

**Diagnostische Laboratorien der Universitätsklinik für
Eythstr. 24, 89075 Ulm**

Untersuchungen im Bereich:

Medizinische Laboratoriumsdiagnostik

Untersuchungsgebiete:

Klinische Chemie (Schweißtestlabor, Aminosäurendiagnostik, Zytologielabor)
Immunologie
Humangenetik (Molekulare Humangenetik)
Spezielle Hämatologie

In dieser Liste sind akkreditierte und nicht akkreditierte Analyte aufgeführt (s. Kennzeichnung in Spalte "Akkreditiert").

Hinweis: Das Datum der Neuetablierung / Änderung ist nur dann angegeben, wenn diese nach 2016 stattgefunden hat. [Aktuelle Änderungen sind blau hervorgehoben.](#)

Innerhalb der mit * gekennzeichneten Untersuchungsbereiche ist dem Laboratorium, ohne dass es einer vorherigen Information und Zustimmung der Deutschen Akkreditierungsstelle GmbH bedarf, die freie Auswahl von genormten oder ihnen gleichzusetzenden Untersuchungsverfahren gestattet.
Innerhalb der mit ** gekennzeichneten Untersuchungsbereiche ist dem Laboratorium, ohne dass es einer vorherigen Information und Zustimmung der Deutschen Akkreditierungsstelle GmbH bedarf, die Modifizierung sowie Weiter- und Neuentwicklung von Untersuchungsverfahren gestattet.
Die Liste enthält alle Untersuchungsverfahren im flexiblen Akkreditierungsbereich.

aktualisiert am/ durch: 23.05.2024/ EJ

Untersuchungsgebiet: Klinische Chemie (Schweißtestlabor, Aminosäurendiagnostik, Zytologielabor, spezielle Hämatologie)

Untersuchungsart:
Chromatographie (Säulenchromatographie (CC))*

Nummer IVDR	Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät	CE-Verfahren	CE Verfahren geändert	in Haus-Verfahren	kein CE-IVD vorhanden	akkreditiert	Datum Neu-Etablierung	Datum Änderung	Bemerkungen
ASA 1	Aminosäurendiagnostik (23 verschiedene Aminosäuren)	Li-Heparin (oder EDTA) Plasma	Kationenaustausch-Chromatographie, UV-VIS Detektion	Aminosäurenanalyse/ 3	Biochrom 30			x	x	x			

Untersuchungsart:
Elektrochemische Untersuchungen*

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät	CE-Verfahren	CE Verfahren geändert	in Haus-Verfahren	kein CE-IVD vorhanden	akkreditiert	Datum Neu-Etablierung	Datum Änderung	Bemerkungen	
Natriumchloridäquivalent	Schweiß	Messung der Schweißleitfähigkeit	Schweißtest/6	Sweet-Cheek 3120	*						01.09.2022		Die Schweißanalytik wird seit 9'22 in der klin. Chemie durchgeführt.

Untersuchungsart:
Mikroskopie**

Nummer IVDR	Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät	CE-Verfahren	CE Verfahren geändert	in Haus-Verfahren	kein CE-IVD vorhanden	akkreditiert	Datum Neu-Etablierung	Datum Änderung	Bemerkungen
Zyto 1	Differenzialblutbild	EDTA-Blut / Kapillarblut	Hellfeldmikroskopie mit Anfärbung	Differenzialblutbild/3	Mikroskop (Axiolab/ Axioskop v. Zeiss)			x	x	x			
Zyto 2	Urinbestandteile mikroskop.	Urin	Hellfeldmikroskopie ohne Anfärbung (Kammerzählung)	Kammerzählung/2	Mikroskop (Axiolab/ Axioskop v. Zeiss)			x	x	x			
Zyto 3	Liquor-/Punktat-Zellzählung	Liquor und andere Punktate	Hellfeldmikroskopie ohne Anfärbung (Kammerzählung) und mit Anfärbung (Cytozin)	Liquor und Punktate/3	Mikroskop (Axiolab/ Axioskop v. Zeiss)			x	x	x			
Zyto 4	KM-Zell-Differenzierung	KM	Hellfeldmikroskopie mit Anfärbung	KM-Präparation und Differenzierung/3	Mikroskop (Axiolab/ Axioskop v. Zeiss)			x	x	x			
Häma-S1	Erythrozytenmorphologie	EDTA-Blut / KM	Hellfeldmikroskopie mit Anfärbung	SOP Beurteilung Blutausstriche/1	Mikroskop (DM LB Leica)			x	x		vor 2022		
Häma-F1	HbF-Färbung	EDTA-Blut	Hellfeldmikroskopie mit Anfärbung	SOP Beurteilung Blutausstriche/1	Mikroskop (DM LB Leica)			x	x		vor 2022		
Häma-F2	Innenkörper (Färbung)	EDTA-Blut	Hellfeldmikroskopie mit Anfärbung	SOP Beurteilung Blutausstriche/1	Mikroskop (DM LB Leica)			x	x		vor 2022		

Untersuchungsart:
Spektrometrie

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät	CE-Verfahren	CE Verfahren geändert	in Haus-Verfahren	kein CE-IVD vorhanden	akkreditiert	Datum Neu-Etablierung	Datum Änderung	Bemerkungen
Met-Hb-Reduktase	EDTA-Blut	UV-Photometrie	SOP Met-Hb-Reduktase / 1	Ultrospec 3100 Pro			x	x		vor 2022		
Glucose-6-Phosphat-Dehydrogenase	EDTA-Blut	UV-Photometrie		Ultrospec 3100 Pro			x	x		vor 2022		
Pyruvatkinase	EDTA-Blut	UV-Photometrie		Ultrospec 3100 Pro			x	x		vor 2022		
AGLT (Pink-Test)	EDTA-Blut	UV-Photometrie	SOP PINK / 1	Ultrospec 3100 Pro			x	x		vor 2022		

Untersuchungsgebiet: Immunologie

Untersuchungsart:
Durchflusszytometrische Zellzahlbestimmung und -differenzierung**

Nummer IVDR	Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version	Gerät	CE-Verfahren	CE Verfahren geändert	in Haus-Verfahren	kein CE-IVD vorhanden	akkreditiert	Datum Neu-Etablierung	Datum Änderung	Bemerkungen
Immu 1	Lymphozytenphänotypisierung	Heparinblut (EDTA-Blut)	Immunphänotypisierung	Lymphozytenphänotypisierung/ 8	Navios Durchflusszytometer			x	x	x		24.07.2018	Durchführung Methode geändert
Immu 2	B-Zell Phänotypisierung	Mononucleäre Zellen (MNC) aus Heparinblut	Immunphänotypisierung	B-Zell Phänotypisierung/ 4	Navios Durchflusszytometer			x	x	x			
Immu 3	HLA-Chimärismus Analyse	Heparinblut	Immunphänotypisierung ggf. mit magnetischer Voranreicherung	HLA-Chimärismus Analyse/ 6	Navios Durchflusszytometer			x	x	x			
Immu 4	T-Zell Rezeptor Analyse	Heparinblut	Immunphänotypisierung	TCR-Panel/ 3	Navios Durchflusszytometer			x	x	x			
Immu 5	Leukozytenadhäsionsmoleküle	Heparinblut	Immunphänotypisierung	Leukozytenadhäsionsmoleküle/ 4	Navios Durchflusszytometer			x	x	x			
Immu 6	CD34+ Stammzellen	heparinis. Knochenmark/ Heparinblut (EDTA-Blut)	Immunphänotypisierung	Transplantatanalyse/5 bzw. Lymphozytenphänotyp/ 7	Navios Durchflusszytometer			x	x	x			
Immu 7	CD40	Heparinblut	Immunphänotypisierung	CD40L/CD40 / 7	Navios Durchflusszytometer			x	x	x			
Immu 8	CD40L	stimulierte MNC aus Heparinblut	Immunphänotypisierung	CD40L/CD40 / 7	Navios Durchflusszytometer			x	x	x			
Immu 9	Wiscott Aldrich Syndrome Protein (WASP)	Heparinblut (EDTA-Blut)	Immunphänotypisierung	WASP Analyse/ 4	Navios Durchflusszytometer			x	x	x			
Immu 10	regulatorische T-Zellen (CD4/25/foxP3)	MNC aus Heparinblut	Immunphänotypisierung	FoxP3 Analyse/ 4	Navios Durchflusszytometer			x	x	x			
Immu 11	Perforin Analyse	MNC aus Heparinblut	Immunphänotypisierung	Perforin/ 5	Navios Durchflusszytometer			x	x	x			
Immu 12	IFNγ (CD119) Analyse	Heparinblut	Immunphänotypisierung	Lymphozytenphänotypisierung/ 7	Navios Durchflusszytometer			x	x	x			
Immu 13	CD95 (Fas, Apo1)	Heparinblut	Immunphänotypisierung	Lymphozytenphänotypisierung/ 7	Navios Durchflusszytometer			x	x	x			
Immu 14	XIAP_SAP_NK_T Analyse	MNC aus Heparinblut	Immunphänotypisierung	XIAP_SAP_NKT/ 2	Navios Durchflusszytometer			x	x	x	30.06.2017		
Immu 15	Intrazelluläre Zytokine (IL17, IL4, IFNγ)	stimulierte MNC aus Heparinblut	Immunphänotypisierung	Intrazelluläre Zytokine/ 3	Navios Durchflusszytometer			x	x	x	04.10.2017		
Immu 16	RTe (recent thymic emigrants)	Heparinblut	Immunphänotypisierung	Lymphozytenphänotypisierung/ 7	Navios Durchflusszytometer			x	x	x	02.10.2018		

Untersuchungsart:
Zellfunktionstests**

Nummer IVDR	Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät	CE-Verfahren	CE Verfahren geändert	in Haus-Verfahren	kein CE-IVD vorhanden	akkreditiert	Datum Neu-Etablierung	Datum Änderung	Bemerkungen
Immu 17	Granulozyten Burst	Heparinblut	Zell-Stimulation/ Durchflusszytometrie	Granulozytenfunktion/ 6	Navios Durchflusszytometer		x			x		30.12.2021/ 01.06.2022	bislang verwendetes Produkt wird nicht mehr produziert. Das CE-Verfahren wurde am 1.6.22 geändert, wegen zuverlässigeren Ergebnissen nach Änderung
Immu 18	Granulozyten Phagozytose	Heparinblut	Zell-Stimulation/ Durchflusszytometrie	Granulozytenfunktion/ 6	Navios Durchflusszytometer			x	x	x		07.03.2022	bislang verwendetes Produkt wird nicht mehr produziert.
Immu 19	T-Zell Funktions Analyse	stimulierte MNC aus Heparinblut	Zellkultur, -stimulation/ 3-H Thymidin Markierung/ Zellproliferationsmessung im Beta-Counter	T-Zell Funktionen/ 4	TopCount Szintillations Counter			x	x	x			
Immu 20	NK-Zell Funktions Analyse	MNC aus Heparinblut	Zellkultur/ Cytotox-Assay	NK-Zell Funktionen/ 6	Navios Durchflusszytometer			x	x			16.12.2022	nicht mehr akkreditiert
Immu 21	CD107a Release Assay (NK- und CTL Funktionstest)	MNC aus Heparinblut	Zellkultur, -stimulation/ Immunphänotypisierung	CD107a Release/ 4	Navios Durchflusszytometer			x	x	x			
Immu 22	SARS-CoV2 spez. T-Zellen	MNC aus Heparinblut	Zellkultur, -stimulation/ Immunphänotypisierung	SARS-CoV2 spez. T-Zellen/2	Navios Durchflusszytometer			x	x		15.01.2021		
Immu 23	Aktivierungsmarker	Heparinblut/ MNC aus Heparinblut	Zellkultur, -stimulation/ Immunphänotypisierung	Aktivierungsmarker	Navios Durchflusszytometer			x	x				

spez. Hämatologie:

Häma-53	EMA-Test	EDTA-Blut	Immunphänotypisierung/ Hämatologie	SOP EMA / 1	Navios Durchflusszytometer			x	x				
---------	----------	-----------	------------------------------------	-------------	----------------------------	--	--	---	---	--	--	--	--

Untersuchungsgebiet: Humangenetik (Molekulare Humangenetik)

Untersuchungsart:
Molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)**

Nummer IVDR	Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät	CE-Verfahren	CE Verfahren geändert	in Haus-Verfahren	kein CE-IVD vorhanden	akkreditiert	Datum Neu-Etablierung	Datum Änderung	Bemerkungen
MDL 1	IL2RG, schwerer kombinierter Immundefekt (X-SCID)	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA-Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter			x	x	x			
MDL 2	IL2RA, Schwerer kombinierter Immundefekt Immundefekt durch CD25-Mangel	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA-Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter			x	x	x			
MDL 3	IAK3, Schwerer kombinierter Immundefekt (SCID, T-, B-, NK-), IAK3-Defekt	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA-Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter			x	x	x			
MDL 4	IL7R, Schwerer kombinierter Immundefekt (SCID, T-, B-, NK+), IL7R-Defekt	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA-Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter			x	x	x			
MDL 5	CD3D, Schwerer kombinierter Immundefekt (SCID, T-, B-, NK+), CD3D-Defekt	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA-Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter			x	x	x			
MDL 6	CD3E, Schwerer kombinierter Immundefekt (SCID, T-, B-, NK+), CD3E-Defekt	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA-Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter			x	x	x			
MDL 7	CD40, Immundefizienz mit Hyper-IgM-Syndrom, HIGM 3	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA-Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter			x	x	x			
MDL 8	CD40L, Hyper-IgM-Syndrom, X-chromosomales, HIGM 1 (SCID, T-, B-)	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA-Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter			x	x	x			
MDL 9	ZAP70, Schwerer kombinierter Immundefekt (SCID, T-, B-), ZAP70-Defekt, CD8-Mangel	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA-Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter			x	x	x			
MDL 10	WAS, Wiskott-Aldrich Syndrom	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA-Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter			x	x	x			
MDL 11	PRF1, Familiäre haemophagozytierende Lymphohistiozytose (FH12: HLH2)	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA-Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter			x	x	x			
MDL 12	AIRE, Autoimmun-Polyendokrinopathie und Ektodermale Dysplasie Typ 1 (APS1) APECED	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA-Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter			x	x	x			
MDL 13	FOXP3, Immunsregulation, Polyendokrinopathie-Enteropathie, X-chromosomales Syndrom (IPEX)	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA-Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter			x	x	x			
MDL 14	IFNGR1, Familiäre disseminierte atypische Mycobakterielle Infektion (FDAMI)	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA-Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter			x	x	x			
MDL 15	FAS, APO1, Autoimmun-lymphoproliferatives Syndrom (ALPS1a), Canale-Smith-Syndrom	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA-Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter			x	x	x			
MDL 16	FASLG, Autoimmun-lymphoproliferatives Syndrom (ALPS1b), Canale-Smith-Syndrom	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA-Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter			x	x	x			
MDL 17	CASP10, Autoimmun-lymphoproliferatives Syndrom (ALPS2a), Canale-Smith-Syndrom	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA-Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter			x	x	x			
MDL 18	CASP8, Autoimmun-lymphoproliferatives Syndrom (ALPS2b), Canale-Smith-Syndrom	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA-Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter			x	x	x			
MDL 19	NRAS, Autoimmun-lymphoproliferatives Syndrom (ALPS4), N-RAS Exon 2	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA-Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter			x	x	x			
MDL 20	SH2D1A, SAP, X-chromosomales lymphoproliferatives Syndrom (XLP), Brutillus-Syndrom (SFP71)	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA-Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter			x	x	x			
MDL 21	ITK, Lymphoproliferative Krankheit, autosomal-rezessiv; IL2-inducible T-cell kinase	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA-Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter			x	x	x			
MDL 22	XIAP, BIRC4, X-chromosomales lymphoproliferatives Syndrom	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA-Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter			x	x	x			
MDL 23	MBL2, Opsonisierungs Defekt, Mannose-Bindung Lektin-2 Mangel; Polymorphismen im Promotor und Exon 1: -550 C>G, -221 C>G, -n.734A -n.852C -n.654G	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA-Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter			x	x	x			
MDL 24	CTLA4, T-Zellfunktionsverlust	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA-Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter			x	x	x			

Nummer IVDR	Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät	CE-Verfahren	CE Verfahren geändert	in Haus-Verfahren	kein CE-IVD vorhanden	akkreditiert	Datum Neu-Etablierung	Datum Änderung	Bemerkungen
MDL 25	DKC1, Dyskeratosis congenita-1; X-chromosomal	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA-Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter			x	x	x			
MDL 26	ALDH7A1-Defekt; Pyridoxin-abhängige Epilepsie (EPD)	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA-Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter			x	x	x			
MDL 27	TREX1, Aicardi-Goutieres Syndroms AGS, CHBL, HERNIS, HVR, Homo sapiens Three prime repair exonuclease 1; TRIM5a III	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA-Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter			x	x	x			
MDL 28	CYBB, CGD1; chronic granulomatous disease 1; cytochrome b-245, beta polypeptide	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA-Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter			x	x	x			
MDL 29	CLCN7, Osteopetrose, infantil maligne & autosomal dominant (ADOII, Albers-Schoenberg Krankheit)	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA-Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter			x	x	x			
MDL 30	TCIRG1, Osteopetrose, infantil maligne	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA-Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter			x	x	x			
MDL 31	OSTM1, Osteopetrose, infantil maligne	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA-Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter			x	x	x			
MDL 32	RANKL, Osteopetrose, Osteoklasten-Mangel (TNFSF11)	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA-Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter			x	x	x			
MDL 33	RANK, Osteopetrose, (TNFSF11) Hypogammaglobulinämie	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA-Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter			x	x	x	15.05.2018		
MDL 34	SNX10, Osteopetrose, infantil maligne	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA-Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter			x	x	x			
MDL 35	MEFV, Mittelmeerfieber (familiaeres), FMF	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA-Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter			x	x	x			
MDL 36	TNFRSF1A, TRAPS, Familiaeres Periodisches Fieber, PFF	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA-Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter			x	x	x			
MDL 37	MVK, HYPER-IgD Syndrom; HIDS; Mevalonatkinase	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA-Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter			x	x	x			
MDL 38	GATA1, Anaemie, dyserythropoetische mit Thrombozytopenie (X-chromosomal)	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA-Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter			x	x	x			
MDL 39	RPS19, Diamond-Blackfan Anaemie (DBA)	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA-Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter			x	x	x			
MDL 40	RPL5, Diamond-Blackfan Anaemie (DBA5)	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA-Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter			x	x	x			
MDL 41	MPL, kongenitale amegakaryozytäre Thrombozytopenie (CAMT); Fam. Thrombozytose/Thrombozythämie	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA-Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter			x	x	x			
MDL 42	THPO, Familiäre Thrombozytose/Thrombopthämie	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA-Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter			x	x	x			
MDL 43	TMPRSS6, hereditäre therapieresistente Eisenmangelanämie (engl. abgek. IRIDA)	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA-Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter			x	x	x			
MDL 44	GGH-Promotor, Störung der MTX-Ausscheidung- hohe MTX-Spiegel	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA-Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter			x	x	x			
MDL 45	SLC19A1, Störung der MTX-Ausscheidung- hohe MTX-Spiegel	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA-Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter			x	x	x			
MDL 46	SLC19A2, Thiamin-responsives megaloblastisches Anämie Syndrom (TRMA)	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA-Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter			x	x	x			
MDL 47	SLC11A2/DNAI1, Mikrozytische Anämie mit hepatischer Eisenüberladung	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA-Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter			x	x	x			
MDL 48	IDH1, lösliche Isocitratdehydrogenase 1 (NADP+)- bei Gehirntumoren und sekundären Glioblastomen	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA-Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter			x	x	x			

Nummer IVDR	Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät	CE-Verfahren	CE Verfahren geändert	in Haus-Verfahren	kein CE-IVD vorhanden	akkreditiert	Datum Neu-Etablierung	Datum Änderung	Bemerkungen
MDL 49	DH2, mitochondriale Isocitratdehydrogenase 2 (NADP+); 2-Hydroxyglutarat (2HG), D2HA2: D-2-hydroxyglutaric aciduria	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA-Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter			x	x	x			
MDL 50	HNFA4, Maturity-Onset Diabetes of the Young, MODY-Diabetes, MODY Typ1 (MODY1)	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA-Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter			x	x	x			
MDL 51	GCK, Maturity-Onset Diabetes of the Young, MODY-Diabetes, MODY Typ 2	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA-Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter			x	x	x			
MDL 52	HNFA1/TCF1, Maturity-Onset Diabetes of the Young, MODY-Diabetes, MODY Typ 3	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA-Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter			x	x	x			
MDL 53	MC4R, Adipositas, Ess-Sucht	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA-Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter			x	x	x			
MDL 54	LEP, Adipositas, Ess-Sucht (angeborener Leptin-Mangel)	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA-Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter			x	x	x			
MDL 55	CAV1, Berardinelli-Seip-Syndrom, lipatrophischer Diabetes mellitus, generalisierte kongenitale Lipodystrophie	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA-Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter			x	x	x			
MDL 56	PTRF, kongenitale, generalisierte Lipodystrophie mit Muskelschwäche	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA-Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter			x	x	x			
MDL 57	NSD1, Sotos-Syndrom, Cerebraler Gigantismus	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA-Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter			x	x	x			
MDL 58	NKX2-1, kongenitale Hypothyreose & gutartige familiäre Chorea	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA-Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter			x	x	x			
MDL 59	GNAS-Polymorphismen, McCune-Albright Syndrome (MAS) ; Polymorphismen im Exon 8 und 9: p.R201C, p.R201H, p.R201G, p.C233H, p.C237E	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA-Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter			x	x	x			
MDL 60	HJV, Hämochromatose Typ2A ; Hämajuvelin (HFE2)	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA-Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter			x	x	x			
MDL 61	TRF2/HFE3, Hämochromatose Typ3 ; transferrin receptor 2, TFR2	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA-Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter			x	x	x			
MDL 62	SLC40A1, HFE4/FPN1, Hämochromatose Typ4 : solute carrier family 40 (iron-regulated transporter), member 1, FPN1 / SLC40A1	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA-Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter			x	x	x			
MDL 63	HAMP, Hereditäre Hämochromatose, juvenile (JH)	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA-Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter			x	x	x			
MDL 64	HFE, Hereditäre Hämochromatose (HH; HFE1)	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA-Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter			x	x	x	20.01.2020		
MDL 65	HFE-Polymorphismen, Hereditäre Hämochromatose (HH; HFE1); p.H63D, p.S65C und p.C282Y	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA-Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter			x	x	x			
MDL 66	UGT1A1, Morbus Meulengracht; Gilbert-Syndrom	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA-Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter			x	x	x			
MDL 67	IL10RA, Entzündliche Darmerkrankung, Interleukin 10 Rezeptor, alpha: IL10RA	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA-Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter			x	x	x			
MDL 68	IL10RB, Entzündliche Darmerkrankung, Interleukin 10 Rezeptor, alpha: IL10RB	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA-Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter			x	x	x			
MDL 69	IL10, Entzündliche Darmerkrankung, Interleukin 10schwere Kolitis des Kleinkindes; Interleukin 10	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA-Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter			x	x	x	03.09.2017		
MDL 70	NEUROG3, Diarrhoe, kongenitale malabsorptive, durch Mangel an enterendokrinen Zellen; DIARA; T2DM: Huererzinsulinämie	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA-Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter			x	x	x			

Nummer IVDR	Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät	CE-Verfahren	CE Verfahren geändert	in Haus-Verfahren	kein CE-IVD vorhanden	akkreditiert	Datum Neu-Etablierung	Datum Änderung	Bemerkungen
MDL 71	NOD2-Polymorphismen, Entzündliche Darmerkrankung, Inflammatory Bowel Disease 1 (IBD1), Morbus Crohn & Lebervenenverschlusserkrankung, hepatic veno-occlusive disease (VOD), p. P268S, p.R702W, p.G908R, ...	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA-Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter			x	x	x			
MDL 72	KLF1, kongenitale dyserythropoetische Anämie, Typ IV (CDA IV)	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA-Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter			x	x	x			
MDL 73	NCF2, CGD; Chronic Granulomatose; neutrophiler cytosolischer Factor 2 - NCF2	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA-Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter			x	x	x	24.04.2019		
MDL 74	CYBA, CGD; Chronic Granulomatose; Cytochrome b-245 Alpha Kette - CYBA	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA-Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter			x	x	x	24.04.2019		
MDL 75	STAT3, Hyper-IgE-Syndrom, autosomal-dominantes HIGM [HIGS; AD-HIES (LOF)] und STAT3-assoz. früh beginnende multisystemische Autoimmunerkrankung ad (GOF)	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA-Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter			x	x	x	04.10.2019		
MDL 76	KCNN4, Dehydrierte hereditäre Stomatozytose 2 (DHS2); Hereditäre Xeroderma	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA-Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V5, SOP-OD V4, SOP-PCR V8, SOP-Seq V5, SOP-Gel V4, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter			x	x	x	29.04.2020		
MDL 77	PIEZO1, Dehydrierte hereditäre Stomatozytose 2 (DHS1); Hereditäre Xeroderma	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA-Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V5, SOP-OD V4, SOP-PCR V8, SOP-Seq V5, SOP-Gel V4, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter			x	x	x	29.04.2020		

MDL 78 na	APOC3 Polymorphismen; Nicht-alkohol. Fettleber-Erkrankung und Insulin Resistenz (NAFL)	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA-Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter			x	x				
MDL 79 na	GATA2, dyserythropoietic anemia with thrombocytopenia (CDATX); AML akute Myeloische Leukämie	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA-Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter			x	x				
MDL 80 na	LEPR, Adipositas durch Leptin-Rezeptor-Genmutationen	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA-Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter			x	x				
MDL 81 na	IKBKG NEMO; Anhidrotische Ektodermaldysplasie mit Immundefekt (EDA-ID); X-Chromosomal; Incontinentia pigmenti (IP)	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA-Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter			x	x				
MDL 82 na	PTPN22 Polymorphismus rs2476601; bei DM Typ1 (und RA; rheumatoiden Arthritis)	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA-Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter			x	x				
MDL 83 na	PNPLA3 Polymorphism; patatin-like phospholipase domain containing 3 NAFLD1, Nichtalkoholische Fettleber-Erkrankung	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA-Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter			x	x				
MDL 87 na	RASGRP2; Homo sapiens RAS guanyl releasing protein 2; LADIII leucocyte adhesion deficiency	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA-Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter			x	x				
MDL 88 na	MITF; microphthalmia-associated transcription factor; SU/Moylation-defective germline mutation p.E318K predisposes to melanoma and renal carcinoma; Waardenburg syndrome, type 2A, WS2, WS2A	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA-Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter			x	x				
MDL 89 na	MRAP2; melanocortin 2 receptor accessory protein associated with MC4R; Obesity	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA-Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter			x	x				
MDL 90 na	ADIPOQ/APMI/ACDC Polymorphismus (rs2241766); Adipositas, Adipocyte, C1q, and Collagen Domain containing (ADIPOQ)	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA-Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter			x	x				

Nummer IVDR	Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät	CE-Verfahren	CE Verfahren geändert	in Haus-Verfahren	kein CE-IVD vorhanden	akkreditiert	Datum Neu-Etablierung	Datum Änderung	Bemerkungen
MDL 91 na	CAPN10 Polymorphismen (rs3842570, rs379226, rs5030952); calpain 10; Adipositas; Diabetes Mellitus, Noninsulin-dependent, 1 (NIDDM1)	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA-Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter			x	x				
MDL 92 na	HSL/LIPE Polymorphismus (rs71167395); Hormone-sensitive Lipase; Adipositas	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA-Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter			x	x				
MDL 93 na	PAX4 Polymorphismus (rs712701); PAX4 (paired box gene 4); Diabetes TYP II; MODY9	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA-Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter			x	x				
MDL 94 na	PAI1 (plasminogen activator inhibitor-1) Polymorphismus (rs1299268); Adipositas	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA-Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter			x	x				
MDL 95 na	PLIN (Perilipin) Polymorphismus (rs894160); Adipositas	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA-Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter			x	x				
MDL 96 na	PPARG2 (peroxisome proliferative activated receptor, gamma) Polymorphismus (rs180128); Adipositas und Thromboembolie	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA-Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter			x	x				
MDL 97 na	TGfb1 (transforming growth factor, beta 1) Polymorphismus (rs1800470); Adipositas und Diabetes	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA-Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter			x	x				
MDL 98 na	UCP2 (uncoupling protein 2 (mitochondrial, proton carrier) Polymorphismus (rs659366); Adipositas	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA-Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter			x	x				

Häma-M1	MLPA HBA	genomische DNA	Fragmentanalyse (MLPA)	SOP HA-DNA / 1, SOP HA- OD / 1, SOP HA-MLPA / 1	GenomeLab™ CEQ 8800 Genetic Analysis System - Beckman Coulter		x						
Häma-M2	MLPA HBB	genomische DNA	Fragmentanalyse (MLPA)	SOP HA-DNA / 1, SOP HA- OD / 1, SOP HA-MLPA / 1	GenomeLab™ CEQ 8800 Genetic Analysis System - Beckman Coulter		x						
Häma-M3	MLPA PKLR	genomische DNA	Fragmentanalyse (MLPA)	SOP HA-DNA / 1, SOP HA- OD / 1, SOP HA-MLPA / 1	GenomeLab™ CEQ 8800 Genetic Analysis System - Beckman Coulter			x	x				
Häma-M4	HBB	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA-Sequenzierung (Sanger)	SOP HA-DNA / 1, SOP HA-PCR / 1, SOP HA-OD / 1, SOP HA-PCR-Rein / 1 SOP HA-OD / V1, SOP HA-Seq / V1, SOP HA-Seq-Rein / V1	GenomeLab™ CEQ 8800 Genetic Analysis System - Beckman Coulter			x	x				
Häma-M5	HBA1	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA-Sequenzierung (Sanger)	SOP HA-DNA / 1, SOP HA-PCR / 1, SOP HA-OD / 1, SOP HA-PCR-Rein / 1 SOP HA-OD / V1, SOP HA-Seq / V1, SOP HA-Seq-Rein / V1	GenomeLab™ CEQ 8800 Genetic Analysis System - Beckman Coulter			x	x				
Häma-M6	HBA2	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA-Sequenzierung (Sanger)	SOP HA-DNA / 1, SOP HA-PCR / 1, SOP HA-OD / 1, SOP HA-PCR-Rein / 1 SOP HA-OD / V1, SOP HA-Seq / V1, SOP HA-Seq-Rein / V1	GenomeLab™ CEQ 8800 Genetic Analysis System - Beckman Coulter			x	x				
Häma-M7	HGB1	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA-Sequenzierung (Sanger)	SOP HA-DNA / 1, SOP HA-PCR / 1, SOP HA-OD / 1, SOP HA-PCR-Rein / 1 SOP HA-OD / V1, SOP HA-Seq / V1, SOP HA-Seq-Rein / V1	GenomeLab™ CEQ 8800 Genetic Analysis System - Beckman Coulter			x	x				
Häma-M8	HGB2	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA-Sequenzierung (Sanger)	SOP HA-DNA / 1, SOP HA-PCR / 1, SOP HA-OD / 1, SOP HA-PCR-Rein / 1 SOP HA-OD / V1, SOP HA-Seq / V1, SOP HA-Seq-Rein / V1	GenomeLab™ CEQ 8800 Genetic Analysis System - Beckman Coulter			x	x				
Häma-M9	HBD	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA-Sequenzierung (Sanger)	SOP HA-DNA / 1, SOP HA-PCR / 1, SOP HA-OD / 1, SOP HA-PCR-Rein / 1 SOP HA-OD / V1, SOP HA-Seq / V1, SOP HA-Seq-Rein / V1	GenomeLab™ CEQ 8800 Genetic Analysis System - Beckman Coulter			x	x				
Häma-M10	PKLR	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA-Sequenzierung (Sanger)	SOP HA-DNA / 1, SOP HA-PCR / 1, SOP HA-OD / 1, SOP HA-PCR-Rein / 1 SOP HA-OD / V1, SOP HA-Seq / V1, SOP HA-Seq-Rein / V1	GenomeLab™ CEQ 8800 Genetic Analysis System - Beckman Coulter			x	x				
Häma-M11	G6PD	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA-Sequenzierung (Sanger)	SOP HA-DNA / 1, SOP HA-PCR / 1, SOP HA-OD / 1, SOP HA-PCR-Rein / 1 SOP HA-OD / V1, SOP HA-Seq / V1, SOP HA-Seq-Rein / V1	GenomeLab™ CEQ 8800 Genetic Analysis System - Beckman Coulter			x	x				

Nummer IVDR	Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät	CE-Verfahren	CE Verfahren geändert	in Haus-Verfahren	kein CE-IVD vorhanden	akkreditiert	Datum Neu-Etablierung	Datum Änderung	Bemerkungen
Häma-M12	CYB5R3	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA-Sequenzierung (Sanger)	SOP HA-DNA / 1, SOP HA-PCR / 1, SOP HA- OD / 1, SOP HA-PCR-Rein / 1 SOP HA-OD / V1, SOP HA-Seq / V1, SOP HA-Seq-Rein / V1	GenomeLab™ CEQ 8800 Genetic Analysis System - Beckman Coulter			x	x				