DAkkS
Deutsche
Akkreditierungsstelle

Deutsche Akkreditierungsstelle

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-22009-01-00 nach DIN EN ISO 15189:2024

Gültig ab: **01.07.2025**
Ausstellungsdatum: 01.07.2025

Inhaber der Akkreditierungsurkunde:

MVZ Düsseldorf-Centrum GbR
Immermannstraße 65A, 40210 Düsseldorf

mit dem Standort

MVZ Düsseldorf-Centrum GbR
Immermannstraße 65A, 40210 Düsseldorf

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 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 (Molekulare 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.

DAkkS Deutsche Akkreditierungsstelle

Untersuchungsgebiet: Klinische Chemie

Untersuchungsart:
Chromatographie (UV/VIS-, Massenspektrometrische, Fluoreszenz-Detektion) [Flex B]

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Vitamin A	Serum	HPLC-UV
Vitamin E	Serum	HPLC-UV
Vitamin C	Serum	HPLC-UV
Vitamin B2 (FAD)	EDTA-Blut	HPLC-FLD
Vitamin B1	EDTA-Blut	HPLC-FLD
Vitamin B6	EDTA-Blut	HPLC-FLD
Methylmalonsäure	Serum	LC-MS/MS
17-OH-Progesteron	Serum	LC-MS/MS

Untersuchungsart:
Elektrochemische Untersuchungen [Flex B]

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Kalium	Serum	ISE (ionenselektive Elektrode)
Natrium	Serum	ISE (ionenselektive Elektrode)

Untersuchungsart:
Ligandenassays [Flex B]

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Androgen-Index, frei	Serum	Berechnung
Anti-Müller-Hormon	Serum	ECLIA
ß-HCG	Serum	ECLIA
Carcinoembryonales Antigen	Serum	ECLIA
Carcinoma Antigen 15-3	Serum	ECLIA
Dehydroepiandrosteronsulfat	Serum	ECLIA
Estradiol	Serum	ECLIA
Ferritin	Serum	ECLIA
Follikel-stimulierendes Hormon	Serum	ECLIA
Folsäure	Serum	ECLIA
freies Thyroxin	Serum	ECLIA
freies Trijodthyronin	Serum	ECLIA
Luteinisierendes Hormon	Serum	ECLIA
Placental like Growth Factor	Serum	ECLIA
Progesteron	Serum	ECLIA
Prolaktin	Serum	ECLIA
Quotienten aus sFlt-1/PlGF	Serum	Berechnung
Sexualhormonbindendes Globulin	Serum	ECLIA

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Soluble Fms-like thyrosinkinase-1	Serum	ECLIA
Testosteron, gesamt	Serum	ECLIA
Thyreotropin	Serum	ECLIA
Vitamin B12	Serum	ECLIA
Vitamin B12, active	Serum	ECLIA

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

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Bilirubin, direkt	Serum	VIS-Photometrie
Bilirubin, gesamt	Serum	VIS-Photometrie
Glucose	Serum, Citrat-Fluorid-Blut	UV-Photometrie

Untersuchungsart:
Spektrometrie (Turbidimetrie) [Flex B]

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Alkalischen Phosphatase	Serum	Turbidimetrie
Apolipoprotein A1	Serum	Turbidimetrie
Apolipoprotein B	Serum	Turbidimetrie
Calcium gesamt	Serum	Turbidimetrie
Cholesterin	Serum	Turbidimetrie
Cholinesterase	Serum	Turbidimetrie
C-reaktives Protein	Serum	Turbidimetrie
Creatinin	Serum	Turbidimetrie
Creatinkinase	Serum	Turbidimetrie
Creatinkinase Muscle-Brain type	Serum	Turbidimetrie
Cystatin C	Serum	Turbidimetrie
Eisen	Serum	Turbidimetrie
Ferritin-Index	Serum	Berechnung
Gamma-Glutamyltransferase	Serum	Turbidimetrie
Gesamteiweiß	Serum	Turbidimetrie
GFR/glomeruläre Filtrationsrate (CKD-EPI Formel)	Serum	Berechnung
GFR/glomeruläre Filtrationsrate (nach Cystatin C)	Serum	Berechnung
Glutamat-Oxalacetat-Transaminase/Aspartat-Aminotransferase	Serum	Turbidimetrie
Glutamat-Pyruvat-Transaminase/Alanin-Aminotransferase	Serum	Turbidimetrie
Hämoglobin A1c	EDTA-Blut	Turbidimetrie

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Haptoglobin	Serum	Turbidimetrie
Harnsäure	Serum	Turbidimetrie
Harnstoff	Serum	Turbidimetrie
HDL-Cholesterin	Serum	Turbidimetrie
Homocystein	EDTA-Blut, Serum	Turbidimetrie
Lactatdehydrogenase	Serum	Turbidimetrie
LDL Friedewald-Formel	Serum	Berechnung
LDL-Cholesterin	Serum	Turbidimetrie
Lipase	Serum	Turbidimetrie
Lipoprotein	Serum	Turbidimetrie
Löslicher Transferrinrezeptor	Serum	Turbidimetrie
Magnesium	Serum	Turbidimetrie
Pankreas-Amylase	Serum	Turbidimetrie
Phosphat anorganisch	Serum	Turbidimetrie
Rheumafaktoren	Serum	Turbidimetrie
Transferinsättigung	Serum	Berechnung
Transferrin	Serum	Turbidimetrie
Triglyceride	Serum	Turbidimetrie

Untersuchungsgebiet: Immunologie

Untersuchungsart: Ligandenassays [Flex B]

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Anti-CCP-Ak	Serum	ECLIA
Thyreoperoxidase-Ak	Serum	ECLIA
TSH-Rezeptor-Ak	Serum	ECLIA

Untersuchungsgebiet: Humangenetik (Molekulare Humangenetik)

Untersuchungsart: Molekularbiologische Untersuchungen [Flex C]

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik
ACE I-/ D-Variante (rs1799752)	EDTA-Blut; DNA	Real-Time PCR
Alpha-Thalassämie	EDTA-Blut; DNA	NGS (Amplikon-basiert, sequencing by avidity)

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik
Alport-Syndrom (COL4A3, COL4A4, COL4A5, MYH9, CFHR5, NPHS2)	Gewebe[a], EDTA-Blut, Heparin-Blut; DNA	NGS (in-solution capture, sequencing by avidity), SNV- und CNV-Pipeline: SequencePilot, Modul SeqNext Version 5.2 (JSI), Varvis version 1.25 (Limbus MedTec)
Amyloidose (APOA1, APOA2, APP, B2M, CST3, F10, FGA, GPNMB, GSN, IL31RA, LYZ, MEFV, MVK, NLRP1, NLRP3, OSMR, POLA1, PRNP, RET, TACSTD2, TGFBI, TNFRSF1A, TTR)	Gewebe[a], EDTA-Blut, Heparin-Blut; DNA	NGS (in-solution capture, sequencing by avidity), SNV- und CNV-Pipeline: SequencePilot, Modul SeqNext Version 5.2 (JSI), Varvis version 1.25 (Limbus MedTec)
Angioödem (ADGRE2, ANGPT1, CPN1, F12, HS3ST6, KNG1, MYOF, NLRP3, PLCG2, PLG, SERPING1, SPINK5, XPNPEP2)	Gewebe[a], EDTA-Blut, Heparin-Blut; DNA	NGS (in-solution capture, sequencing by avidity), SNV- und CNV-Pipeline: SequencePilot, Modul SeqNext Version 5.2 (JSI), Varvis version 1.25 (Limbus MedTec)
Arthritis (ADA2, ANKH, CCN6, CFI, F8, GALNT3, LACC1, MEFV, NLRP1, NOD2, PHEX, PRG4, PSTPIP1)	Gewebe[a], EDTA-Blut, Heparin-Blut; DNA	NGS (in-solution capture, sequencing by avidity), SNV- und CNV-Pipeline: SequencePilot, Modul SeqNext Version 5.2 (JSI), Varvis version 1.25 (Limbus MedTec)
autosomal dominante polyzystische Nierenerkrankung (DNAJB11, GANAB, HNF1B, PKD1, PKD2, PAX2, ALG5, ALG9, IFT140, JAG1, NOTCH2, PRKCSH, SEC61A1, SEC63, ALG8, UMOD)	Gewebe[a], EDTA-Blut, Heparin-Blut; DNA	NGS (in-solution capture, sequencing by avidity), SNV- und CNV-Pipeline: SequencePilot, Modul SeqNext Version 5.2 (JSI), Varvis version 1.25 (Limbus MedTec)
Beta-Thalassämie	EDTA-Blut; DNA	NGS (Amplikon-basiert, sequencing by avidity)
CADASIL/ CARASIL (COL4A1, COL4A2, CTSA, GLA, HTRA1, ITM2B, NOTCH3, TREX1, CSF1R)	Gewebe[a], EDTA-Blut, Heparin-Blut; DNA	NGS (in-solution capture, sequencing by avidity), SNV- und CNV-Pipeline: SequencePilot, Modul SeqNext Version 5.2 (JSI), Varvis version 1.25 (Limbus MedTec)
Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 1A	Gewebe[a], EDTA-Blut, Heparin-Blut; DNA	Multiplex Ligation dependent Probe Amplification (MLPA)
COMT Polymorphismus c.472G>A (Catechol-O-Methyltransferase)	EDTA-Blut; DNA	Real-Time PCR
CYP19A1 Polymorphismus rs727479 (Aromatase)	EDTA-Blut; DNA	Real-Time PCR
CYP2C19 Allele - Medikamentenunverträglichkeit (Cytochrom P-450 2C19 *2, *3, *4, *5, *6, *7, *8, *17)	EDTA-Blut; DNA	PCR, Strip-Assay

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik
CYP2C9 *2 und *3 Allele - Siponimod (Cytochrom P-450 2C9)	EDTA-Blut; DNA	PCR, Strip-Assay
Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik
CYP2D6 Polymorphismen (Cytochrom P-450 2D6 Polymorphismen c.-1584C>G, c.31G>A, c.100C>T, c.124G>A, c.137_138insT, c.181-1G>C, c.320C>T, c.454delT, c.505G>T, c.505G>A, c.506-1G>A, c.522_523ins(10nt), c.755delA, c.841_843delAAG, c.886C>T, c.971A>C, c.985+39G>A, c.1012G>A, c.1457G>C)	EDTA-Blut; DNA	PCR, Strip-Assay
DPYD Polymorphismen - 5-Fluorouracil-Unverträglichkeit (Dihydropyrimidin-Dehydrogenase *2A, *13, p.D949V, HapB3 Typisierung)	EDTA-Blut; DNA	PCR, Strip-Assay
Ehlers-Danlos-Syndrom (ADAMTS2, AEBP1, B3GALT6, B4GALT7, C1R, C1S, CHST14, COL12A1, COL1A1, COL1A2, COL3A1, COL5A1, COL5A2, COL6A1, COL6A2, COL6A3, DSE, FKBP14, PLOD1, PRDM5, SLC39A13, TNXB, ZNF469)	Gewebe[a], EDTA-Blut, Heparin-Blut; DNA	NGS (in-solution capture, sequencing by avidity), SNV- und CNV-Pipeline: SequencePilot, Modul SeqNext Version 5.2 (JSI), Varvis version 1.25 (Limbus MedTec)
Eizellreifungsdefekte (BTG4, CDC20, KHDC3L, MOS, NLRP2, NLRP5, NLRP7, OOEP, PADI6, PANX1, PATL2, REC114, TLE6, TRIP13, TUBB8, WEE2, ZFP36L2, ZP1, ZP2, ZP3)	Gewebe[a], EDTA-Blut, Heparin-Blut; DNA	NGS (in-solution capture, sequencing by avidity), SNV- und CNV-Pipeline: SequencePilot, Modul SeqNext Version 5.2 (JSI), Varvis version 1.25 (Limbus MedTec)
Familiäre Adenomatöse Polyposis (APC, BMPR1A, GREM1, MSH3, MUTYH, NTHL1, POLD1, POLE, PTEN, RNF43, SMAD4, STK11)	Gewebe[a], EDTA-Blut, Heparin-Blut; DNA	NGS (in-solution capture, sequencing by avidity), SNV- und CNV-Pipeline: SequencePilot, Modul SeqNext Version 5.2 (JSI), Varvis version 1.25 (Limbus MedTec)
Faktor V Leiden-Variante (rs6025)	EDTA-Blut; DNA	Real-Time PCR
Faktor V-HR2-Variante (rs1800595)	EDTA-Blut; DNA	Real-Time PCR

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik
Fanconi-Anämie (BLM, BRCA1, BRCA2, BRIP1, ERCC4, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, MAD2L2, PALB2, RAD51, RAD51C, RFWD3, SLX4, TOP3A, UBE2T, XRCC2, RFWD3, ATM, NBN, ATR, CENPJ, CEP152, CEP63, DNA2, NIN, NSMCE2, RBBP8, TRAIP)	Gewebe[a], EDTA-Blut, Heparin-Blut; DNA	NGS (in-solution capture, sequencing by avidity), SNV- und CNV-Pipeline: SequencePilot, Modul SeqNext Version 5.2 (JSI), Varvis version 1.25 (Limbus MedTec)
Fibrinogen-gamma-Variante (rs2066865)	EDTA-Blut; DNA	Real-Time PCR
Fragiles-X-Syndrom	EDTA-Blut; DNA	Repeat-primed PCR
GAD1 Polymorphismus c.-147G>A (Glutamatdecarboxylase)	EDTA-Blut; DNA	Real-Time PCR
Gastrointestinaler Stromatumor (KIT, MAX, NF1, PDGFRA, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, TMEM127)	Gewebe[a], EDTA-Blut, Heparin-Blut; DNA	NGS (in-solution capture, sequencing by avidity), SNV- und CNV-Pipeline: SequencePilot, Modul SeqNext Version 5.2 (JSI), Varvis version 1.25 (Limbus MedTec)
Solide Tumore (AKT1, ALK, BRAF, CTNNB1, EGFR, ERBB2, ERBB3, ESR1, FOXL2, GNA11, GNAQ, IDH1, IDH2, KIT, KRAS, MET, NRAS, PDGFRA, PIK3CA, RAF1, RET, TP53)	Gewebe[a], EDTA-Blut; DNA	NGS (sequencing-by-synthesis (Illumina), amplikonbasiert, CLC Genomics Workbench Software (Version 24.0), Translokationsanalyse)
Solide Tumore (BRCA1, BRCA2)	Gewebe[a], EDTA-Blut; DNA	NGS (sequencing-by-synthesis (Illumina), amplikonbasiert, CLC Genomics Workbench Software (Version 24.0), Mutationssuche)
Geschlechtsdifferenzierungsstörungen (AR, CYP11A1, CYP17A1, DHH, DHX37, DMRT1, HSD17B3, HSD3B2, LHCGR, MAP3K1, NR0B1, NR5A1, POR, SOX9, SRD5A2, SRY, WT1)	Gewebe[a], EDTA-Blut, Heparin-Blut; DNA	NGS (in-solution capture, sequencing by avidity), SNV- und CNV-Pipeline: SequencePilot, Modul SeqNext Version 5.2 (JSI), Varvis version 1.25 (Limbus MedTec)
Gorlin-Goltz-Syndrom (PTCH1, PTCH2, SUFU)	Gewebe[a], EDTA-Blut, Heparin-Blut; DNA	NGS (in-solution capture, sequencing by avidity), SNV- und CNV-Pipeline: SequencePilot, Modul SeqNext Version 5.2 (JSI), Varvis version 1.25 (Limbus MedTec)

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik
GPIa-Variante (rs1126643)	EDTA-Blut; DNA	Real-Time PCR
Habituelle Aborte (ALB, B3GALNT1, BUB1B, C11orf80, F10, F12, F13A1, F13B, F2, F5, FGA, FGB, FGG, HTR1A, KHDC3L, MEI1, MTHFR, NLRP7, PROC, PROS1, SERPINC1, SERPINE1, SYCP3, THBD, TSHR, ANXA5, PIGA, ADAMTS13, HRG, SERPIND1)	Gewebe[a], EDTA-Blut, Heparin-Blut; DNA	NGS (in-solution capture, sequencing by avidity), SNV- und CNV-Pipeline: SequencePilot, Modul SeqNext Version 5.2 (JSI), Varvis version 1.25 (Limbus MedTec)
Hereditäre Hauttumore (BAP1, CDK4, CDKN2A, MITF, MLH1, MSH2, MSH6, POT1, PTCH1, PTEN, SUFU, TERT)	Gewebe[a], EDTA-Blut, Heparin-Blut; DNA	NGS (in-solution capture, sequencing by avidity), SNV- und CNV-Pipeline: SequencePilot, Modul SeqNext Version 5.2 (JSI), Varvis version 1.25 (Limbus MedTec)
Hereditäre neuroendokrine Tumore (AIP, CASR, CDC73, CDKN1B, FH, MAX, MEN1, NF1, RET, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, TMEM127, TSC1, TSC2, VHL, PRKAR1A, TP53)	Gewebe[a], EDTA-Blut, Heparin-Blut; DNA	NGS (in-solution capture, sequencing by avidity), SNV- und CNV-Pipeline: SequencePilot, Modul SeqNext Version 5.2 (JSI), Varvis version 1.25 (Limbus MedTec)
Hereditäre Neuropathie mit Neigung zu Druckläsionen	Gewebe[a], EDTA-Blut, Heparin-Blut; DNA	Multiplex Ligation dependent Probe Amplification (MLPA)
Hereditäre Pankreatitis (CASR, CEL, CFTR, CIDEC, CLDN2, CPA1, CTRC, LPL, PRSS1, SBDS, SLC25A13, SPINK1, TRPV6, UBR1, CELA3B)	Gewebe[a], EDTA-Blut, Heparin-Blut; DNA	NGS (in-solution capture, sequencing by avidity), SNV- und CNV-Pipeline: SequencePilot, Modul SeqNext Version 5.2 (JSI), Varvis version 1.25 (Limbus MedTec)
Hereditärer Darmkrebs (APC, AXIN2, BMPR1A, CHEK2, GREM1, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH3, MSH6, MUTYH, NTHL1, PMS2, POLD1, POLE, PTEN, RNF43, SMAD4, STK11, TP53)	Gewebe[a], EDTA-Blut, Heparin-Blut; DNA	NGS (in-solution capture, sequencing by avidity), SNV- und CNV-Pipeline: SequencePilot, Modul SeqNext Version 5.2 (JSI), Varvis version 1.25 (Limbus MedTec)
Hereditäres Endometriumkarzinom (EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, NTHL1, PMS2, POLD1, POLE, PTEN)	Gewebe[a], EDTA-Blut, Heparin-Blut; DNA	NGS (in-solution capture, sequencing by avidity), SNV- und CNV-Pipeline: SequencePilot, Modul SeqNext Version 5.2 (JSI), Varvis version 1.25 (Limbus MedTec)
Hereditäres Hypophysenadenom (AIP, CDH23, GPR101, MEN1, PRKAR1A, CDKN1B)	Gewebe[a], EDTA-Blut, Heparin-Blut; DNA	NGS (in-solution capture, sequencing by avidity), SNV- und CNV-Pipeline: SequencePilot, Modul SeqNext Version 5.2 (JSI), Varvis version 1.25 (Limbus MedTec)

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik
Hereditäres Magenkarzinom (APC, BMPR1A, CDH1, CHEK2, CTNNA1, EPCAM, KIT, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, PMS2, SMAD4, STK11, TP53, PDGFRA, PTEN, SDHB, SDHC, SDHD, MAX, SDHA, SDHAF2, TMEM127)	Gewebe[a], EDTA-Blut, Heparin-Blut; DNA	NGS (in-solution capture, sequencing by avidity), SNV- und CNV-Pipeline: SequencePilot, Modul SeqNext Version 5.2 (JSI), Varvis version 1.25 (Limbus MedTec)
Hereditäres Mamma- und Ovarialkarzinom (ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, PMS2, PTEN, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53)	Gewebe[a], EDTA-Blut, Heparin-Blut; DNA	NGS (in-solution capture, sequencing by avidity), SNV- und CNV-Pipeline: SequencePilot, Modul SeqNext Version 5.2 (JSI), Varvis version 1.25 (Limbus MedTec)
Hereditäres Mammakarzinom bei Männern (ATM, BRCA1, BRCA2, CHEK2, PALB2, PTEN, STK11, TP53)	Gewebe[a], EDTA-Blut, Heparin-Blut; DNA	NGS (in-solution capture, sequencing by avidity), SNV- und CNV-Pipeline: SequencePilot, Modul SeqNext Version 5.2 (JSI), Varvis version 1.25 (Limbus MedTec)
Hereditäres Nierenkarzinom (BAP1, CHEK2, DICER1, DIS3L2, FH, FLCN, GPC3, MAX, MET, PTEN, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SMARCA4, SMARCB1, TMEM127, TP53, TSC1, TSC2, VHL, WT1)	Gewebe[a], EDTA-Blut, Heparin-Blut; DNA	NGS (in-solution capture, sequencing by avidity), SNV- und CNV-Pipeline: SequencePilot, Modul SeqNext Version 5.2 (JSI), Varvis version 1.25 (Limbus MedTec)
Hereditäres Ovarialkarzinom (ATM, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, PMS2, PTEN, RAD51C, RAD51D, SMARCA4, STK11, TP53, BARD1)	Gewebe[a], EDTA-Blut, Heparin-Blut; DNA	NGS (in-solution capture, sequencing by avidity), SNV- und CNV-Pipeline: SequencePilot, Modul SeqNext Version 5.2 (JSI), Varvis version 1.25 (Limbus MedTec)
Hereditäres Pankreaskarzinom (APC, ATM, BRCA1, BRCA2, CDKN2A, CHEK2, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, PALLD, PMS2, PRSS1, SPINK1, STK11, TP53, VHL)	Gewebe[a], EDTA-Blut, Heparin-Blut; DNA	NGS (in-solution capture, sequencing by avidity), SNV- und CNV-Pipeline: SequencePilot, Modul SeqNext Version 5.2 (JSI), Varvis version 1.25 (Limbus MedTec)
Hereditäres Paragangliom-/Phäochromozytom-Syndrom (CDC73, CDKN1B, DLST, EPAS1, FH, MAX, MEN1, NF1, PRKAR1A, PTEN, RET, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SLC25A11, TMEM127, TP53, VHL)	Gewebe[a], EDTA-Blut, Heparin-Blut; DNA	NGS (in-solution capture, sequencing by avidity), SNV- und CNV-Pipeline: SequencePilot, Modul SeqNext Version 5.2 (JSI), Varvis version 1.25 (Limbus MedTec)

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik
Hereditäres Prostatakarzinom (ATM, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CHEK2, HOXB13, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, PMS2, RAD51C, RAD51D, TP53)	Gewebe[a], EDTA-Blut, Heparin-Blut; DNA	NGS (in-solution capture, sequencing by avidity), SNV- und CNV-Pipeline: SequencePilot, Modul SeqNext Version 5.2 (JSI), Varvis version 1.25 (Limbus MedTec)
Hereditäres Schilddrüsenkarzinom (APC, CHEK2, NKX2-1, PRKAR1A, PTEN, RET, MAX, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, TMEM127, TP53, CDKN1B, WRN, MEN1, CDC73, DICER1, SEC23B, FOXE1, SLC5A5)	Gewebe[a], EDTA-Blut, Heparin-Blut; DNA	NGS (in-solution capture, sequencing by avidity), SNV- und CNV-Pipeline: SequencePilot, Modul SeqNext Version 5.2 (JSI), Varvis version 1.25 (Limbus MedTec)
HFE-Varianten C282Y / H63D (rs1800562 / rs1799945)	EDTA-Blut; DNA	Real-Time PCR
Hörstörung (AR) Typ IA/IB (GJB2, GJB6)	Gewebe[a], EDTA-Blut, Heparin-Blut; DNA	Multiplex Ligation dependent Probe Amplification (MLPA)
Hörstörung nicht syndromal (AR) Typ IA	Gewebe[a], EDTA-Blut, Heparin-Blut; DNA	PCR, Sanger Sequenzierung
HPA-I-Ia/1b-Variante (rs5918)	EDTA-Blut; DNA	Real-Time PCR
Hypercholesterinämie (ABCG5, ABCG8, APOA5, APOB, APOC2, APOC3, APOE, CETP, LDLR, LDLRAP1, LIPC, LPL, PCSK9, LIPA, STAP1)	Gewebe[a], EDTA-Blut, Heparin-Blut; DNA	NGS (in-solution capture, sequencing by avidity), SNV- und CNV-Pipeline: SequencePilot, Modul SeqNext Version 5.2 (JSI), Varvis version 1.25 (Limbus MedTec)
Hyperlipidämie (ABCG5, ABCG8, APOA5, APOB, APOC2, APOC3, APOE, CETP, CREB3L3, GCKR, GPD1, GPIHBP1, LCAT, LDLR, LDLRAP1, LIPC, LMF1, LPL, LRP6, PCSK9, LIPA, STAP1, APOA5, ALMS1, CYP27A1)	Gewebe[a], EDTA-Blut, Heparin-Blut; DNA	NGS (in-solution capture, sequencing by avidity), SNV- und CNV-Pipeline: SequencePilot, Modul SeqNext Version 5.2 (JSI), Varvis version 1.25 (Limbus MedTec)
Hyperparathyreoidismus (AP2S1, CASR, CDC73, CDKN1B, GCM2, GNA11, MEN1, RET)	Gewebe[a], EDTA-Blut, Heparin-Blut; DNA	NGS (in-solution capture, sequencing by avidity), SNV- und CNV-Pipeline: SequencePilot, Modul SeqNext Version 5.2 (JSI), Varvis version 1.25 (Limbus MedTec)
Hyperthyreose (ALB, SECISBP2, SLC16A2, THRB, TSHR, TTR)	Gewebe[a], EDTA-Blut, Heparin-Blut; DNA	NGS (in-solution capture, sequencing by avidity), SNV- und CNV-Pipeline: SequencePilot, Modul SeqNext Version 5.2 (JSI), Varvis version 1.25 (Limbus MedTec)

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik
Hypertriglyceridämie (APOA5, APOC2, APOC3, APOE, CREB3L3, GCKR, GPD1, GPIHBP1, LCAT, LIPC, LMF1, LPL, LRP6, LIPA)	Gewebe[a], EDTA-Blut, Heparin-Blut; DNA	NGS (in-solution capture, sequencing by avidity), SNV- und CNV-Pipeline: SequencePilot, Modul SeqNext Version 5.2 (JSI), Varvis version 1.25 (Limbus MedTec)
Hypogonadotroper Hypogonadismus (ANOS1, CHD7, FEZF1, FGF17, FGF8, FGFR1, FSHB, GNRH1, GNRHR, HS6ST1, IL17RD, KISS1, KISS1R, LHB, NR0B1, NSMF, PROK2, PROKR2, RNF216, SEMA3A, SOX2, SOX10, SPRY4, TAC3, TACR3, WDR11)	Gewebe[a], EDTA-Blut, Heparin-Blut; DNA	NGS (in-solution capture, sequencing by avidity), SNV- und CNV-Pipeline: SequencePilot, Modul SeqNext Version 5.2 (JSI), Varvis version 1.25 (Limbus MedTec)
Hypokalziurische Hyperkalzämie (AP2S1, CASR, GNA11)	Gewebe[a], EDTA-Blut, Heparin-Blut; DNA	NGS (in-solution capture, sequencing by avidity), SNV- und CNV-Pipeline: SequencePilot, Modul SeqNext Version 5.2 (JSI), Varvis version 1.25 (Limbus MedTec)
Hypothyreose (DUOX2, DUOXA2, FOXE1, GLIS3, GNAS, HESX1, IGSF1, IRS4, IYD, LHX3, LHX4, NKX2-1, OTX2, PAX8, POU1F1, PRKAR1A, PROP1, SECISBP2, SLC16A2, SLC26A4, SLC26A7, SLC5A5, TBL1X, TG, THRA, THRB, TPO, TRHR, TSHB, TSHR)	Gewebe[a], EDTA-Blut, Heparin-Blut; DNA	NGS (in-solution capture, sequencing by avidity), SNV- und CNV-Pipeline: SequencePilot, Modul SeqNext Version 5.2 (JSI), Varvis version 1.25 (Limbus MedTec)
Kongenitale Kontrakturale Arachnodaktylie (FBN2)	Gewebe[a], EDTA-Blut, Heparin-Blut; DNA	NGS (in-solution capture, sequencing by avidity), SNV- und CNV-Pipeline: SequencePilot, Modul SeqNext Version 5.2 (JSI), Varvis version 1.25 (Limbus MedTec)
Legius Syndrom (SPRED1)	Gewebe[a], EDTA-Blut, Heparin-Blut; DNA	NGS (in-solution capture, sequencing by avidity), SNV- und CNV-Pipeline: SequencePilot, Modul SeqNext Version 5.2 (JSI), Varvis version 1.25 (Limbus MedTec)
Li-Fraumeni-Syndrom (CDKN2A, CHEK2, TP53)	Gewebe[a], EDTA-Blut, Heparin-Blut; DNA	NGS (in-solution capture, sequencing by avidity), SNV- und CNV-Pipeline: SequencePilot, Modul SeqNext Version 5.2 (JSI), Varvis version 1.25 (Limbus MedTec)

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik
Loeys Dietz Syndrom (SMAD2, SMAD3, TGFB2, TGFB3, TGFBR1, TGFBR2)	Gewebe[a], EDTA-Blut, Heparin-Blut; DNA	NGS (in-solution capture, sequencing by avidity), SNV- und CNV-Pipeline: SequencePilot, Modul SeqNext Version 5.2 (JSI), Varvis version 1.25 (Limbus MedTec)
Lynch-Syndrom (MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, EPCAM)	Gewebe[a], EDTA-Blut, Heparin-Blut; DNA	NGS (in-solution capture, sequencing by avidity), SNV- und CNV-Pipeline: SequencePilot, Modul SeqNext Version 5.2 (JSI), Varvis version 1.25 (Limbus MedTec)
Männliche Infertilität (ADGRG2, AK7, AMH, AMHR2, AR, ARMC2, AURKC, CATSPER1, CCDC103, CCDC39, CCDC40, CCNO, CFAP251, CFAP298, CFAP300, CFAP43, CFAP44, CFAP47, CFAP65, CFAP69, DMRT1, DNAAF1 , DNAAF11 , DNAAF2 , DNAAF3, DNAAF4 , DNAAF5, DNAAF6, DNAH1, DNAH17, DNAH2, DNAH5, DNAH8, DNAH9 , DNAI1, DNAI2, DNAL1, DPY19L2, FOXJ1, FSIP2, HYDIN, KLHL10, M1AP, MCIDAS, NEK10, NR5A1, ODAD1, ODAD2, ODAD3, ODAD4, PICK1, QRICH2, RSPH1, RSPH4A, SHOC1, SOHLH1, SPAG1, SPATA16, SPEF2, STAG3, SUN5, SYCE1, TEX11, TEX14, TEX15, TTC21A, TTC29, ZMYND10, ZPBP)	Gewebe[a], EDTA-Blut, Heparin-Blut; DNA	NGS (in-solution capture, sequencing by avidity), SNV- und CNV-Pipeline: SequencePilot, Modul SeqNext Version 5.2 (JSI), Varvis version 1.25 (Limbus MedTec)
MAOA uVNTR-Polymorphismus (Monoaminoxidase-A; Neurotransmitter)	EDTA-Blut; DNA	PCR, Sanger Sequenzierung
Marfan-Syndrom (FBN1)	Gewebe[a], EDTA-Blut, Heparin-Blut; DNA	NGS (in-solution capture, sequencing by avidity), SNV- und CNV-Pipeline: SequencePilot, Modul SeqNext Version 5.2 (JSI), Varvis version 1.25 (Limbus MedTec)
Meduläres Schilddrüsenkarzinom (RET)	Gewebe[a], EDTA-Blut, Heparin-Blut; DNA	NGS (in-solution capture, sequencing by avidity), SNV- und CNV-Pipeline: SequencePilot, Modul SeqNext Version 5.2 (JSI), Varvis version 1.25 (Limbus MedTec)
Mesomele Dysplasie (SHOX)	Gewebe[a], EDTA-Blut, Heparin-Blut; DNA	Multiplex Ligation dependent Probe Amplification (MLPA)

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik
Molenschwangerschaft (KHDC3L, MEI1, NLRP7, PADI6, REC114, TOP6BL)	Gewebe[a], EDTA-Blut, Heparin-Blut; DNA	NGS (in-solution capture, sequencing by avidity), SNV- und CNV-Pipeline: SequencePilot, Modul SeqNext Version 5.2 (JSI), Varvis version 1.25 (Limbus MedTec)
MTHFR Polymorphismen c.667C>T und c.1298A>C (Methylen-Tetrahydrofolat; Methotrexat)	EDTA-Blut; DNA	Real-Time PCR
Neurofibromatose Typ 1 (NF1)	Gewebe[a], EDTA-Blut, Heparin-Blut; DNA	NGS (in-solution capture, sequencing by avidity), SNV- und CNV-Pipeline: SequencePilot, Modul SeqNext Version 5.2 (JSI), Varvis version 1.25 (Limbus MedTec)
Nicht-obstruktive Azoospermie (AR, DMRT1, KLHL10, M1AP, NR5A1, SHOC1, STAG3, SUN5, SYCE1, TEX11, TEX14, TEX15)	Gewebe[a], EDTA-Blut, Heparin-Blut; DNA	NGS (in-solution capture, sequencing by avidity), SNV- und CNV-Pipeline: SequencePilot, Modul SeqNext Version 5.2 (JSI), Varvis version 1.25 (Limbus MedTec)
Noonan-Syndrom (BRAF, CBL, CDC42, HRAS, KRAS, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, MAPK1, MRAS, NF1, NRAS, PPP1CB, PTPN11, RAF1, RASA2, RIT1, RRAS2, SHOC2, SOS1, SOS2, SPRED1, SPRED2)	Gewebe[a], EDTA-Blut, Heparin-Blut; DNA	NGS (in-solution capture, sequencing by avidity), SNV- und CNV-Pipeline: SequencePilot, Modul SeqNext Version 5.2 (JSI), Varvis version 1.25 (Limbus MedTec)
Obstruktive Azoospermie (ADGRG2, CFTR)	Gewebe[a], EDTA-Blut, Heparin-Blut; DNA	NGS (in-solution capture, sequencing by avidity), SNV- und CNV-Pipeline: SequencePilot, Modul SeqNext Version 5.2 (JSI), Varvis version 1.25 (Limbus MedTec)
Osteogenesis imperfecta (BMP1, COL1A1, COL1A2, CREB3L1, CRTAP, FKBP10, IFITM5, MBTPS2, P3H1, PLOD2, PPIB, SEC24D, SERPINF1, SERPINH1, SP7, SPARC, TENT5A, TMEM38B, WNT1, ALPL, FAM46A, KDELR2, MESD, TAPT1)	Gewebe[a], EDTA-Blut, Heparin-Blut; DNA	NGS (in-solution capture, sequencing by avidity), SNV- und CNV-Pipeline: SequencePilot, Modul SeqNext Version 5.2 (JSI), Varvis version 1.25 (Limbus MedTec)
Ovariale Dysgenesie (BMP15, CLPP, ESR2, ERAL1, FSHR, HARS2, HSD17B4, LARS2, MCM9, MRPS22, NUP107, PSMC3IP, SOHLH1, SPIDR, STAG3, TWNK, ZSWIM7)	Gewebe[a], EDTA-Blut, Heparin-Blut; DNA	NGS (in-solution capture, sequencing by avidity), SNV- und CNV-Pipeline: SequencePilot, Modul SeqNext Version 5.2 (JSI), Varvis version 1.25 (Limbus MedTec)
PAI-1-4G/5G-Variante (rs1799889)	EDTA-Blut; DNA	Real-Time PCR

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik
PARP-Inhibitoren (BRCA1, BRCA2, PALB2)	Gewebe[a], EDTA-Blut, Heparin-Blut; DNA	NGS (in-solution capture, sequencing by avidity), SNV- und CNV-Pipeline: SequencePilot, Modul SeqNext Version 5.2 (JSI), Varvis version 1.25 (Limbus MedTec)
Polyzystisches Ovarialsyndrom (CAPN10, CYP11A1, INS, INSR)	Gewebe[a], EDTA-Blut, Heparin-Blut; DNA	NGS (in-solution capture, sequencing by avidity), SNV- und CNV-Pipeline: SequencePilot, Modul SeqNext Version 5.2 (JSI), Varvis version 1.25 (Limbus MedTec)
Prämature Ovarialinsuffizienz (BMP15, C14orf39, CLPP, CYP17A1, DIAPH2, ERCC6, ESR1, FIGLA, FOXL2, FSHB, FSHR, GALT, GDF9, HARS2, HFM1, HSD17B4, HSF2BP, INHA, KASH5, KHDRBS1, LARS2, LHCGR, MCM8, MCM9, MSH4, MSH5, NOBOX, NR5A1, POF1B, POLG, PSMC3IP, SOHLH1, STAG3, SYCE1, TP63, TWNK)	Gewebe[a], EDTA-Blut, Heparin-Blut; DNA	NGS (in-solution capture, sequencing by avidity), SNV- und CNV-Pipeline: SequencePilot, Modul SeqNext Version 5.2 (JSI), Varvis version 1.25 (Limbus MedTec)
Primäre ziliäre Dyskinesie (CCDC103, CCDC39, CCDC40, CCNO, CFAP298, CFAP300, DNAAF1, DNAAF11, DNAAF2, DNAAF3, DNAAF4, DNAAF5, DNAAF6, DNAH1, DNAH11, DNAH5, DNAI1, DNAI2, DNAL1, FOXJ1, HYDIN, MCIDAS, NEK10, ODAD1, ODAD2, ODAD3, ODAD4, RSPH1, RSPH4A, SPAG1, ZMYND10)	Gewebe[a], EDTA-Blut, Heparin-Blut; DNA	NGS (in-solution capture, sequencing by avidity), SNV- und CNV-Pipeline: SequencePilot, Modul SeqNext Version 5.2 (JSI), Varvis version 1.25 (Limbus MedTec)
Prothrombin-Variante (rs1799963)	EDTA-Blut; DNA	Real-Time PCR
PTEN-Hamartom-Tumorsyndrom und Differentialdiagnosen (AKT1, PIK3CA, PTEN, SDHB, SDHC, SDHD, SEC23B)	Gewebe[a], EDTA-Blut, Heparin-Blut; DNA	NGS (in-solution capture, sequencing by avidity), SNV- und CNV-Pipeline: SequencePilot, Modul SeqNext Version 5.2 (JSI), Varvis version 1.25 (Limbus MedTec)
RASopathien (BRAF, CBL, CDC42, HRAS, KRAS, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, MAPK1, MRAS, NF1, NRAS, PPP1CB, PTPN11, RAF1, RASA2, RIT1, RRAS2, SHOC2, SOS1, SOS2, SPRED1, SPRED2)	Gewebe[a], EDTA-Blut, Heparin-Blut; DNA	NGS (in-solution capture, sequencing by avidity), SNV- und CNV-Pipeline: SequencePilot, Modul SeqNext Version 5.2 (JSI), Varvis version 1.25 (Limbus MedTec)

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik
Schlaganfall oder Schlaganfall-ähnliche Episoden (ABCC6, ADA2, CBS, COL3A1, COL4A1, COL4A2, CST3, FBN1, FLNA, GLA, HTRA1, NOTCH3, RNF213, SLC2A10, TGFB2, TGFBR1, TGFBR2, TREX1, TTR)	Gewebe[a], EDTA-Blut, Heparin-Blut; DNA	NGS (in-solution capture, sequencing by avidity), SNV- und CNV-Pipeline: SequencePilot, Modul SeqNext Version 5.2 (JSI), Varvis version 1.25 (Limbus MedTec)
Schwannomatose (SMARCB1, LZTR1, NF2)	Gewebe[a], EDTA-Blut, Heparin-Blut; DNA	NGS (in-solution capture, sequencing by avidity), SNV- und CNV-Pipeline: SequencePilot, Modul SeqNext Version 5.2 (JSI), Varvis version 1.25 (Limbus MedTec)
SOD2 Polymorphismus Ala16Val (Superoxiddismutase 2)	EDTA-Blut; DNA	Real-Time PCR
Spermiendefekte (Form und Beweglichkeit) (AK7, ARMC2, AURKC, CFAP251, CFAP43, CFAP44, CFAP47, CFAP65, CFAP69, DNAH1, DNAH17, DNAH2, DNAH8, DPY19L2, FSIP2, PICK1, QRICH2, SPATA16, SPEF2, TTC21A, TTC29, ZPBP)	Gewebe[a], EDTA-Blut, Heparin-Blut; DNA	NGS (in-solution capture, sequencing by avidity), SNV- und CNV-Pipeline: SequencePilot, Modul SeqNext Version 5.2 (JSI), Varvis version 1.25 (Limbus MedTec)
Thorakales Aortenaneurysma und Aortendissektion (ACTA2, BGN, COL1A2, COL3A1, COL5A1, COL5A2, EFEMP2, FBN1, FBN2, FLNA, FOXE3, LOX, MFAP5, MYH11, MYLK, NOTCH1, PLOD1, PRKG1, SLC2A10, SMAD2, SMAD3, TGFB2, TGFB3, TGFBR1, TGFBR2, THSD4)	Gewebe[a], EDTA-Blut, Heparin-Blut; DNA	NGS (in-solution capture, sequencing by avidity), SNV- und CNV-Pipeline: SequencePilot, Modul SeqNext Version 5.2 (JSI), Varvis version 1.25 (Limbus MedTec)

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik
Thrombozytopathie/ Thrombozytopenie (ABCG5, ABCG8, ACTB, ACTN1, ADAMTS13, ADTB3A, ANKRD26, ANO6, AP3B1, AP3D1, ARPC1B, BLOC1S5, BLOC1S3, BLOC1S6, CD36, CDC42, CYCS, DIAPH1, DTNBP1, ETV6, FERMT3, FLI1, FLNA, FYB1, GATA1, GFI1B, GNE, GP1BA, GP1BA, GP1BB, GP6, GP9, HOXA11, HPS1, HPS3, HPS4, HPS5, HPS6, ITGA2B, ITGA2B, ITGB3, ITGB3, IKZF5, KDSR, LYST, MECOM, MPIG6B, MPL, MYH9, NBEA, NBEAL2, P2RY12, PLA2G4A, PLAU, RAP1B, RASGRP2, RBM8A, RUNX1, SLFN14, SRC, STIM1, STXBP2, TBXA2R, TBXAS1, THPO, THPO, TPM4, TUBB1, VIPAS39, VPS33B, VWF, WAS)	Gewebe[a], EDTA-Blut, Heparin-Blut; DNA	NGS (in-solution capture, sequencing by avidity), SNV- und CNV-Pipeline: SequencePilot, Modul SeqNext Version 5.2 (JSI), Varvis version 1.25 (Limbus MedTec)
Tuberöse Sklerose (TSC1, TSC2)	EDTA-Blut; DNA, Heparin-Blut; DNA, Mundschleimhaut; DNA	NGS (in-solution capture, sequencing by avidity), SNV- und CNV-Pipeline: SequencePilot, Modul SeqNext Version 5.2 (JSI), Varvis version 1.25 (Limbus MedTec)
VKORC1 Polymorphismus c.-1639G>A (Vitamin-K-Epoxid-Reduktase; Cumarinderivate)	EDTA-Blut; DNA	PCR, Strip-Assay
Weibliche Infertilität (BMP15, BTG4, CAPN10, CLPP, CDC20, CYP11A1, C14orf39, DIAPH2, ERCC6, ESR1, ESR2, ERAL1, FIGLA, FOXL2, FSHR, GDF9, HARS2, HFM1, HSD17B4, HSF2BP, INHA, INS, INSR, KASH5, KHDRBS1, KHDC3L, LARS2, LHCGR, MCM8, MCM9, MEI1, MOS, MRPS22, MSH4, MSH5, NLRP2, NLRP5, NLRP7, NOBOX, NR5A1, NUP107, OOEP, PADI6, PANX1, PATL2, POF1B, PSMC3IP, REC114, SOHLH1, SPIDR, STAG3, SYCE1, TLE6, TOP6BL, TP63, TRIP13, TUBB8, TWNK, WEE2, XRCC2, ZFP36L2, ZP1, ZP2, ZP3, ZSWIM7)	Gewebe[a], EDTA-Blut, Heparin-Blut; DNA	NGS (in-solution capture, sequencing by avidity), SNV- und CNV-Pipeline: SequencePilot, Modul SeqNext Version 5.2 (JSI), Varvis version 1.25 (Limbus MedTec)

[a]Einige Proben werden vor Beginn der Bearbeitung durch das Labor histologisch durch Fachärzte für Pathologie bearbeitet und beurteilt. Diese fachfremde Leistung gehört nicht zum Scope der Akkreditierung des Labors.

Untersuchungsgebiet: Mikrobiologie

Untersuchungsart: Ligandenassays [Flex B]

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Treponema pallidum (TPHA)	Serum	ECLIA
Toxoplasma gondii Ak-IgG	Serum	ECLIA
Toxoplasma gondii Ak-IgM	Serum	ECLIA

Untersuchungsgebiet: Virologie

Untersuchungsart: Ligandenassays [Flex B]

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Cytomegalievirus IgG-Ak	Serum	ECLIA
Cytomegalievirus IgM-Ak	Serum	ECLIA
Hepatitis-A-Virus IgM/IgG-Ak	Serum	ECLIA
Hepatitis-B-Virus Oberflächen-Ag	Serum	ECLIA
Hepatitis-B-Virus Oberflächen-Ak	Serum	ECLIA
Hepatitis-C-Virus-Ak	Serum	ECLIA
HIV 1/2 p24 screen	Serum	ECLIA
Rötelnvirus IgG-Ak	Serum	ECLIA
Rötelnvirus IgM-Ak	Serum	ECLIA

Untersuchungsgebiet: Transfusionsmedizin

Untersuchungsart: Molekularbiologische Untersuchungen [Flex B]

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Typisierung der Rhesus-Formel	EDTA-Blut	SSP-PCR
Rhesus weak D Typisierung	EDTA-Blut	SSP-PCR
Rhesus partial D Typisierung	EDTA-Blut	SSP-PCR
AB0 Typisierung	EDTA-Blut	SSP-PCR
KEL Typisierung	EDTA-Blut	SSP-PCR
Fetales Rhesus D	fetale ccfDNA, EDTA-Blut	Real-Time PCR