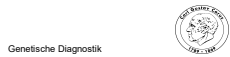


Genetische Diagnostik



**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, RAD51C, RAD51D, TP53, BRIP1)	EDTA-Blut, DNA aus EDTA-Blut	Sequence Capture (Illumina Nextera), Sequencing-by-Synthesis (Illumina MiSeq, NextSeq500)	VA Panel-Sequenzierung GD/V05; AA-KGE_GYN-M-30-Durchführung_Illumina-IDT Exome/V01,FB-KGE_GYN-M-30-Checkliste_ExomIDT/V01, AA-KGE-M-28-Konzentrationsbestimmung mit Qubit*2.0 Fluorometer/ V01, AA-KGE-M-32-Konzentrationsbestimmung mit Qubit*4.0 Fluorometer/V01, AA-KGE_GYN-M-29-Durchführung eines NextSeq Laufes/V01, AA-KGE_GYN-M-31-Identitätsfeststellung-rhAmpSeq/V01, FB-KGE_GYN-M-31-Checkliste_rhAmp/V01, FB_KGE_GYN-M-31-rhAmp Probenanzahl/V01, AA-KGE-M-30-Durchführung eines FragmentAnalyzerLaufes/V01,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 (Illumina Nextera), Sequencing-by-Synthesis (Illumina MiSeq, NextSeq500/550)	VA Panel-Sequenzierung GD/V05; AA-KGE_GYN-M-30-Durchführung_Illumina-IDT Exome/V01,FB-KGE_GYN-M-30-Checkliste_ExomIDT/V01, AA-KGE-M-28-Konzentrationsbestimmung mit Qubit*2.0 Fluorometer/ V01, AA-KGE-M-32-Konzentrationsbestimmung mit Qubit*4.0 Fluorometer/V01, AA-KGE_GYN-M-29-Durchführung eines NextSeq Laufes/V01, AA-KGE_GYN-M-31-Identitätsfeststellung-rhAmpSeq/V01, FB-KGE_GYN-M-31-Checkliste_rhAmp/V01, FB_KGE_GYN-M-31-rhAmp Probenanzahl/V01, AA-KGE-M-30-Durchführung eines FragmentAnalyzerLaufes/V01,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/V01; AA-KGE-M-3 Agarosegel Elektrophorese/V06; AA-KGE-M-29 IlluminaDNAPrep-Probenanzahl/V01, FB-KGE-M-29 IlluminaDNAPrep-Probenanzahl/V01, AA-KGE-M-33 ACTB_ACTG1 Diagnostik/V01,AA-KGE_GYN-M-29-Durchführung eines NextSeq Laufes/V01	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/V01; AA-KGE-M-3 Agarosegel Elektrophorese/V06; AA-KGE-M-29 IlluminaDNAPrep/V01, FB-KGE-M-29 IlluminaDNAPrep-Probenanzahl/V01, AA-KGE-M-33 ACTB_ACTG1 Diagnostik/V01,AA-KGE_GYN-M-29-Durchführung eines NextSeq Laufes/V01	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/V01; AA-KGE-M-3 Agarosegel Elektrophorese/V06; AA-KGE-M-29 IlluminaDNAPrep/V01, FB-KGE-M-29 IlluminaDNAPrep-Probenanzahl/V01, AA-KGE_GYN-M-29-Durchführung eines NextSeq Laufes/V01	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/V01; AA-KGE-M-3 Agarosegel Elektrophorese/V06; AA-KGE-M-29 IlluminaDNAPrep/V01, FB-KGE-M-29 IlluminaDNAPrep-Probenanzahl/V01, AA-KGE_GYN-M-29-Durchführung eines NextSeq Laufes/V01	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/V01; AA-KGE-M-3 Agarosegel Elektrophorese/V06; AA-KGE-M-29 IlluminaDNAPrep/V01, FB-KGE-M-29 IlluminaDNAPrep-Probenanzahl/V01, AA-KGE_GYN-M-29-Durchführung eines NextSeq Laufes/V01	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/V01; AA-KGE-M-3 Agarosegel Elektrophorese/V06; AA-KGE-M-29 IlluminaDNAPrep/V01, FB-KGE-M-29 IlluminaDNAPrep-Probenanzahl/V01, AA-KGE_GYN-M-29-Durchführung eines NextSeq Laufes/V01	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/V01; AA-KGE-M-3 Agarosegel Elektrophorese/V06; AA-KGE-M-29 IlluminaDNAPrep/V01, FB-KGE-M-29 IlluminaDNAPrep-Probenanzahl/V01, AA-KGE_GYN-M-29-Durchführung eines NextSeq Laufes/V01	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/V01; AA-KGE-M-3 Agarosegel Elektrophorese/V06; AA-KGE-M-29 IlluminaDNAPrep/V01, FB-KGE-M-29 IlluminaDNAPrep-Probenanzahl/V01, AA-KGE_GYN-M-29-Durchführung eines NextSeq Laufes/V01	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/V01; AA-KGE-M-3 Agarosegel Elektrophorese/V06; AA-KGE-M-29 IlluminaDNAPrep/V01, FB-KGE-M-29 IlluminaDNAPrep-Probenanzahl/V01, AA-KGE_GYN-M-29-Durchführung eines NextSeq Laufes/V01	Thermocycler, Illumina NextSeq System		x
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/V04	Thermocycler T-Advanced, Thermocycler PqStar 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/V07	Thermocycler T-Advanced, Thermocycler PqStar 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/V07	Thermocycler T-Advanced, Thermocycler PqStar 96 T-Advanced, Sequenzer 3130XL, Applied Biosystems		X



Genetische Diagnostik

Aicardi-Goutières Syndrom (OMIM: 610329) (RNA5H2C)	EDTA-Blut, DNA aus EDTA-Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung	VA PCR GD/V05; VA Sanger Sequenzierung GD/V05; AA-KIK-09/V06	Thermocycler T-Advanced, Thermocycler PqStar 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/V07	Thermocycler T-Advanced, Thermocycler PqStar 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/V08	Thermocycler T-Advanced, Thermocycler PqStar 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/V07	Thermocycler T-Advanced, Thermocycler PqStar 96 T-Advanced, Sequenzer 3130XL, Applied Biosystems		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/V08	Thermocycler T-Advanced, Thermocycler PqStar 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/V07	Thermocycler T-Advanced, Thermocycler PqStar 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/V07	Thermocycler T-Advanced, Thermocycler PqStar 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/V07	Thermocycler T-Advanced, Thermocycler PqStar 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/V07	Thermocycler T-Advanced, Thermocycler PqStar 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/V06	Thermocycler T-Advanced, Thermocycler PqStar 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	Thermocycler T-Advanced, Thermocycler PqStar 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/V02	Thermocycler T-Advanced, Thermocycler PqStar 96 T-Advanced, Sequenzer 3130XL, Applied Biosystems		X
STING-assoziierte Vaskulopathie (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/V02	Thermocycler T-Advanced, Thermocycler PqStar 96 T-Advanced, Sequenzer 3130XL, Applied Biosystems		X
Spondyloenchondrodysplasia mit Immundysregulation (OMIM: 607944) (ACPS)	EDTA-Blut, DNA aus EDTA-Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung	VA PCR GD/V05; VA Sanger Sequenzierung GD/V05; AA-KIK-35/V02	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/V02	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/V02	Thermocycler T-Advanced, 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/V02	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/V02	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/V02	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/V02	Thermocycler T-Advanced, Thermocycler PqStar 96 T-Advanced, Sequenzer 3130XL, Applied Biosystems		X
Gliedergürteldystrophie Typ 2L (LGMD2L) [OMIM: 611307]; nicht Dysferlin-assoziierte distale Miyoshi-Myopathie Typ 3 (MMD3) [OMIM: 613319]; idiopathische hohe HyperCKämie; Myalgien mit oder ohne HyperCKämie; Wadenmuskelatrophie 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, V06 + AA-NEU-55-A1, V05, AA-NEU-41, V04 + 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, V06 + AA-NEU-01-A1, V04 + AA-NEU-41, V04 + AA-NEU-42, V12 + AA-NEU-37, V06	Mastercycler egradient, 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 1II (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, V03 + AA-NEU-59-A1, V02 + AA-NEU-41, V04 + AA-NEU-42, V12 + AA-NEU-37, V06	C1000, Biorad + Sequenzer 3130XL, Applied Biosystems		X
Leukoencephalopathie mit Beteiligung von Hirnstamm und Rückenmark und Laktaterhöhung (LBSL) (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, V03 + AA-NEU-57-A1, V02 + AA-NEU-41, V04 + AA-NEU-42, V12 + AA-NEU-37, V06	C1000, Biorad + Sequenzer 3130XL, Applied Biosystems		X

Genetische Diagnostik



Dilatative Kardiomyopathie 1I (CMD1I) (OMIM 604765); myofibrilläre Myopathie 1 (MFM 1) (OMIM 601419); Neurogenes scapulo-peroneales Syndrom Typ Kaeser (SCPNK, OMIM 181400) (DES-Gen)	EDTA-Blut, Urin, Fibroblasten oder Muskel DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung	VA PCR GD/V05 + AA-GD-01, V05 + AA-NEU-60, V03 + AA-NEU-60-A2, V02 + AA-NEU-41, V04 + 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	PCR, Sanger-Sequenzierung	VA PCR GD/V05, AA-GD-01, V05, AA-NEU-56, V06 + AA-NEU-56-A1, V04 + AA-NEU-41, V04 + 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	PCR, Sanger-Sequenzierung	VA PCR GD/V05 + AA-GD-01, V05, AA-NEU-68, V1 + AA-NEU-68-A1 + AA-NEU-41, V04 + 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	PCR, Sanger-Sequenzierung	VA PCR GD/V05 + AA-GD-01, V05 + AA-NEU-61, V02 + AA-NEU-61-A1, V02 + AA-NEU-41, V04 + AA-NEU-42, V12 + AA-NEU-37, V06	C1000, Biorad + Sequenzer 3130XL, Applied Biosystems		x
Mitochondriales DNA-Depletions-Syndrom 6 (hepatozerebrale Form) (OMIM: 256810); Charcot-Marie-Tooth-Neuropathie, Typ 2EE (CMT2EE) (OMIM: 618400). (MPV17-Gen)	EDTA-Blut, Urin, Fibroblasten oder Muskel DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung	VA PCR GD/V05; AA-GD-01, V05; AA-NEU-54, V04 + AA-NEU-54-A1, V05 + AA-NEU-41, V04 + 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	PCR, Sanger-Sequenzierung	VA PCR GD/V05, AA-GD-01, V05, AA-NEU-53, V03 + AA-NEU-53-A1, V03 + AA-NEU-41, V04 + AA-NEU-42, V12 + AA-NEU-37, V06	C1000, Biorad + Sequenzer 3130XL, Applied Biosystems		x
Myofibrilläre Myopathie 3 (MFM3); Myotilinopathie, distale) (OMIM: 609200); Sphäroidkörperchenmyopathie (OMIM 182920) (Exon 2; MYOT-Gen)	EDTA-Blut, Urin, Fibroblasten oder Muskel DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung	VA PCR GD/V05, AA-GD-01, V05; AA-NEU-58, V06 + AA-NEU-58-A1, V05 + AA-NEU-41, V04 + 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	PCR, Sanger-Sequenzierung	VA PCR GD/V05, AA-GD-01, V05; AA-NEU-12, V05 + AA-NEU-12-A1, V05 + AA-NEU-41, V04 + AA-NEU-42, V12 + AA-NEU-37, V06	Mastercycler eppgradient, Eppendorf + Sequenzer 3130XL, Applied Biosystems		x
Externe progressive Ophthalmoplegie, autosomal dominant mit multiplen mtDNA-Deletionen, Typ 1 (PEOA1) (OMIM: 157640); externe progressive Ophthalmoplegie, autosomal rezessiv mit multiplen mtDNA-Deletionen (PEOB (OMIM: 258450); Mitochondriales recessives 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	PCR, Sanger-Sequenzierung	VA PCR GD/V05, AA-GD-01, V05 + AA-NEU-07, V07 + AA-NEU-07-A1, V09 + 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 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	PCR, Sanger-Sequenzierung	VA PCR GD/V05, AA-GD-01, V05 + AA-NEU-14, V07 + AA-NEU-14-A1, V06 + AA-NEU-41, V04 + 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 3 (PEO3) (OMIM: 617069); Mitochondriales DNA-Depletions-Syndrom Typ 8A (myopathische Form) (OMIM: 609560). (TK2-Gen).	EDTA-Blut, Urin, Fibroblasten oder Muskel DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung	VA PCR GD/V05, AA-GD-01, V05, AA-NEU-50, V05 + AA-NEU-50-A1, V03 + AA-NEU-41, V04 + 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	PCR, Sanger-Sequenzierung	VA PCR GD/V05, AA-GD-01, V05, AA-NEU-64, V01 + AA-NEU-64-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 (Hepatozerebrales form) (OMIM: 271245); infantile Beginn, autosomal-rezessive spinocerebelläre Ataxie (OSCA) (OMIM: 271245); Perrault-Syndrom 5 (OMIM: 616138) (TWNK-Gen)	EDTA-Blut, Urin, Fibroblasten oder Muskel DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung	VA PCR GD/V05, AA-GD-01, V05 + AA-NEU-06, V07 + AA-NEU-06-A1, V04 + AA-NEU-41, V04 + AA-NEU-42, V12 + AA-NEU-37, V06	Mastercycler eppgradient, Eppendorf + Sequenzer 3130XL, Applied Biosystems		x

Genetische Diagnostik



<p>Sensorineurale Schwerhörigkeit, nicht-syndromale, mitochondriale (OMIM: 500008); Aminoglykosidinduzierte Innenohrschwerhörigkeit (OMIM: 580000); maternal 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, maternal 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; Encephalopathie / Epilepsie / Laktatazidose; Charcot-Marie-Tooth-Neuropathie; spinocerebelläre Ataxien; episodische Muskelschwäche; familiäre Motoneuronerkrankungen; MNGIE; Mitochondriopathie (komplette mtDNA)</p>	<p>EDTA-Blut, Urin, Fibroblasten oder Muskel DNA aus EDTA-Blut, Thrombozyten, Urin, Fibroblasten oder Muskel</p>	<p>PCR, Sanger-Sequenzierung</p>	<p>VA PCR GD/V05 + AA-GD-01, V05 + AA-NEU-18, V08 + AA-NEU-18-A1, V08 + AA-NEU-41, V04 + AA-NEU-42, V12 + AA-NEU-37, V06</p>	<p>C1000, Biorad + Sequenzer 3130XL, Applied Biosystems</p>		<p>x</p>
<p>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 sensorimotorische Polyneuropathie; ataktisches Syndrom; Encephalopathie / Epilepsie / Laktatazidose; Charcot-Marie-Tooth-Neuropathie; spinocerebelläre Ataxien; episodische Muskelschwäche; familiäre Motoneuronerkrankungen; MT-ATP6-assoziierte mitochondriale spastische Paraplegie. (MT-ATP6-Gen; OMIM 516060)</p>	<p>EDTA-Blut, Urin, Fibroblasten oder Muskel DNA aus EDTA-Blut, Thrombozyten, Urin, Fibroblasten oder Muskel</p>	<p>PCR, Sanger-Sequenzierung</p>	<p>VA PCR GD/V05 + AA-GD-01, V05 + AA-NEU-18, V08 + AA-NEU-18-A1, V08 + AA-NEU-41, V04 + AA-NEU-42, V12 + AA-NEU-37, V06</p>	<p>C1000, Biorad + Sequenzer 3130XL, Applied Biosystems</p>		<p>x</p>
<p>Hypertrophe Kardiomyopathie (OMIM: 500006) (MT-ATP8)</p>	<p>EDTA-Blut, Urin, Fibroblasten oder Muskel DNA aus EDTA-Blut, Thrombozyten, Urin, Fibroblasten oder Muskel</p>	<p>PCR, Sanger-Sequenzierung</p>	<p>VA PCR GD/V05 + AA-GD-01, V05 + AA-NEU-18, V08 + AA-NEU-18-A1, V08 + AA-NEU-41, V04 + AA-NEU-42, V12 + AA-NEU-37, V06</p>	<p>C1000, Biorad + Sequenzer 3130XL, Applied Biosystems</p>		<p>x</p>
<p>Sensorineurale Schwerhörigkeit, nicht-syndromale, mitochondriale (OMIM: 500008); Aminoglykosidinduzierte Innenohrschwerhörigkeit (OMIM: 580000) (MT-RNR1-Gen)</p>	<p>EDTA-Blut, Urin, Fibroblasten oder Muskel DNA aus EDTA-Blut, Thrombozyten, Urin, Fibroblasten oder Muskel</p>	<p>PCR, Sanger-Sequenzierung</p>	<p>VA PCR GD/V05 + AA-GD-01, V05 + AA-NEU-18, V08 + AA-NEU-18-A1, V08 + AA-NEU-41, V04 + AA-NEU-42, V12 + AA-NEU-37, V06</p>	<p>C1000, Biorad + Sequenzer 3130XL, Applied Biosystems</p>		<p>x</p>
<p>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 vererbte) /MILS (maternally inherited Leigh syndrome)(OMIM: 256000); maternal vererbter Diabetes mit Schwerhörigkeit (MIDDM) (OMIM: 520000); externer progressive Ophthalmoplegie; Hypertrophe Kardiomyopathie (MT-TK-Gen)</p>	<p>EDTA-Blut, Urin, Fibroblasten oder Muskel DNA aus EDTA-Blut, Thrombozyten, Urin, Fibroblasten oder Muskel</p>	<p>PCR, Sanger-Sequenzierung</p>	<p>VA PCR GD/V05 + AA-GD-01, V05 + AA-NEU-18, V08 + AA-NEU-18-A1, V08 + AA-NEU-41, V04 + AA-NEU-42, V12 + AA-NEU-37, V06</p>	<p>C1000, Biorad + Sequenzer 3130XL, Applied Biosystems</p>		<p>x</p>
<p>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 (maternally inherited Leigh syndrome)(OMIM: 256000) ; externer progressive Ophthalmoplegie ; isolierte nicht-syndromatische, sensorineurale Schwerhörigkeit; Hypertrophe Kardiomyopathie. (MT-TL1-Gen)</p>	<p>EDTA-Blut, Urin, Fibroblasten oder Muskel DNA aus EDTA-Blut, Thrombozyten, Urin, Fibroblasten oder Muskel</p>	<p>PCR, Sanger-Sequenzierung</p>	<p>VA PCR GD/V05 + AA-GD-01, V05 + AA-NEU-18, V08 + AA-NEU-18-A1, V08 + AA-NEU-41, V04 + AA-NEU-42, V12 + AA-NEU-37, V06</p>	<p>C1000, Biorad + Sequenzer 3130XL, Applied Biosystems</p>		<p>x</p>
<p>Sensorineurale Schwerhörigkeit, nicht-syndromale, mitochondriale (OMIM: 500008) (m.1555A>G in MT-RNR1-Gen)</p>	<p>EDTA-Blut, Urin, Fibroblasten oder Muskel DNA aus EDTA-Blut, Thrombozyten, Urin, Fibroblasten oder Muskel</p>	<p>PCR, Sanger-Sequenzierung</p>	<p>VA PCR GD/V05 + AA-GD-01, V05 + AA-NEU-18, V08 + AA-NEU-18-A1, V08 + AA-NEU-41, V04 + AA-NEU-42, V12 + AA-NEU-37, V06</p>	<p>Mastercycler egradientS, Eppendorf + Sequenzer 3130XL, Applied Biosystems</p>		<p>x</p>
<p>Hereditäre mitochondriale, Lebersche Optikusneuropathie (LHON) (OMIM: 535000) (m.3460G>A, m.11778G>A, m.14484T>C in mtDNA)</p>	<p>EDTA-Blut, Urin, Fibroblasten oder Muskel DNA aus EDTA-Blut, Thrombozyten, Urin, Fibroblasten oder Muskel</p>	<p>PCR, Sanger-Sequenzierung</p>	<p>VA PCR GD/V05 + AA-GD-01, V05 + AA-NEU-18, V08 + AA-NEU-18-A1, V08 + AA-NEU-41, V04 + AA-NEU-42, V12 + AA-NEU-37, V06</p>	<p>C1000, Biorad + Sequenzer 3130XL, Applied Biosystems</p>		<p>x</p>
<p>m.3243A>G mutation in MT-TL1-Gen (Heteroplasmiegrad)</p>	<p>EDTA-Blut, Urin, Fibroblasten oder Muskel DNA aus EDTA-Blut, Thrombozyten, Urin, Fibroblasten oder Muskel</p>	<p>Real-Time-PCR</p>	<p>VA PCR GD/V05 + AA-NEU-63, V02</p>	<p>BioRad CFX connect</p>		<p>x</p>

Genetische Diagnostik



<p>**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)</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-20, V11 + AA-NEU-20-A1, V06</p>	<p>Mastercycler epgradient, Eppendorf</p>		<p>x</p>
<p>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)</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-62, V2 + AA-NEU-62-A1, V02</p>	<p>Mastercycler epgradient, Eppendorf</p>		<p>x</p>
<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, V08 + AA-NEU-21-A1, V03</p>	<p>Mastercycler epgradient, 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>G oder m.8993T>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, V06 + 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>