer Illumina NextSeq System		x
Baraitser-Winter-Syndrom, Frys-Aftimos-Syndrom (OMIM: 243310); autosomal dominante Taubheit (OMIM: 604717) (ACTB)	EDTA-Blut, DNA aus EDTA-Blut	PCR, Sequencing-by-Synthesis (Illumina MiSeq, NextSeq500/550)	VA PCR GD/V05; AA-KGE-M-31 LongRange PCR/V03; AA-KGE-M-3 Agarosegel Elektrophorese/V06; AA-KGE-M-29 IlluminaDNAPrep/V02, FB-KGE-M-29 IlluminaDNAPrep-Probenanzahl/V03, AA-KGE-M-33 ACTB_ACTG1 Diagnostik/V02,AA-KGE_FBREK-M-29-Durchführung eines NextSeq Laufes/V02	Thermocycler, Illumina NextSeq System		x
Baraitser-Winter-Syndrom , Frys-Aftimos-Syndrom (OMIM: 614583); autosomal dominante Taubheit (OMIM: 604717) (ACTG1)	EDTA-Blut, DNA aus EDTA-Blut	PCR, Sequencing-by-Synthesis (Illumina MiSeq, NextSeq500/550)	VA PCR GD/V05; AA-KGE-M-31 LongRange PCR/V03; AA-KGE-M-3 Agarosegel Elektrophorese/V06; AA-KGE-M-29 IlluminaDNAPrep/V02, FB-KGE-M-29 IlluminaDNAPrep-Probenanzahl/V03, AA-KGE-M-33 ACTB_ACTG1 Diagnostik/V02,AA-KGE_FBREK-M-29-Durchführung eines NextSeq Laufes/V02	Thermocycler, Illumina NextSeq System		x
HNPCC (Lynch-syndrom, OMIM: 120435) (MLH1)	EDTA-Blut, DNA aus EDTA-Blut	PCR, Sequencing-by-Synthesis (Illumina MiSeq, NextSeq500/550)	VA PCR GD/V05; AA-KGE-M-31 LongRange PCR/V03; AA-KGE-M-3 Agarosegel Elektrophorese/V06; AA-KGE-M-29 IlluminaDNAPrep/V02, FB-KGE-M-29 IlluminaDNAPrep-Probenanzahl/V02, AA-KGE_GYN-M-29-Durchführung eines NextSeq Laufes/V02	Thermocycler, Illumina NextSeq System		x
HNPCC (Lynch-syndrom, OMIM: 120435) (MSH2)	EDTA-Blut, DNA aus EDTA-Blut	PCR, Sequencing-by-Synthesis (Illumina MiSeq, NextSeq500/550)	VA PCR GD/V05; AA-KGE-M-31 LongRange PCR/V03; AA-KGE-M-3 Agarosegel Elektrophorese/V06; AA-KGE-M-29 IlluminaDNAPrep/V02, FB-KGE-M-29 IlluminaDNAPrep-Probenanzahl/V02, AA-KGE_GYN-M-29-Durchführung eines NextSeq Laufes/V02	Thermocycler, Illumina NextSeq System		x
HNPCC (Lynch-syndrom, OMIM: 614350) (MSH6)	EDTA-Blut, DNA aus EDTA-Blut	PCR, Sequencing-by-Synthesis (Illumina MiSeq, NextSeq500/550)	VA PCR GD/V05; AA-KGE-M-31 LongRange PCR/V03; AA-KGE-M-3 Agarosegel Elektrophorese/V06; AA-KGE-M-29 IlluminaDNAPrep/V02, FB-KGE-M-29 IlluminaDNAPrep-Probenanzahl/V02, AA-KGE_GYN-M-29-Durchführung eines NextSeq Laufes/V02	Thermocycler, Illumina NextSeq System		x
HNPCC (Lynch-Syndrom, OMIM: 614337) (PMS2)	EDTA-Blut, DNA aus EDTA-Blut	PCR, Sequencing-by-Synthesis (Illumina MiSeq, NextSeq500/550)	VA PCR GD/V05; AA-KGE-M-31 LongRange PCR/V03; AA-KGE-M-3 Agarosegel Elektrophorese/V06; AA-KGE-M-29 IlluminaDNAPrep/V02, FB-KGE-M-29 IlluminaDNAPrep-Probenanzahl/V02, AA-KGE_GYN-M-29-Durchführung eines NextSeq Laufes/V02	Veriti Thermal Cycler + Sequenzer 3130XL, Applied Biosystems, Qubit, Illumina MiSeq -System		x
Adenomatöse Polyposis coli (FAP, OMIM: 175100)(APC)	EDTA-Blut, DNA aus EDTA-Blut	PCR, Sequencing-by-Synthesis (Illumina MiSeq, NextSeq500/550)	VA PCR GD/V05; AA-KGE-M-31 LongRange PCR/V03; AA-KGE-M-3 Agarosegel Elektrophorese/V06; AA-KGE-M-29 IlluminaDNAPrep/V02, FB-KGE-M-29 IlluminaDNAPrep-Probenanzahl/V02, AA-KGE_GYN-M-29-Durchführung eines NextSeq Laufes/V02	Thermocycler, Illumina NextSeq System		x
MUTYH-assoziierte Polyposis (MAP, OMIM: 608456) (MUTYH)	EDTA-Blut, DNA aus EDTA-Blut	PCR, Sequencing-by-Synthesis (Illumina MiSeq, NextSeq500/550)	VA PCR GD/V05; AA-KGE-M-31 LongRange PCR/V03; AA-KGE-M-3 Agarosegel Elektrophorese/V06; AA-KGE-M-29 IlluminaDNAPrep/V02, FB-KGE-M-29 IlluminaDNAPrep-Probenanzahl/V02, AA-KGE_GYN-M-29-Durchführung eines NextSeq Laufes/V02	Thermocycler, Illumina NextSeq System		x
Familiäres Magenkarzinom (OMIM: 137215) (CDH1)	EDTA-Blut, DNA aus EDTA-Blut	PCR, Sequencing-by-Synthesis (Illumina MiSeq, NextSeq500/550)	VA PCR GD/V05; AA-KGE-M-31 LongRange PCR/V03; AA-KGE-M-3 Agarosegel Elektrophorese/V06; AA-KGE-M-29 IlluminaDNAPrep/V02, FB-KGE-M-29 IlluminaDNAPrep-Probenanzahl/V02, AA-KGE_GYN-M-29-Durchführung eines NextSeq Laufes/V02	Thermocycler, Illumina NextSeq System		x

Genetische Diagnostik



Aicardi-Goutières Syndrom (OMIM: 615010) (ADAR)	EDTA-Blut, DNA aus EDTA-Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung	VA PCR GD/V05; VA Sanger Sequenzierung GD/V05; AA-KIK-28/V06	Zentrifuge, Thermomixer, Nanodrop One, Videodokumentation Intas, Thermocycler T-Advanced, Thermocycler PeqStar 96 T-Advanced, Sequenzer 3130XL, Applied Biosystems		X
Aicardi-Goutières Syndrom (OMIM: 610329) (RNASEH2A)	EDTA-Blut, DNA aus EDTA-Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung	VA PCR GD/V05; VA Sanger Sequenzierung GD/V05; AA-KIK-07/V08	Zentrifuge, Thermomixer, Nanodrop One, Videodokumentation Intas, Thermocycler T-Advanced, Thermocycler PeqStar 96 T-Advanced, Sequenzer 3130XL, Applied Biosystems		X
Aicardi-Goutières Syndrom (OMIM: 610329) (RNASEH2B)	EDTA-Blut, DNA aus EDTA-Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung	VA PCR GD/V05; VA Sanger Sequenzierung GD/V05; AA-KIK-10/V08	Zentrifuge, Thermomixer, Nanodrop One, Videodokumentation Intas, Thermocycler T-Advanced, Thermocycler PeqStar 96 T-Advanced, Sequenzer 3130XL, Applied Biosystems		X
Aicardi-Goutières Syndrom (OMIM: 610329) (RNASEH2C)	EDTA-Blut, DNA aus EDTA-Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung	VA PCR GD/V05; VA Sanger Sequenzierung GD/V05; AA-KIK-09/V07	Zentrifuge, Thermomixer, Nanodrop One, Videodokumentation Intas, Thermocycler T-Advanced, Thermocycler PeqStar 96 T-Advanced, Sequenzer 3130XL, Applied Biosystems		X
Aicardi-Goutières Syndrom (OMIM: 1.225750), Chilblain Lupus (OMIM: 610448) (TREX1)	EDTA-Blut, DNA aus EDTA-Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung	VA PCR GD/V05; VA Sanger Sequenzierung GD/V05; AA-KIK-08/V08	Zentrifuge, Thermomixer, Nanodrop One, Videodokumentation Intas, Thermocycler T-Advanced, Thermocycler PeqStar 96 T-Advanced, Sequenzer 3130XL, Applied Biosystems		X
Aicardi-Goutières Syndrom (OMIM: 610329) (SAMHD1)	EDTA-Blut, DNA aus EDTA-Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung	VA PCR GD/V05; VA Sanger Sequenzierung GD/V05; AA-KIK-11/V09	Zentrifuge, Thermomixer, Nanodrop One, Videodokumentation Intas, Thermocycler T-Advanced, Thermocycler PeqStar 96 T-Advanced, Sequenzer 3130XL, Applied Biosystems		X
Cystic Fibrosis (CF, OMIM: 219700) (CFTR)	EDTA-Blut, DNA aus EDTA-Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung	VA PCR GD/V05; VA Sanger Sequenzierung GD/V05; AA-KIK-23/V08	Thermocycler T-Advanced, Thermocycler PeqStar 96 T-Advanced, Sequenzer 3130XL, Applied Biosystems		X
Cystic Fibrosis (CF, OMIM 219700) (CFTR)	EDTA-Blut, DNA aus EDTA-Blut	ASO (allelspezifische Oligonukleotid Hybridisierung)	VA PCR GD/V05; AA-KIK-43/V01; AA-KIK-44/V01; AA-KIK-45/V01	Wasserbad, Thermocycler T-Advanced, Taumelschüttler	x	
ICE-fever (CASP1)	EDTA-Blut, DNA aus EDTA-Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung	VA PCR GD/V05; VA Sanger Sequenzierung GD/V05; AA-KIK-19/V09	Zentrifuge, Thermomixer, Nanodrop One, Videodokumentation Intas, Thermocycler T-Advanced, Thermocycler PeqStar 96 T-Advanced, Sequenzer 3130XL, Applied Biosystems		X
Septische Granulomatose (chronic granulomatous disease, CGD, OMIM: 300481, 608512) (CYBB)	EDTA-Blut, DNA aus EDTA-Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung	VA PCR GD/V05; VA Sanger Sequenzierung GD/V05; AA-KIK-18/V08	Zentrifuge, Thermomixer, Nanodrop One, Videodokumentation Intas, Thermocycler T-Advanced, Thermocycler PeqStar 96 T-Advanced, Sequenzer 3130XL, Applied Biosystems		X
Septische Granulomatose (chronic granulomatous disease, CGD, OMIM: 300481, 608512) (NCF1)	EDTA-Blut, DNA aus EDTA-Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung	VA PCR GD/V05; VA Sanger Sequenzierung GD/V05; AA-KIK-18/V08	Zentrifuge, Thermomixer, Nanodrop One, Videodokumentation Intas, Thermocycler T-Advanced, Thermocycler PeqStar 96 T-Advanced, Sequenzer 3130XL, Applied Biosystems		X
Cryopyrin associated periodic fever syndrome (CAPS, OMIM: 606416) (NLRP3)	EDTA-Blut, DNA aus EDTA-Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung	VA PCR GD/V05; VA Sanger Sequenzierung GD/V05; AA-KIK-13/V08	Zentrifuge, Thermomixer, Nanodrop One, Videodokumentation Intas, Thermocycler T-Advanced, Thermocycler PeqStar 96 T-Advanced, Sequenzer 3130XL, Applied Biosystems		X
Tumor necrosis factor alpha receptor associated periodic fever syndrome (TRAPS, OMIM: 191190) (TNFRSF1A)	EDTA-Blut, DNA aus EDTA-Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung	VA PCR GD/V05; VA Sanger Sequenzierung GD/V05; AA-KIK-12/V08	Zentrifuge, Thermomixer, Nanodrop One, Videodokumentation Intas, Thermocycler T-Advanced, Thermocycler PeqStar 96 T-Advanced, Sequenzer 3130XL, Applied Biosystems		X
Triple-A-syndrom (OMIM: 231550) (AAAS)	EDTA-Blut, DNA aus EDTA-Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung	VA PCR GD/V05; VA Sanger Sequenzierung GD/V05; AA-KIK-17/V08	Zentrifuge, Thermomixer, Nanodrop One, Videodokumentation Intas, Thermocycler T-Advanced, Thermocycler PeqStar 96 T-Advanced, Sequenzer 3130XL, Applied Biosystems		X
Alakrimie-Achalasie-Mentale Retardierung (AAMR)-Syndrom (OMIM: 615510), Triple-A-Syndroms (OMIM: 231550) (GMPPA)	EDTA-Blut, DNA aus EDTA-Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung	VA PCR GD/V05; VA Sanger Sequenzierung GD/V05; AA-KIK-17/V06	Zentrifuge, Thermomixer, Nanodrop One, Videodokumentation Intas, Thermocycler T-Advanced, Thermocycler PeqStar 96 T-Advanced, Sequenzer 3130XL, Applied Biosystems		X
Aicardi-Goutières Syndrom (OMIM: 615846), Singleton-Merten Syndrom (OMIM: 182250) (IFIH1)	EDTA-Blut, DNA aus EDTA-Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung	VA PCR GD/V05; VA Sanger Sequenzierung GD/V05; AA-KIK-31/V03	Zentrifuge, Thermomixer, Nanodrop One, Videodokumentation Intas, Thermocycler T-Advanced, Thermocycler PeqStar 96 T-Advanced, Sequenzer 3130XL, Applied Biosystems		X
STING-assoziierte Vasculopathie (SAVI); OMIM: 615934), Chilblain Lupus (OMIM: 610448) (TMEM173)	EDTA-Blut, DNA aus EDTA-Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung	VA PCR GD/V05; VA Sanger Sequenzierung GD/V05; AA-KIK-32/V03	Zentrifuge, Thermomixer, Nanodrop One, Videodokumentation Intas, Thermocycler T-Advanced, Thermocycler PeqStar 96 T-Advanced, Sequenzer 3130XL, Applied Biosystems		X

Genetische Diagnostik



Spondyloenchondrodysplasia mit Immunsregulation (OMIM: 607944) (ACPS)	EDTA-Blut, DNA aus EDTA-Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung	VA PCR GD/V05; VA Sanger Sequenzierung GD/V05; AA-KIK-35/V03	Zentrifuge, Thermomixer, Nanodrop One, Videodokumentation Intas, Thermocycler T-Advanced, Thermocycler PqStar 96 T-Advanced, Sequenzer 3130XL, Applied Biosystems		X
Polyarteritis nodosa (OMIM: 615688), Sneddon Syndrom (OMIM: 182410) (CECR1)	EDTA-Blut, DNA aus EDTA-Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung	VA PCR GD/V05; VA Sanger Sequenzierung GD/V05; AA-KIK-36/V03	Zentrifuge, Thermomixer, Nanodrop One, Videodokumentation Intas, Thermocycler T-Advanced, Thermocycler PqStar 96 T-Advanced, Sequenzer 3130XL, Applied Biosystems		X
Psoriasis pustulosa (OMIM: 614204) (IL36RN)	EDTA-Blut, DNA aus EDTA-Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung	VA PCR GD/V05; VA Sanger Sequenzierung GD/V05; AA-KIK-37/V03	Zentrifuge, Thermomixer, Nanodrop One, Videodokumentation Intas, Thermocycler PqStar 96 T-Advanced, Sequenzer 3130XL, Applied Biosystems		X
Phenylketonurie (OMIM: 261600) (PAH)	EDTA-Blut, DNA aus EDTA-Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung	VA PCR GD/V05; VA Sanger Sequenzierung GD/V05; AA-KIK-38/V03	Zentrifuge, Thermomixer, Nanodrop One, Videodokumentation Intas, Thermocycler T-Advanced, Thermocycler PqStar 96 T-Advanced, Sequenzer 3130XL, Applied Biosystems		X
Hypercholesterinämie (OMIM: 143890) (LDLR)	EDTA-Blut, DNA aus EDTA-Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung	VA PCR GD/V05; VA Sanger Sequenzierung GD/V05; AA-KIK-39/V03	Zentrifuge, Thermomixer, Nanodrop One, Videodokumentation Intas, Thermocycler T-Advanced, Thermocycler PqStar 96 T-Advanced, Sequenzer 3130XL, Applied Biosystems		X
Hypercholesterinämie (OMIM: 143890) (PCSK9)	EDTA-Blut, DNA aus EDTA-Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung	VA PCR GD/V05; VA Sanger Sequenzierung GD/V05; AA-KIK-40/V03	Zentrifuge, Thermomixer, Nanodrop One, Videodokumentation Intas, Thermocycler T-Advanced, Thermocycler PqStar 96 T-Advanced, Sequenzer 3130XL, Applied Biosystems		X
MCAD-Mangel (OMIM: 201450) (ACADM)	EDTA-Blut, DNA aus EDTA-Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung	VA PCR GD/V05; VA Sanger Sequenzierung GD/V05; AA-KIK-41/V03	Zentrifuge, Thermomixer, Nanodrop One, Videodokumentation Intas, Thermocycler T-Advanced, Thermocycler PqStar 96 T-Advanced, Sequenzer 3130XL, Applied Biosystems		X
Gliedergürteldystrophie Typ 2L (LGMD2L) [OMIM: 611307]; nicht Dysferlin-assoziierte distale Myosin-Myopathie Typ 3 (MMD3) [OMIM: 613319]; idiopathische hohe HyperCKämie; Myalgien mit oder ohne HyperCKämie; Wadenmuskeltrophie mit oder ohne HyperCKämie (ANOS-Gen c.191dupA p.Asn64LysfsX15)	EDTA-Blut, Urin, Fibroblasten oder Muskel DNA aus EDTA-Blut, Lymphozyten, Urin, Fibroblasten oder Muskel	PCR, Sanger-Sequenzierung	VA PCR GD/V05, AA-GD-01, V05; AA-NEU-55, V07 + AA-NEU-55-A1, V05, AA-NEU-41, V05 + AA-NEU-42, V12 + AA-NEU-37, V06	C1000, Biorad + Sequenzer 3130XL, Applied Biosystems		x
Carnitinpalmityltransferase II-Mangel, letal mit neonatalem Beginn (OMIM: 608836); Carnitinpalmityltransferase II-Mangel, infantiler Beginn (OMIM: 600649); Carnitinpalmityltransferase II-Mangel, adulter Beginn, mit Muskelbeschwerden (myopathische Form) [MIM: 255110]. (CPT2-Gen)	EDTA-Blut, Urin, Fibroblasten oder Muskel DNA aus EDTA-Blut, Lymphozyten, Urin, Fibroblasten oder Muskel	PCR, Sanger-Sequenzierung	VA PCR GD/V05, AA-GD-01, V05; AA-NEU-01, V07 + AA-NEU-01-A1, V05 + AA-NEU-41, V05 + AA-NEU-42, V12 + AA-NEU-37, V06	Mastercycler eppgradient, Eppendorf + Sequenzer 3130XL, Applied Biosystems		x
isoliert auftretende Katarakt (Katarakt 16, mehrere Typen) (OMIM: 613763); myofibrilläre Myopathie mit Beginn im Erwachsenenalter (Myofibrilläre Myopathie 2, MF2) (OMIM: 608810); Kardiomyopathie, dilatative familiäre Typ III (OMIM: 615184). (CRYAB-Gen)	EDTA-Blut, Urin, Fibroblasten oder Muskel DNA aus EDTA-Blut, Lymphozyten, Urin, Fibroblasten oder Muskel	PCR, Sanger-Sequenzierung	VA PCR GD/V05 + AA-GD-01, V05 + AA-NEU-59, V05 + AA-NEU-59-A1, V02 + AA-NEU-41, V05 + AA-NEU-42, V12 + AA-NEU-37, V06	C1000, Biorad + Sequenzer 3130XL, Applied Biosystems		x
Leukoencephalopathie mit Beteiligung von Hirnstamm und Rückenmark und Laktaterhöhung (LBLE) (OMIM 611105) (c.228-21_228-20delTTTinsC in DARS2-Gen)	EDTA-Blut, Urin, Fibroblasten oder Muskel DNA aus EDTA-Blut, Lymphozyten, Urin, Fibroblasten oder Muskel	PCR, Sanger-Sequenzierung	VA PCR GD/V05, AA-GD-01, V05; AA-NEU-57, V04 + AA-NEU-57-A1, V02 + AA-NEU-41, V05 + AA-NEU-42, V12 + AA-NEU-37, V06	C1000, Biorad + Sequenzer 3130XL, Applied Biosystems		x
Dilatative Kardiomyopathie II (CMD1) (OMIM 604765); myofibrilläre Myopathie I (MFM 1) (OMIM 601419); Neurogenes scapulo-peroneales Syndrom Typ Kaeser (SCPNK, OMIM 181400) (DES-Gen)	EDTA-Blut, Urin, Fibroblasten oder Muskel DNA aus EDTA-Blut, Lymphozyten, Urin, Fibroblasten oder Muskel	PCR, Sanger-Sequenzierung	VA PCR GD/V05 + AA-GD-01, V05 + AA-NEU-60, V03 + AA-NEU-60-A2, V02 + AA-NEU-41, V05 + AA-NEU-42, V12 + AA-NEU-37, V06	Mastercycler eppgradient, Eppendorf + Sequenzer 3130XL, Applied Biosystems		x
Externer progressive Ophthalmoplegie, autosomal rezessiv mit multiplen mtDNA-Deletionen, Typ 4 (PEOB4) (OMIM: 617070); Mitochondriales DNA-Depletions-Syndrom 3, hepatozerebrale Form (OMIM: 251880); (DGUOK-Gen).	EDTA-Blut, Urin, Fibroblasten oder Muskel DNA aus EDTA-Blut, Lymphozyten, Urin, Fibroblasten oder Muskel	PCR, Sanger-Sequenzierung	VA PCR GD/V05, AA-GD-01, V05, AA-NEU-56, V07 + AA-NEU-56-A1, V04 + AA-NEU-41, V05 + AA-NEU-42, V12 + AA-NEU-37, V06	C1000, Biorad + Sequenzer 3130XL, Applied Biosystems		x
Hereditäre, autosomal-rezessive Lebersche Optikusneuropathie (LHON) (OMIM: 619382) (DNAJC30-Gen)	EDTA-Blut, Urin, Fibroblasten oder Muskel DNA aus EDTA-Blut, Lymphozyten, Urin, Fibroblasten oder Muskel	PCR, Sanger-Sequenzierung	VA PCR GD/V05 + AA-GD-01, V05, AA-NEU-68, V01 + AA-NEU-68-A1 + AA-NEU-41, V05 + AA-NEU-42, V12 + AA-NEU-37, V06	C1000, Biorad + Sequenzer 3130XL, Applied Biosystems		X
Reducing-Body-Myopathie, X-chromosomal, Typ 1a (RBM) (OMIM: 300717); X-chromosomale scapulo-peroneale Muskeldystrophie (SPMD) (OMIM: 300695); X-chromosomale Myopathie mit posturaler Muskelatrophie (XMPMA) (OMIM: 300696); X-chromosomale Emery-Dreifuss Muskeldystrophie (EDMD) (OMIM: 300696). (FHL1-Gen).	EDTA-Blut, Urin, Fibroblasten oder Muskel DNA aus EDTA-Blut, Lymphozyten, Urin, Fibroblasten oder Muskel	PCR, Sanger-Sequenzierung	VA PCR GD/V05 + AA-GD-01, V05 + AA-NEU-61, V03 + AA-NEU-61-A1, V02 + AA-NEU-41, V05 + AA-NEU-42, V12 + AA-NEU-37, V06	C1000, Biorad + Sequenzer 3130XL, Applied Biosystems		x

Genetische Diagnostik



Mitochondriales DNA-Depletions-Syndrom 6 (hepatozerebrale Form) (OMIM: 256810); Charcot-Marie-Tooth-Neuropathie, Typ 2E (CMT2EE) (OMIM: 618400). (MPV17-Gen)	EDTA-Blut, Urin, Fibroblasten oder Muskel DNA aus EDTA-Blut, Lymphozyten, Urin, Fibroblasten oder Muskel	PCR, Sanger-Sequenzierung	VA PCR GD/V05; AA-GD-01, V05; AA-NEU-54, V05 + AA-NEU-54-A1, V05 + AA-NEU-41, V05 + AA-NEU-42, V12 + AA-NEU-37, V06	C1000, Biorad + Sequenzer 3130XL, Applied Biosystems		x
Myopathie, angeboren, mit Tremor (OMIM: 618524). (MYBP1-Gen, Exon 1)	EDTA-Blut, Urin, Fibroblasten oder Muskel DNA aus EDTA-Blut, Lymphozyten, Urin, Fibroblasten oder Muskel	PCR, Sanger-Sequenzierung	VA PCR GD/V05; AA-GD-01, V05; AA-NEU-53, V04 + AA-NEU-53-A1, V04 + AA-NEU-41, V05 + AA-NEU-42, V12 + AA-NEU-37, V06	C1000, Biorad + Sequenzer 3130XL, Applied Biosystems		x
Myofibrilläre Myopathie 3 (MFM3; Myotilinopathie, distale) (OMIM: 609200); Spheroidkörperchenmyopathie (OMIM 182920) (Exon 2: MYOT-Gen)	EDTA-Blut, Urin, Fibroblasten oder Muskel DNA aus EDTA-Blut, Lymphozyten, Urin, Fibroblasten oder Muskel	PCR, Sanger-Sequenzierung	VA PCR GD/V05; AA-GD-01, V05; AA-NEU-58, V07 + AA-NEU-58-A1, V05 + AA-NEU-41, V05 + AA-NEU-42, V12 + AA-NEU-37, V06	C1000, Biorad + Sequenzer 3130XL, Applied Biosystems		x
okulopharyngeale Muskeldystrophie (OMIM: 164300). (PABPN-Gen, Exon1, (GCG/A)-Repeatlänge)	EDTA-Blut, Urin, Fibroblasten oder Muskel DNA aus EDTA-Blut, Lymphozyten, Urin, Fibroblasten oder Muskel	PCR, Sanger-Sequenzierung	VA PCR GD/V05; AA-GD-01, V05; AA-NEU-12, V06 + AA-NEU-12-A1, V06 + AA-NEU-41, V05 + AA-NEU-42, V12 + AA-NEU-37, V06	Mastercycler epgradient, Eppendorf + Sequenzer 3130XL, Applied Biosystems		x
Externe progressive Ophthalmoplegie, autosomal dominant mit multiplen mtDNA-Deletionen, Typ 1 (PEOA1) (OMIM: 157640); externer progressive Ophthalmoplegie, autosomal rezessiv mit multiplen mtDNA-Deletionen (PEOB (OMIM: 258450); Mitochondriales rezessives Ataxie-Syndrom, beinhaltet: sensorisch-ataktische Neuropathie - Dysarthrie - Ophthalmoplegie (SANDO) und spinocerebelläre Ataxie mit Epilepsie SCAE) (OMIM: 607459); Alpers-Huttenlocher Syndrom (Mitochondriales DNA-Depletions-Syndrom 4A) (OMIM 203700); Mitochondriales DNA-Depletions-Syndrom 4B (MNGIE-Typ) (OMIM: 613662); (POLG-Gen)	EDTA-Blut, Urin, Fibroblasten oder Muskel DNA aus EDTA-Blut, Lymphozyten, Urin, Fibroblasten oder Muskel	PCR, Sanger-Sequenzierung	VA PCR GD/V05; AA-GD-01, V05 + AA-NEU-07, V07 + AA-NEU-07-A1, V10 + AA-NEU-41, V05 + AA-NEU-42, V12 + AA-NEU-37, V06	C1000, Biorad + Sequenzer 3130XL, Applied Biosystems		x
Externe progressive Ophthalmoplegie, autosomal dominant mit multiplen mtDNA-Deletionen, Typ 5 (PEOAS) (OMIM: 613077); Mitochondriales DNA-Depletions-Syndrom 8A (enzephalomyopathische Form mit renaler Tubulopathie) (OMIM: 612075); Mitochondriales DNA-Depletions-Syndrom 8B (MNGIE-Typ) (OMIM: 612075)(RRM2B-Gen)	EDTA-Blut, Urin, Fibroblasten oder Muskel DNA aus EDTA-Blut, Lymphozyten, Urin, Fibroblasten oder Muskel	PCR, Sanger-Sequenzierung	VA PCR GD/V05; AA-GD-01, V05 + AA-NEU-14, V08 + AA-NEU-14-A1, V06 + AA-NEU-41, V05 + AA-NEU-42, V12 + AA-NEU-37, V06	Mastercycler epgradient, Eppendorf + Sequenzer 3130XL, Applied Biosystems		x
Externer progressive Ophthalmoplegie, autosomal rezessiv mit multiplen mtDNA-Deletionen, Typ 3 (PEO3) (OMIM: 617069); Mitochondriales DNA-Depletions-Syndrom Typ 8A (myopathische Form) (OMIM: 609560). (TK2-Gen).	EDTA-Blut, Urin, Fibroblasten oder Muskel DNA aus EDTA-Blut, Lymphozyten, Urin, Fibroblasten oder Muskel	PCR, Sanger-Sequenzierung	VA PCR GD/V05; AA-GD-01, V05; AA-NEU-50, V06 + AA-NEU-50-A1, V04 + AA-NEU-41, V05 + AA-NEU-42, V12 + AA-NEU-37, V06	C1000, Biorad + Sequenzer 3130XL, Applied Biosystems		x
Hereditäre Myopathie mit früher respiratorischer Insuffizienz (HMERF) (TTN, Exon 344)	EDTA-Blut, Urin, Fibroblasten oder Muskel DNA aus EDTA-Blut, Lymphozyten, Urin, Fibroblasten oder Muskel	PCR, Sanger-Sequenzierung	VA PCR GD/V05; AA-GD-01, V05; AA-NEU-64, V02 + AA-NEU-64-A1, V02 + AA-NEU-41, V05 + AA-NEU-42, V12 + AA-NEU-37, V06	C1000, Biorad + Sequenzer 3130XL, Applied Biosystems		x
TTR-Amyloidose (MIM: 105210) oder hereditäre Transthyretin-Amyloidose (ATTRv), Vielzahl von Symptomen möglich wie z.B. sensorimotorische axonale Polyneuropathie, Kardiomyopathie, gastrointestinale Funktionsstörungen, bilaterale Karpaltunnelsyndrome (TTR-Gen)	EDTA-Blut, Urin, Fibroblasten oder Muskel DNA aus EDTA-Blut, Lymphozyten, Urin, Fibroblasten oder Muskel	PCR, Sanger-Sequenzierung	VA PCR GD/V05; AA-GD-01, V05; AA-NEU-69, V01 + AA-NEU-69-A1, V01 + AA-NEU-41, V04 + AA-NEU-42, V12 + AA-NEU-37, V06	C1000, Biorad + Sequenzer 3130XL, Applied Biosystems		x
Externe progressive Ophthalmoplegie, autosomal dominant, mit multiplen mtDNA-Deletionen, Typ 3 (OMIM: 609286); Mitochondriales DNA-Depletions-Syndrom Typ 7 (Hepatozerebrale form) (OMIM: 271245); infantile Beginn, autosomal-rezessive spinocerebelläre Ataxie (IOSCA) (OMIM: 271245); Perrault-Syndrom 5 (OMIM: 616138) (TWNK-Gen)	EDTA-Blut, Urin, Fibroblasten oder Muskel DNA aus EDTA-Blut, Lymphozyten, Urin, Fibroblasten oder Muskel	PCR, Sanger-Sequenzierung	VA PCR GD/V05; AA-GD-01, V05 + AA-NEU-06, V08 + AA-NEU-06-A1, V04 + AA-NEU-41, V05 + AA-NEU-42, V12 + AA-NEU-37, V06	Mastercycler epgradient, Eppendorf + Sequenzer 3130XL, Applied Biosystems		x
Sensorineurale Schwerhörigkeit, nicht-syndromale, mitochondriale (OMIM: 500008); Aminoglykosidinduzierte Innenohrschwerhörigkeit (OMIM: 580000); maternale vererbter Diabetes mit Schwerhörigkeit (MIDDM) (OMIM: 520000); Mitochondriale Enzephalomyopathie, Laktatazidose und schlaganfallähnliche Episoden (MELAS) (OMIM: 540000); Myoklonusepilepsie mit ragged-red-fibers (MERRF-syndrom) (OMIM: 545000); MERRF/MELAS Overlap Syndrom; Neuropathie, Ataxie, Retinitis pigmentosa (NARP Syndrom) (OMIM: 551500); Leigh-Syndrom des Kindesalters (infantile nekrotisierende subakute Enzephalopathie, maternale vererbt) /MILS (maternally inherited Leigh syndrome)(OMIM: 256000); Overlap zwischen MILS und NARP; Hereditäre mitochondriale, Lebersche Optikusneuropathie (LHON) (OMIM: 535000); Myopathie, mitochondriale, mit reversiblen Cytochrom-c-Oxidase-Mangel (OMIM: 500009); Ataxie und Polyneuropathie mit adultem Beginn; axonale sensorimotorische Polyneuropathie; ataktisches Syndrom; Enzephalopathie / Epilepsie / Laktatazidose; Charcot-Marie-Tooth-Neuropathie; spinocerebelläre Ataxien; episodische Muskelschwäche; familiäre Motoneuronerkrankungen; MNGIE; Mitochondriopathie (komplette mtDNA)	EDTA-Blut, Urin, Fibroblasten oder Muskel DNA aus EDTA-Blut, Thrombozyten, Urin, Fibroblasten oder Muskel	PCR, Sanger-Sequenzierung	VA PCR GD/V05 + AA-GD-01, V05 + AA-NEU-18, V08 + AA-NEU-18-A1, V08 + AA-NEU-41, V05 + AA-NEU-42, V12 + AA-NEU-37, V06	C1000, Biorad + Sequenzer 3130XL, Applied Biosystems		x

Genetische Diagnostik



Isolierter mitochondrialer Atmungskettedefekt im Komplex V. Neuropathie, Ataxie, Retinitis pigmentosa (NARP Syndrom) (OMIM: 551500); Leigh-Syndrom des Kindesalters (infantile nekrotisierende subakute Enzephalopathie, maternal vererbt) /MILS (maternally inherited Leigh syndrome)(OMIM: 256000); Overlap zwischen MILS und NARP; Ataxie und Polyneuropathie mit adultem Beginn; axonale sensomotorische Polyneuropathie; ataktisches Syndrom; Enzephalopathie / Epilepsie / Laktatazidose; Charcot-Marie-Tooth-Neuropathie; spinocerebelläre Ataxien; episodische Muskelschwäche; familiäre Motoneuronerkrankungen; MT-ATP6-assoziierte mitochondriale spastische Paraplegie. (MT-ATP6-Gen; OMIM 516060)	EDTA-Blut, Urin, Fibroblasten oder Muskel DNA aus EDTA-Blut, Thrombozyten, Urin, Fibroblasten oder Muskel	PCR, Sanger-Sequenzierung	VA PCR GD/V05 + AA-GD-01, V05 + AA-NEU-18, V08 + AA-NEU-18-A1, V08 + AA-NEU-41, V05 + AA-NEU-42, V12 + AA-NEU-37, V06	C1000, Biorad + Sequenzer 3130XL, Applied Biosystems		x
Hypertrophe Kardiomyopathie (OMIM: 500006) (MT-ATP8)	EDTA-Blut, Urin, Fibroblasten oder Muskel DNA aus EDTA-Blut, Thrombozyten, Urin, Fibroblasten oder Muskel	PCR, Sanger-Sequenzierung	VA PCR GD/V05 + AA-GD-01, V05 + AA-NEU-18, V08 + AA-NEU-18-A1, V08 + AA-NEU-41, V05 + AA-NEU-42, V12 + AA-NEU-37, V06	C1000, Biorad + Sequenzer 3130XL, Applied Biosystems		x
Sensorineurale Schwerhörigkeit, nicht-syndromale, mitochondriale (OMIM: 500008); Aminoglykosidinduzierte Innenohrschwerhörigkeit (OMIM: 580000) (MT-RNR1-Gen)	EDTA-Blut, Urin, Fibroblasten oder Muskel DNA aus EDTA-Blut, Thrombozyten, Urin, Fibroblasten oder Muskel	PCR, Sanger-Sequenzierung	VA PCR GD/V05 + AA-GD-01, V05 + AA-NEU-18, V08 + AA-NEU-18-A1, V08 + AA-NEU-41, V05 + AA-NEU-42, V12 + AA-NEU-37, V06	C1000, Biorad + Sequenzer 3130XL, Applied Biosystems		x
Mitochondriopathie: Myoklonusepilepsie mit ragged-red-fibers (MERRF-syndrom) (OMIM: 545000); Multiple symmetrische Lipomatose (OMIM: 151800); Mitochondriale Enzephalomyopathie, Laktatazidose und schlaganfallähnliche Episoden (MELAS) (OMIM: 540000); MERRF/MELAS Overlap Syndrom; Leigh-Syndrom des Kindesalters (Enzephalopathie, infantile nekrotisierende subakute, maternal vererbt) /MILS (maternally inherited Leigh syndrome)(OMIM: 256000); maternal vererbter Diabetes mit Schwerhörigkeit (MIDDM) (OMIM: 520000); externer progressive Ophthalmoplegie; Hypertrophe Kardiomyopathie (MT-TK-Gen)	EDTA-Blut, Urin, Fibroblasten oder Muskel DNA aus EDTA-Blut, Thrombozyten, Urin, Fibroblasten oder Muskel	PCR, Sanger-Sequenzierung	VA PCR GD/V04, AA-NEU-18, V08 + AA-NEU-41, V03 + AA-NEU-42, V11 + AA-NEU-37, V05	C1000, Biorad + Sequenzer 3130XL, Applied Biosystems		x
Mitochondriale Enzephalomyopathie, Laktatazidose und schlaganfallähnliche Episoden (MELAS) (OMIM: 540000); Myoklonusepilepsie mit ragged-red-fibers (MERRF-syndrom) (OMIM: 545000); MERRF/MELAS Overlap Syndrom; maternal vererbter Diabetes mit Schwerhörigkeit (MIDDM) (OMIM: 520000); maternal vererbter Diabetes Mellitus; Leigh-Syndrom des Kindesalters (subakute nekrotisierende infantile, maternal vererbte, Enzephalopathie) /MILS (maternal vererbtes Leigh-Syndrom)(OMIM: 256000); externer progressive Ophthalmoplegie; isolierte nicht-syndromatische, sensorineurale Schwerhörigkeit; Hypertrophe Kardiomyopathie. (MT-TL1-Gen)	EDTA-Blut, Urin, Fibroblasten oder Muskel DNA aus EDTA-Blut, Thrombozyten, Urin, Fibroblasten oder Muskel	PCR, Sanger-Sequenzierung	VA PCR GD/V05 + AA-GD-01, V05 + AA-NEU-18, V08 + AA-NEU-18-A1, V08 + AA-NEU-41, V05 + AA-NEU-42, V12 + AA-NEU-37, V06	C1000, Biorad + Sequenzer 3130XL, Applied Biosystems		x
Sensorineurale Schwerhörigkeit, nicht-syndromale, mitochondriale (OMIM: 500008) (m.1555A>G in MT-RNR1-Gen)	EDTA-Blut, Urin, Fibroblasten oder Muskel DNA aus EDTA-Blut, Thrombozyten, Urin, Fibroblasten oder Muskel	PCR, Sanger-Sequenzierung	VA PCR GD/V05 + AA-GD-01, V05 + AA-NEU-18, V08 + AA-NEU-18-A1, V08 + AA-NEU-41, V05 + AA-NEU-42, V12 + AA-NEU-37, V06	Mastercycler eppgradientS, Eppendorf + Sequenzer 3130XL, Applied Biosystems		x
Hereditäre mitochondriale, Lebersche Optikusneuropathie (LHON) (OMIM: 535000) (m.3460G>A, m.11778G>A, m.14484T>C in mtDNA)	EDTA-Blut, Urin, Fibroblasten oder Muskel DNA aus EDTA-Blut, Thrombozyten, Urin, Fibroblasten oder Muskel	PCR, Sanger-Sequenzierung	VA PCR GD/V05 + AA-GD-01, V05 + AA-NEU-18, V08 + AA-NEU-18-A1, V08 + AA-NEU-41, V05 + AA-NEU-42, V12 + AA-NEU-37, V06	C1000, Biorad + Sequenzer 3130XL, Applied Biosystems		x
m.3243A>G mutation in MT-TL1-Gen (Heteroplasmiegrad)	EDTA-Blut, Urin, Fibroblasten oder Muskel DNA aus EDTA-Blut, Thrombozyten, Urin, Fibroblasten oder Muskel	Real-Time-PCR	VA PCR GD/V05 + AA-NEU-63, V03	BioRad CFX connect		x
Mitochondriale Enzephalomyopathie, Laktatazidose und schlaganfallähnliche Episoden (MELAS) (OMIM: 540000); Myoklonusepilepsie mit ragged-red-fibers (MERRF-syndrom) (OMIM: 545000); MERRF/MELAS Overlap Syndrom; maternal vererbter Diabetes mit Schwerhörigkeit (MIDDM) (OMIM: 520000); maternal vererbter Diabetes Mellitus; Leigh-Syndrom des Kindesalters (subakute nekrotisierende infantile, maternal vererbte, Enzephalopathie) /MILS (maternal vererbtes Leigh-Syndrom)(OMIM: 256000); externer progressive Ophthalmoplegie; isolierte nicht-syndromatische, sensorineurale Schwerhörigkeit; Hypertrophe Kardiomyopathie. (m.3243A>G in MT-TL1)	EDTA-Blut, Urin, Fibroblasten oder Muskel DNA aus EDTA-Blut, Thrombozyten, Urin, Fibroblasten oder Muskel	ARMS-PCR	VA PCR GD/V05; AA-NEU-20, V11 + AA-NEU-20-A1, V07	Mastercycler eppgradient, Eppendorf		x
Reihe klinischer Symptome in Verbindung gebracht: Muskelschwäche, sensorineurale Schwerhörigkeit, Ptosis, chronisch-progressive externe Ophthalmoplegie, Minderwuchs, milde Entwicklungsverzögerung, Kopfschmerzen, Enzephalopathie und Laktatazidose, belastungsinduzierte akute Rhabdomyolyse, bilaterale Katarakte (m.3243A>T in MT-TL1-Gen)	EDTA-Blut, Urin, Fibroblasten oder Muskel DNA aus EDTA-Blut, Thrombozyten, Urin, Fibroblasten oder Muskel	ARMS-PCR	VA PCR GD/V05; AA-NEU-62, V02 + AA-NEU-62-A1, V02	Mastercycler eppgradient, Eppendorf		x

Genetische Diagnostik



<p>Myoklonusepilepsie mit ragged-red-fibers (MERRF-Syndrom) (OMIM: 545000); Multiple symmetrische Lipomatose (OMIM: 151800); Leigh-Syndrom des Kindesalters (Enzephalopathie, infantile nekrotisierende subakute, maternal vererbte) /MILS (maternally inherited Leigh syndrome)(OMIM: 256000); Ataxie; sensorineurale Schwerhörigkeit; externer progressive Ophthalmoplegie; Hypertrophe Kardiomyopathie. (m.8344 in MT-TK)</p>	<p>EDTA-Blut, Urin, Fibroblasten oder Muskel DNA aus EDTA-Blut, Thrombozyten, Urin, Fibroblasten oder Muskel</p>	<p>ARMS-PCR</p>	<p>VA PCR GD/V05; AA-NEU-21, V09 + AA-NEU-21-A1, V03</p>	<p>Mastercycler eppgradient, Eppendorf</p>		<p>x</p>
<p>Neuropathie, Ataxie, Retinitis pigmentosa (NARP Syndrom) (OMIM: 551500); Leigh-Syndrom des Kindesalters (infantile nekrotisierende, subakute, maternal vererbte Enzephalopathie) /MILS (maternal vererbtes Leigh-Syndrom)(OMIM: 256000); Overlap zwischen MILS und NARP (heteroplasmatisch m.8993T&gt;G oder m.8993T&gt;C in MT-ATP6).</p>	<p>EDTA-Blut, Urin, Fibroblasten oder Muskel DNA aus EDTA-Blut, Thrombozyten, Urin, Fibroblasten oder Muskel</p>	<p>PCR, RFLP.</p>	<p>VA PCR GD/V05 + VA RFLP GD, V05 + AA-NEU-22, V07 + AA-NEU-22-A1, V03</p>	<p>Thermocycler (Perkin Elmer, Gene Amp PCR System 9700)</p>		<p>x</p>
<p>Kearns-Sayre-Syndrom (OMIM: 530000); Pearson-Syndrom (OMIM: 557000); Externe progressive Ophthalmoplegie, autosomal dominant (OMIM: 157640; OMIM: 613077; OMIM: 609286); externer progressive Ophthalmoplegie, autosomal rezessiv (OMIM: 258450; OMIM: 617069; OMIM: 617070); sporadisch. Mitochondriales rezessives Ataxie-Syndrom, beinhaltet: sensorisch-ataktische Neuropathie - Dysarthrie - Ophthalmoplegie (SANDO) und spinocerebelläre Ataxie mit Epilepsie SCAE) (OMIM: 607459); Infantile Beginn, autosomal-rezessive spinocerebelläre Ataxie (IOSCA) (OMIM: 271245); Alpers-Huttenlocher Syndrom (Mitochondriales DNA-Depletions-Syndrom 4A) (OMIM: 203700). Mitochondriales DNA-Depletions-Syndrom: enzephalomyopathische Form mit renaler Tubulopathie) (OMIM: 612075); Hepatozerebrales form (OMIM: 271245; OMIM: 251880; OMIM: 256810); MNGIE-Typ (OMIM: 613662; OMIM: 612075) myopathische Form (OMIM: 609560). Charcot-Marie-Tooth-Neuropathie, Typ 2EE (CMT2EE) (OMIM: 618400); Einschlusskörperchenmyositis (IBM) (OMIM: 147421) (Deletionen/Depletion mtDNA)</p>	<p>EDTA-Blut, Urin, Fibroblasten oder Muskel DNA aus EDTA-Blut, Thrombozyten, Urin, Fibroblasten oder Muskel</p>	<p>Long-Range-PCR</p>	<p>VA PCR GD/V05 + AA-NEU-29, V08</p>	<p>Thermocycler (Perkin Elmer, Gene Amp PCR System 9700 und C1000, Biorad)</p>		<p>x</p>

Innerhalb der mit \*\* gekennzeichneten Untersuchungsbereiche ist dem Laboratorium, ohne dass es einer vorherigen Information und Zustimmung der DAkKS GmbH bedarf, die Modifizierung sowie Weiter- und Neuentwicklung von Untersuchungsverfahren gestattet.