

Methodenliste Fragmentanalysen

MLPA Probemix (enthaltene Gen im Leistungsspektrum)	IVDR Klassifizierung	Zweckbestimmung
P002 (BRCA1)	Klasse C	Qualitative Kopienzahlanalyse zum Nachweis von krankheitsrelevanten Deletionen und Duplikationen der im Probemix enthaltenen und für unser Leistungsspektrum erforderlichen Gene. Die Durchführung erfolgt manuell, nicht automatisiert. Untersuchungsmaterial: genomische DNA. Diagnostische Testung zur molekulargenetischen Sicherung bzw. zum Ausschluss der Verdachtsdiagnose der mit diesen Genen/diesem Gen assoziierten Krankheiten. Prädiktive Testung (familiäre Varianten) zur Feststellung bzw. zum Ausschluss einer Prädisposition für ein hierdurch bedingtes Krankheitsbild. Verwendetes Gerät zur Messung: ABI Genetic Analyzer 3500.
P003 (MLH1, MSH2)	Klasse C	Qualitative Kopienzahlanalyse zum Nachweis von krankheitsrelevanten Deletionen und Duplikationen der im Probemix enthaltenen und für unser Leistungsspektrum erforderlichen Gene. Die Durchführung erfolgt manuell, nicht automatisiert. Untersuchungsmaterial: genomische DNA. Diagnostische Testung zur molekulargenetischen Sicherung bzw. zum Ausschluss der Verdachtsdiagnose der mit diesen Genen/diesem Gen assoziierten Krankheiten. Prädiktive Testung (familiäre Varianten) zur Feststellung bzw. zum Ausschluss einer Prädisposition für ein hierdurch bedingtes Krankheitsbild. Verwendetes Gerät zur Messung: ABI Genetic Analyzer 3500.
P008 (PMS2)	Klasse C	Qualitative Kopienzahlanalyse zum Nachweis von krankheitsrelevanten Deletionen und Duplikationen der im Probemix enthaltenen und für unser Leistungsspektrum erforderlichen Gene. Die Durchführung erfolgt manuell, nicht automatisiert. Untersuchungsmaterial: genomische DNA. Diagnostische Testung zur molekulargenetischen Sicherung bzw. zum Ausschluss der Verdachtsdiagnose der mit diesen Genen/diesem Gen assoziierten Krankheiten. Prädiktive Testung (familiäre Varianten) zur Feststellung bzw. zum Ausschluss einer Prädisposition für ein hierdurch bedingtes Krankheitsbild. Verwendetes Gerät zur Messung: ABI Genetic Analyzer 3500.
P021 (SMN1/SMN2)	Klasse C	Qualitative Kopienzahlanalyse zum Nachweis von krankheitsrelevanten Deletionen und Duplikationen der im Probemix enthaltenen und für unser Leistungsspektrum erforderlichen Gene. Die Durchführung erfolgt manuell, nicht automatisiert. Untersuchungsmaterial: genomische DNA. Diagnostische Testung zur molekulargenetischen Sicherung bzw. zum Ausschluss der Verdachtsdiagnose der mit diesen Genen/diesem Gen assoziierten Krankheiten. Prädiktive Testung (familiäre Varianten) zur Feststellung bzw. zum Ausschluss einer Prädisposition für ein hierdurch bedingtes Krankheitsbild. Verwendetes Gerät zur Messung: ABI Genetic Analyzer 3500.
P022 (PLP1)	Klasse C	Qualitative Kopienzahlanalyse zum Nachweis von krankheitsrelevanten Deletionen und Duplikationen der im Probemix enthaltenen und für unser Leistungsspektrum erforderlichen Gene. Die Durchführung erfolgt manuell, nicht automatisiert. Untersuchungsmaterial: genomische DNA. Diagnostische Testung zur molekulargenetischen Sicherung bzw. zum Ausschluss der Verdachtsdiagnose der mit diesen Genen/diesem Gen assoziierten Krankheiten. Prädiktive Testung (familiäre Varianten) zur Feststellung bzw. zum Ausschluss einer Prädisposition für ein hierdurch bedingtes Krankheitsbild. Verwendetes Gerät zur Messung: ABI Genetic Analyzer 3500.

P034 (DMD, in Verbindung mit P035 vollständig)	Klasse C	Qualitative Kopienzahlanalyse zum Nachweis von krankheitsrelevanten Deletionen und Duplikationen der im Probemix enthaltenden und für unser Leistungsspektrum erforderlichen Gene. Die Durchführung erfolgt manuell, nicht automatisiert. Untersuchungsmaterial: genomische DNA. Diagnostische Testung zur molekulargenetischen Sicherung bzw. zum Ausschluss der Verdachtsdiagnose der mit diesen Genen/diesem Gen assoziierten Krankheiten. Prädiktive Testung (familiäre Varianten) zur Feststellung bzw. zum Ausschluss einer Prädisposition für ein hierdurch bedingtes Krankheitsbild. Verwendetes Gerät zur Messung: ABI Genetic Analyzer 3500.
P035 (DMD, in Verbindung mit P035 vollständig)	Klasse C	Qualitative Kopienzahlanalyse zum Nachweis von krankheitsrelevanten Deletionen und Duplikationen der im Probemix enthaltenden und für unser Leistungsspektrum erforderlichen Gene. Die Durchführung erfolgt manuell, nicht automatisiert. Untersuchungsmaterial: genomische DNA. Diagnostische Testung zur molekulargenetischen Sicherung bzw. zum Ausschluss der Verdachtsdiagnose der mit diesen Genen/diesem Gen assoziierten Krankheiten. Prädiktive Testung (familiäre Varianten) zur Feststellung bzw. zum Ausschluss einer Prädisposition für ein hierdurch bedingtes Krankheitsbild. Verwendetes Gerät zur Messung: ABI Genetic Analyzer 3500.
P041 (ATM, in Verbindung mit P042 vollständig)	Klasse C	Qualitative Kopienzahlanalyse zum Nachweis von krankheitsrelevanten Deletionen und Duplikationen der im Probemix enthaltenden und für unser Leistungsspektrum erforderlichen Gene. Die Durchführung erfolgt manuell, nicht automatisiert. Untersuchungsmaterial: genomische DNA. Diagnostische Testung zur molekulargenetischen Sicherung bzw. zum Ausschluss der Verdachtsdiagnose der mit diesen Genen/diesem Gen assoziierten Krankheiten. Prädiktive Testung (familiäre Varianten) zur Feststellung bzw. zum Ausschluss einer Prädisposition für ein hierdurch bedingtes Krankheitsbild. Verwendetes Gerät zur Messung: ABI Genetic Analyzer 3500.
P042 (ATM, in Verbindung mit P041 vollständig)	Klasse C	Qualitative Kopienzahlanalyse zum Nachweis von krankheitsrelevanten Deletionen und Duplikationen der im Probemix enthaltenden und für unser Leistungsspektrum erforderlichen Gene. Die Durchführung erfolgt manuell, nicht automatisiert. Untersuchungsmaterial: genomische DNA. Diagnostische Testung zur molekulargenetischen Sicherung bzw. zum Ausschluss der Verdachtsdiagnose der mit diesen Genen/diesem Gen assoziierten Krankheiten. Prädiktive Testung (familiäre Varianten) zur Feststellung bzw. zum Ausschluss einer Prädisposition für ein hierdurch bedingtes Krankheitsbild. Verwendetes Gerät zur Messung: ABI Genetic Analyzer 3500.
P045 (BRCA2)	Klasse C	Qualitative Kopienzahlanalyse zum Nachweis von krankheitsrelevanten Deletionen und Duplikationen der im Probemix enthaltenden und für unser Leistungsspektrum erforderlichen Gene. Die Durchführung erfolgt manuell, nicht automatisiert. Untersuchungsmaterial: genomische DNA. Diagnostische Testung zur molekulargenetischen Sicherung bzw. zum Ausschluss der Verdachtsdiagnose der mit diesen Genen/diesem Gen assoziierten Krankheiten. Prädiktive Testung (familiäre Varianten) zur Feststellung bzw. zum Ausschluss einer Prädisposition für ein hierdurch bedingtes Krankheitsbild. Verwendetes Gerät zur Messung: ABI Genetic Analyzer 3500.
P048 (LMNA/ZMPSTE24, MYOT, CAV3)	Klasse C	Qualitative Kopienzahlanalyse zum Nachweis von krankheitsrelevanten Deletionen und Duplikationen der im Probemix enthaltenden und für unser Leistungsspektrum erforderlichen Gene. Die Durchführung erfolgt manuell, nicht automatisiert. Untersuchungsmaterial: genomische DNA. Diagnostische Testung zur molekulargenetischen Sicherung bzw. zum

		Ausschluss der Verdachtsdiagnose der mit diesen Genen/diesem Gen assoziierten Krankheiten. Prädiktive Testung (familiäre Varianten) zur Feststellung bzw. zum Ausschluss einer Prädisposition für ein hierdurch bedingtes Krankheitsbild. Verwendetes Gerät zur Messung: ABI Genetic Analyzer 3500.
P049 (ABCD1)	Klasse C	Qualitative Kopienzahlanalyse zum Nachweis von krankheitsrelevanten Deletionen und Duplikationen der im Probemix enthaltenden und für unser Leistungsspektrum erforderlichen Gene. Die Durchführung erfolgt manuell, nicht automatisiert. Untersuchungsmaterial: genomische DNA. Diagnostische Testung zur molekulargenetischen Sicherung bzw. zum Ausschluss der Verdachtsdiagnose der mit diesen Genen/diesem Gen assoziierten Krankheiten. Prädiktive Testung (familiäre Varianten) zur Feststellung bzw. zum Ausschluss einer Prädisposition für ein hierdurch bedingtes Krankheitsbild. Verwendetes Gerät zur Messung: ABI Genetic Analyzer 3500.
P055 (PAH)	Klasse C	Qualitative Kopienzahlanalyse zum Nachweis von krankheitsrelevanten Deletionen und Duplikationen der im Probemix enthaltenden und für unser Leistungsspektrum erforderlichen Gene. Die Durchführung erfolgt manuell, nicht automatisiert. Untersuchungsmaterial: genomische DNA. Diagnostische Testung zur molekulargenetischen Sicherung bzw. zum Ausschluss der Verdachtsdiagnose der mit diesen Genen/diesem Gen assoziierten Krankheiten. Prädiktive Testung (familiäre Varianten) zur Feststellung bzw. zum Ausschluss einer Prädisposition für ein hierdurch bedingtes Krankheitsbild. Verwendetes Gerät zur Messung: ABI Genetic Analyzer 3500.
P056 (TP53)	Klasse C	Qualitative Kopienzahlanalyse zum Nachweis von krankheitsrelevanten Deletionen und Duplikationen der im Probemix enthaltenden und für unser Leistungsspektrum erforderlichen Gene. Die Durchführung erfolgt manuell, nicht automatisiert. Untersuchungsmaterial: genomische DNA. Diagnostische Testung zur molekulargenetischen Sicherung bzw. zum Ausschluss der Verdachtsdiagnose der mit diesen Genen/diesem Gen assoziierten Krankheiten. Prädiktive Testung (familiäre Varianten) zur Feststellung bzw. zum Ausschluss einer Prädisposition für ein hierdurch bedingtes Krankheitsbild. Verwendetes Gerät zur Messung: ABI Genetic Analyzer 3500.
P065 (FBN1, in Verbindung mit P066 vollständig), TGFBR2	Klasse C	Qualitative Kopienzahlanalyse zum Nachweis von krankheitsrelevanten Deletionen und Duplikationen der im Probemix enthaltenden und für unser Leistungsspektrum erforderlichen Gene. Die Durchführung erfolgt manuell, nicht automatisiert. Untersuchungsmaterial: genomische DNA. Diagnostische Testung zur molekulargenetischen Sicherung bzw. zum Ausschluss der Verdachtsdiagnose der mit diesen Genen/diesem Gen assoziierten Krankheiten. Prädiktive Testung (familiäre Varianten) zur Feststellung bzw. zum Ausschluss einer Prädisposition für ein hierdurch bedingtes Krankheitsbild. Verwendetes Gerät zur Messung: ABI Genetic Analyzer 3500.
P066 (FBN1, in Verbindung mit P065 vollständig)	Klasse C	Qualitative Kopienzahlanalyse zum Nachweis von krankheitsrelevanten Deletionen und Duplikationen der im Probemix enthaltenden und für unser Leistungsspektrum erforderlichen Gene. Die Durchführung erfolgt manuell, nicht automatisiert. Untersuchungsmaterial: genomische DNA. Diagnostische Testung zur molekulargenetischen Sicherung bzw. zum Ausschluss der Verdachtsdiagnose der mit diesen Genen/diesem Gen assoziierten Krankheiten. Prädiktive Testung (familiäre Varianten) zur Feststellung bzw. zum Ausschluss einer Prädisposition für ein hierdurch bedingtes Krankheitsbild. Verwendetes Gerät zur Messung: ABI Genetic Analyzer 3500.

P072 (MSH6)	Klasse C	Qualitative Kopienzahlanalyse zum Nachweis von krankheitsrelevanten Deletionen und Duplikationen der im Probemix enthaltenden und für unser Leistungsspektrum erforderlichen Gene. Die Durchführung erfolgt manuell, nicht automatisiert. Untersuchungsmaterial: genomische DNA. Diagnostische Testung zur molekulargenetischen Sicherung bzw. zum Ausschluss der Verdachtsdiagnose der mit diesen Genen/diesem Gen assoziierten Krankheiten. Prädiktive Testung (familiäre Varianten) zur Feststellung bzw. zum Ausschluss einer Prädisposition für ein hierdurch bedingtes Krankheitsbild. Verwendetes Gerät zur Messung: ABI Genetic Analyzer 3500.
P083 (CDH1)	Klasse C	Qualitative Kopienzahlanalyse zum Nachweis von krankheitsrelevanten Deletionen und Duplikationen der im Probemix enthaltenden und für unser Leistungsspektrum erforderlichen Gene. Die Durchführung erfolgt manuell, nicht automatisiert. Untersuchungsmaterial: genomische DNA. Diagnostische Testung zur molekulargenetischen Sicherung bzw. zum Ausschluss der Verdachtsdiagnose der mit diesen Genen/diesem Gen assoziierten Krankheiten. Prädiktive Testung (familiäre Varianten) zur Feststellung bzw. zum Ausschluss einer Prädisposition für ein hierdurch bedingtes Krankheitsbild. Verwendetes Gerät zur Messung: ABI Genetic Analyzer 3500.
P100 (MYBPC3)	Klasse C	Qualitative Kopienzahlanalyse zum Nachweis von krankheitsrelevanten Deletionen und Duplikationen der im Probemix enthaltenden und für unser Leistungsspektrum erforderlichen Gene. Die Durchführung erfolgt manuell, nicht automatisiert. Untersuchungsmaterial: genomische DNA. Diagnostische Testung zur molekulargenetischen Sicherung bzw. zum Ausschluss der Verdachtsdiagnose der mit diesen Genen/diesem Gen assoziierten Krankheiten. Prädiktive Testung (familiäre Varianten) zur Feststellung bzw. zum Ausschluss einer Prädisposition für ein hierdurch bedingtes Krankheitsbild. Verwendetes Gerät zur Messung: ABI Genetic Analyzer 3500.
P101 (STK11)	Klasse C	Qualitative Kopienzahlanalyse zum Nachweis von krankheitsrelevanten Deletionen und Duplikationen der im Probemix enthaltenden und für unser Leistungsspektrum erforderlichen Gene. Die Durchführung erfolgt manuell, nicht automatisiert. Untersuchungsmaterial: genomische DNA. Diagnostische Testung zur molekulargenetischen Sicherung bzw. zum Ausschluss der Verdachtsdiagnose der mit diesen Genen/diesem Gen assoziierten Krankheiten. Prädiktive Testung (familiäre Varianten) zur Feststellung bzw. zum Ausschluss einer Prädisposition für ein hierdurch bedingtes Krankheitsbild. Verwendetes Gerät zur Messung: ABI Genetic Analyzer 3500.
P114 (KCNQ1, KCNH2, KCNE1, KCNE2, KCNJ2)	Klasse C	Qualitative Kopienzahlanalyse zum Nachweis von krankheitsrelevanten Deletionen und Duplikationen der im Probemix enthaltenden und für unser Leistungsspektrum erforderlichen Gene. Die Durchführung erfolgt manuell, nicht automatisiert. Untersuchungsmaterial: genomische DNA. Diagnostische Testung zur molekulargenetischen Sicherung bzw. zum Ausschluss der Verdachtsdiagnose der mit diesen Genen/diesem Gen assoziierten Krankheiten. Prädiktive Testung (familiäre Varianten) zur Feststellung bzw. zum Ausschluss einer Prädisposition für ein hierdurch bedingtes Krankheitsbild. Verwendetes Gerät zur Messung: ABI Genetic Analyzer 3500.
P148 (TGFB1, TGFB2)	Klasse C	Qualitative Kopienzahlanalyse zum Nachweis von krankheitsrelevanten Deletionen und Duplikationen der im Probemix enthaltenden und für unser Leistungsspektrum erforderlichen Gene. Die Durchführung erfolgt manuell, nicht automatisiert. Untersuchungsmaterial: genomische DNA. Diagnostische Testung zur molekulargenetischen Sicherung bzw. zum

		Ausschluss der Verdachtsdiagnose der mit diesen Genen/diesem Gen assoziierten Krankheiten. Prädiktive Testung (familiäre Varianten) zur Feststellung bzw. zum Ausschluss einer Prädisposition für ein hierdurch bedingtes Krankheitsbild. Verwendetes Gerät zur Messung: ABI Genetic Analyzer 3500.
P155 (COL3A1, TNXB)	Klasse C	Qualitative Kopienzahlanalyse zum Nachweis von krankheitsrelevanten Deletionen und Duplikationen der im Probemix enthaltenden und für unser Leistungsspektrum erforderlichen Gene. Die Durchführung erfolgt manuell, nicht automatisiert. Untersuchungsmaterial: genomische DNA. Diagnostische Testung zur molekulargenetischen Sicherung bzw. zum Ausschluss der Verdachtsdiagnose der mit diesen Genen/diesem Gen assoziierten Krankheiten. Prädiktive Testung (familiäre Varianten) zur Feststellung bzw. zum Ausschluss einer Prädisposition für ein hierdurch bedingtes Krankheitsbild. Verwendetes Gerät zur Messung: ABI Genetic Analyzer 3500.
P158 (BMPRI1A, SMAD4, PTEN)	Klasse C	Qualitative Kopienzahlanalyse zum Nachweis von krankheitsrelevanten Deletionen und Duplikationen der im Probemix enthaltenden und für unser Leistungsspektrum erforderlichen Gene. Die Durchführung erfolgt manuell, nicht automatisiert. Untersuchungsmaterial: genomische DNA. Diagnostische Testung zur molekulargenetischen Sicherung bzw. zum Ausschluss der Verdachtsdiagnose der mit diesen Genen/diesem Gen assoziierten Krankheiten. Prädiktive Testung (familiäre Varianten) zur Feststellung bzw. zum Ausschluss einer Prädisposition für ein hierdurch bedingtes Krankheitsbild. Verwendetes Gerät zur Messung: ABI Genetic Analyzer 3500.
P159 (GLA)	Klasse C	Qualitative Kopienzahlanalyse zum Nachweis von krankheitsrelevanten Deletionen und Duplikationen der im Probemix enthaltenden und für unser Leistungsspektrum erforderlichen Gene. Die Durchführung erfolgt manuell, nicht automatisiert. Untersuchungsmaterial: genomische DNA. Diagnostische Testung zur molekulargenetischen Sicherung bzw. zum Ausschluss der Verdachtsdiagnose der mit diesen Genen/diesem Gen assoziierten Krankheiten. Prädiktive Testung (familiäre Varianten) zur Feststellung bzw. zum Ausschluss einer Prädisposition für ein hierdurch bedingtes Krankheitsbild. Verwendetes Gerät zur Messung: ABI Genetic Analyzer 3500.
P163 (GJB2)	Klasse C	Qualitative Kopienzahlanalyse zum Nachweis von krankheitsrelevanten Deletionen und Duplikationen der im Probemix enthaltenden und für unser Leistungsspektrum erforderlichen Gene. Die Durchführung erfolgt manuell, nicht automatisiert. Untersuchungsmaterial: genomische DNA. Diagnostische Testung zur molekulargenetischen Sicherung bzw. zum Ausschluss der Verdachtsdiagnose der mit diesen Genen/diesem Gen assoziierten Krankheiten. Prädiktive Testung (familiäre Varianten) zur Feststellung bzw. zum Ausschluss einer Prädisposition für ein hierdurch bedingtes Krankheitsbild. Verwendetes Gerät zur Messung: ABI Genetic Analyzer 3500.
P164 (IDS)	Klasse C	Qualitative Kopienzahlanalyse zum Nachweis von krankheitsrelevanten Deletionen und Duplikationen der im Probemix enthaltenden und für unser Leistungsspektrum erforderlichen Gene. Die Durchführung erfolgt manuell, nicht automatisiert. Untersuchungsmaterial: genomische DNA. Diagnostische Testung zur molekulargenetischen Sicherung bzw. zum Ausschluss der Verdachtsdiagnose der mit diesen Genen/diesem Gen assoziierten Krankheiten. Prädiktive Testung (familiäre Varianten) zur Feststellung bzw. zum Ausschluss einer Prädisposition für ein hierdurch bedingtes Krankheitsbild. Verwendetes Gerät zur Messung: ABI Genetic Analyzer 3500.

P168 (PKP2, DSG2, DSC2, JUP, DSP, TGFB3, RYR2)	Klasse C	<p>Qualitative Kopienzahlanalyse zum Nachweis von krankheitsrelevanten Deletionen und Duplikationen der im Probemix enthaltenden und für unser Leistungsspektrum erforderlichen Gene. Die Durchführung erfolgt manuell, nicht automatisiert.</p> <p>Untersuchungsmaterial: genomische DNA. Diagnostische Testung zur molekulargenetischen Sicherung bzw. zum Ausschluss der Verdachtsdiagnose der mit diesen Genen/diesem Gen assoziierten Krankheiten. Prädiktive Testung (familiäre Varianten) zur Feststellung bzw. zum Ausschluss einer Prädisposition für ein hierdurch bedingtes Krankheitsbild. Verwendetes Gerät zur Messung: ABI Genetic Analyzer 3500.</p>
P190 (CHEK2)	Klasse C	<p>Qualitative Kopienzahlanalyse zum Nachweis von krankheitsrelevanten Deletionen und Duplikationen der im Probemix enthaltenden und für unser Leistungsspektrum erforderlichen Gene. Die Durchführung erfolgt manuell, nicht automatisiert.</p> <p>Untersuchungsmaterial: genomische DNA. Diagnostische Testung zur molekulargenetischen Sicherung bzw. zum Ausschluss der Verdachtsdiagnose der mit diesen Genen/diesem Gen assoziierten Krankheiten. Prädiktive Testung (familiäre Varianten) zur Feststellung bzw. zum Ausschluss einer Prädisposition für ein hierdurch bedingtes Krankheitsbild. Verwendetes Gerät zur Messung: ABI Genetic Analyzer 3500.</p>
P214 (COL3A1)	Klasse C	<p>Qualitative Kopienzahlanalyse zum Nachweis von krankheitsrelevanten Deletionen und Duplikationen der im Probemix enthaltenden und für unser Leistungsspektrum erforderlichen Gene. Die Durchführung erfolgt manuell, nicht automatisiert.</p> <p>Untersuchungsmaterial: genomische DNA. Diagnostische Testung zur molekulargenetischen Sicherung bzw. zum Ausschluss der Verdachtsdiagnose der mit diesen Genen/diesem Gen assoziierten Krankheiten. Prädiktive Testung (familiäre Varianten) zur Feststellung bzw. zum Ausschluss einer Prädisposition für ein hierdurch bedingtes Krankheitsbild. Verwendetes Gerät zur Messung: ABI Genetic Analyzer 3500.</p>
P225 (PTEN)	Klasse C	<p>Qualitative Kopienzahlanalyse zum Nachweis von krankheitsrelevanten Deletionen und Duplikationen der im Probemix enthaltenden und für unser Leistungsspektrum erforderlichen Gene. Die Durchführung erfolgt manuell, nicht automatisiert.</p> <p>Untersuchungsmaterial: genomische DNA. Diagnostische Testung zur molekulargenetischen Sicherung bzw. zum Ausschluss der Verdachtsdiagnose der mit diesen Genen/diesem Gen assoziierten Krankheiten. Prädiktive Testung (familiäre Varianten) zur Feststellung bzw. zum Ausschluss einer Prädisposition für ein hierdurch bedingtes Krankheitsbild. Verwendetes Gerät zur Messung: ABI Genetic Analyzer 3500.</p>
P240 (BRIP1)	Klasse C	<p>Qualitative Kopienzahlanalyse zum Nachweis von krankheitsrelevanten Deletionen und Duplikationen der im Probemix enthaltenden und für unser Leistungsspektrum erforderlichen Gene. Die Durchführung erfolgt manuell, nicht automatisiert.</p> <p>Untersuchungsmaterial: genomische DNA. Diagnostische Testung zur molekulargenetischen Sicherung bzw. zum Ausschluss der Verdachtsdiagnose der mit diesen Genen/diesem Gen assoziierten Krankheiten. Prädiktive Testung (familiäre Varianten) zur Feststellung bzw. zum Ausschluss einer Prädisposition für ein hierdurch bedingtes Krankheitsbild. Verwendetes Gerät zur Messung: ABI Genetic Analyzer 3500.</p>
P242 (PRSS1, SPINK1, CTSC)	Klasse C	<p>Qualitative Kopienzahlanalyse zum Nachweis von krankheitsrelevanten Deletionen und Duplikationen der im Probemix enthaltenden und für unser Leistungsspektrum erforderlichen Gene. Die Durchführung erfolgt manuell, nicht automatisiert.</p> <p>Untersuchungsmaterial: genomische DNA. Diagnostische Testung zur molekulargenetischen Sicherung bzw. zum</p>

		Ausschluss der Verdachtsdiagnose der mit diesen Genen/diesem Gen assoziierten Krankheiten. Prädiktive Testung (familiäre Varianten) zur Feststellung bzw. zum Ausschluss einer Prädisposition für ein hierdurch bedingtes Krankheitsbild. Verwendetes Gerät zur Messung: ABI Genetic Analyzer 3500.
P250 (Di George)	Klasse C	Qualitative Kopienzahlanalyse zum Nachweis von krankheitsrelevanten Deletionen und Duplikationen der im Probemix enthaltenden und für unser Leistungsspektrum erforderlichen Gene. Die Durchführung erfolgt manuell, nicht automatisiert. Untersuchungsmaterial: genomische DNA. Diagnostische Testung zur molekulargenetischen Sicherung bzw. zum Ausschluss der Verdachtsdiagnose der mit diesen Genen/diesem Gen assoziierten Krankheiten. Prädiktive Testung (familiäre Varianten) zur Feststellung bzw. zum Ausschluss einer Prädisposition für ein hierdurch bedingtes Krankheitsbild. Verwendetes Gerät zur Messung: ABI Genetic Analyzer 3500.
P260 (PALB2, RAD51C, RAD51D)	Klasse C	Qualitative Kopienzahlanalyse zum Nachweis von krankheitsrelevanten Deletionen und Duplikationen der im Probemix enthaltenden und für unser Leistungsspektrum erforderlichen Gene. Die Durchführung erfolgt manuell, nicht automatisiert. Untersuchungsmaterial: genomische DNA. Diagnostische Testung zur molekulargenetischen Sicherung bzw. zum Ausschluss der Verdachtsdiagnose der mit diesen Genen/diesem Gen assoziierten Krankheiten. Prädiktive Testung (familiäre Varianten) zur Feststellung bzw. zum Ausschluss einer Prädisposition für ein hierdurch bedingtes Krankheitsbild. Verwendetes Gerät zur Messung: ABI Genetic Analyzer 3500.
P331 (COL5A1, in Verbindung mit P332 vollständig)	Klasse C	Qualitative Kopienzahlanalyse zum Nachweis von krankheitsrelevanten Deletionen und Duplikationen der im Probemix enthaltenden und für unser Leistungsspektrum erforderlichen Gene. Die Durchführung erfolgt manuell, nicht automatisiert. Untersuchungsmaterial: genomische DNA. Diagnostische Testung zur molekulargenetischen Sicherung bzw. zum Ausschluss der Verdachtsdiagnose der mit diesen Genen/diesem Gen assoziierten Krankheiten. Prädiktive Testung (familiäre Varianten) zur Feststellung bzw. zum Ausschluss einer Prädisposition für ein hierdurch bedingtes Krankheitsbild. Verwendetes Gerät zur Messung: ABI Genetic Analyzer 3500.
P332 (COL5A1, in Verbindung mit P331 vollständig)	Klasse C	Qualitative Kopienzahlanalyse zum Nachweis von krankheitsrelevanten Deletionen und Duplikationen der im Probemix enthaltenden und für unser Leistungsspektrum erforderlichen Gene. Die Durchführung erfolgt manuell, nicht automatisiert. Untersuchungsmaterial: genomische DNA. Diagnostische Testung zur molekulargenetischen Sicherung bzw. zum Ausschluss der Verdachtsdiagnose der mit diesen Genen/diesem Gen assoziierten Krankheiten. Prädiktive Testung (familiäre Varianten) zur Feststellung bzw. zum Ausschluss einer Prädisposition für ein hierdurch bedingtes Krankheitsbild. Verwendetes Gerät zur Messung: ABI Genetic Analyzer 3500.
P338 (GBA)	Klasse C	Qualitative Kopienzahlanalyse zum Nachweis von krankheitsrelevanten Deletionen und Duplikationen der im Probemix enthaltenden und für unser Leistungsspektrum erforderlichen Gene. Die Durchführung erfolgt manuell, nicht automatisiert. Untersuchungsmaterial: genomische DNA. Diagnostische Testung zur molekulargenetischen Sicherung bzw. zum Ausschluss der Verdachtsdiagnose der mit diesen Genen/diesem Gen assoziierten Krankheiten. Prädiktive Testung (familiäre Varianten) zur Feststellung bzw. zum Ausschluss einer Prädisposition für ein hierdurch bedingtes Krankheitsbild. Verwendetes Gerät zur Messung: ABI Genetic Analyzer 3500.

P398 (CASK)	Klasse C	Qualitative Kopienzahlanalyse zum Nachweis von krankheitsrelevanten Deletionen und Duplikationen der im Probemix enthaltenden und für unser Leistungsspektrum erforderlichen Gene. Die Durchführung erfolgt manuell, nicht automatisiert. Untersuchungsmaterial: genomische DNA. Diagnostische Testung zur molekulargenetischen Sicherung bzw. zum Ausschluss der Verdachtsdiagnose der mit diesen Genen/diesem Gen assoziierten Krankheiten. Prädiktive Testung (familiäre Varianten) zur Feststellung bzw. zum Ausschluss einer Prädisposition für ein hierdurch bedingtes Krankheitsbild. Verwendetes Gerät zur Messung: ABI Genetic Analyzer 3500.
P418 (MYH7)	Klasse C	Qualitative Kopienzahlanalyse zum Nachweis von krankheitsrelevanten Deletionen und Duplikationen der im Probemix enthaltenden und für unser Leistungsspektrum erforderlichen Gene. Die Durchführung erfolgt manuell, nicht automatisiert. Untersuchungsmaterial: genomische DNA. Diagnostische Testung zur molekulargenetischen Sicherung bzw. zum Ausschluss der Verdachtsdiagnose der mit diesen Genen/diesem Gen assoziierten Krankheiten. Prädiktive Testung (familiäre Varianten) zur Feststellung bzw. zum Ausschluss einer Prädisposition für ein hierdurch bedingtes Krankheitsbild. Verwendetes Gerät zur Messung: ABI Genetic Analyzer 3500.
P446 (GALC)	Klasse C	Qualitative Kopienzahlanalyse zum Nachweis von krankheitsrelevanten Deletionen und Duplikationen der im Probemix enthaltenden und für unser Leistungsspektrum erforderlichen Gene. Die Durchführung erfolgt manuell, nicht automatisiert. Untersuchungsmaterial: genomische DNA. Diagnostische Testung zur molekulargenetischen Sicherung bzw. zum Ausschluss der Verdachtsdiagnose der mit diesen Genen/diesem Gen assoziierten Krankheiten. Prädiktive Testung (familiäre Varianten) zur Feststellung bzw. zum Ausschluss einer Prädisposition für ein hierdurch bedingtes Krankheitsbild. Verwendetes Gerät zur Messung: ABI Genetic Analyzer 3500.
P470 (PPT1, TPP1)	Klasse C	Qualitative Kopienzahlanalyse zum Nachweis von krankheitsrelevanten Deletionen und Duplikationen der im Probemix enthaltenden und für unser Leistungsspektrum erforderlichen Gene. Die Durchführung erfolgt manuell, nicht automatisiert. Untersuchungsmaterial: genomische DNA. Diagnostische Testung zur molekulargenetischen Sicherung bzw. zum Ausschluss der Verdachtsdiagnose der mit diesen Genen/diesem Gen assoziierten Krankheiten. Prädiktive Testung (familiäre Varianten) zur Feststellung bzw. zum Ausschluss einer Prädisposition für ein hierdurch bedingtes Krankheitsbild. Verwendetes Gerät zur Messung: ABI Genetic Analyzer 3500.
P484 (ALPL)	Klasse C	Qualitative Kopienzahlanalyse zum Nachweis von krankheitsrelevanten Deletionen und Duplikationen der im Probemix enthaltenden und für unser Leistungsspektrum erforderlichen Gene. Die Durchführung erfolgt manuell, nicht automatisiert. Untersuchungsmaterial: genomische DNA. Diagnostische Testung zur molekulargenetischen Sicherung bzw. zum Ausschluss der Verdachtsdiagnose der mit diesen Genen/diesem Gen assoziierten Krankheiten. Prädiktive Testung (familiäre Varianten) zur Feststellung bzw. zum Ausschluss einer Prädisposition für ein hierdurch bedingtes Krankheitsbild. Verwendetes Gerät zur Messung: ABI Genetic Analyzer 3500.
P489 (BARD1)	Klasse C	Qualitative Kopienzahlanalyse zum Nachweis von krankheitsrelevanten Deletionen und Duplikationen der im Probemix enthaltenden und für unser Leistungsspektrum erforderlichen Gene. Die Durchführung erfolgt manuell, nicht automatisiert. Untersuchungsmaterial: genomische DNA. Diagnostische Testung zur molekulargenetischen Sicherung bzw. zum

		Ausschluss der Verdachtsdiagnose der mit diesen Genen/diesem Gen assoziierten Krankheiten. Prädiktive Testung (familiäre Varianten) zur Feststellung bzw. zum Ausschluss einer Prädisposition für ein hierdurch bedingtes Krankheitsbild. Verwendetes Gerät zur Messung: ABI Genetic Analyzer 3500.
ME28 (Prader-Willi-/Angelman-Syndrom)	Klasse C	Qualitative Kopienzahlanalyse zum Nachweis von krankheitsrelevanten Deletionen und Duplikationen der im Probemix enthaltenen und für unser Leistungsspektrum erforderlichen Gene. Die Durchführung erfolgt manuell, nicht automatisiert. Untersuchungsmaterial: genomische DNA. Diagnostische Testung zur molekulargenetischen Sicherung bzw. zum Ausschluss der Verdachtsdiagnose der mit diesen Genen/diesem Gen assoziierten Krankheiten. Prädiktive Testung (familiäre Varianten) zur Feststellung bzw. zum Ausschluss einer Prädisposition für ein hierdurch bedingtes Krankheitsbild. Verwendetes Gerät zur Messung: ABI Genetic Analyzer 3500.
Analyt		
DPYD (vor 5-FU-Therapie)	Klasse C	Qualitativer Test zum Nachweis der 4 relevanten Mutationen im DPYD-Gen. Die Durchführung erfolgt manuell, nicht automatisiert. Untersuchungsmaterial: genomische DNA. Diagnostische Testung zur molekulargenetischen Sicherung bzw. zum Ausschluss des Vorliegens der Mutationen im DPYD-Gen vor 5-FU-Therapie. Verwendetes Gerät zur Messung: ABI Genetic Analyzer 3500.
UGT1A1	Klasse C	Qualitativer Test zur Unterscheidung der (TA) ₆ - und (TA) ₇ -Repeats im UGT1A1-Gen. Die Durchführung erfolgt manuell, nicht automatisiert. Untersuchungsmaterial: genomische DNA. Diagnostische Testung zur molekulargenetischen Sicherung bzw. zum Ausschluss des Vorliegens der Mutationen im UGT1A1-Gen. Verwendetes Gerät zur Messung: ABI Genetic Analyzer 3500.