

Methodenliste Einzelgenanalyse

Parameter/Panel	IVDR Klassifizierung	Zweckbestimmung
GJB2	Klasse C	Qualitativer Test zum Nachweis von krankheitsrelevanten Keimbahnmutationen in den kodierenden sowie angrenzenden nicht-kodierenden Bereichen [-20..+10] des GJB2-Gens. Die Durchführung erfolgt manuell, nicht automatisiert. Untersuchungsmaterial: genomische DNA. Diagnostische Testung zur molekulargenetischen Sicherung bzw. zum Ausschluss der Verdachtsdiagnose "Sensorineurale, nicht syndromale Hörstörungen". Prädiktive Testung (familiäre Varianten) zur Feststellung bzw. zum Ausschluss einer Prädisposition für ein GJB2-bedingtes Krankheitsbild. Verwendetes Gerät zur Messung: ABI Genetic Analyzer 3500.
ABCD1	Klasse C	Qualitativer Test zum Nachweis von krankheitsrelevanten Keimbahnmutationen in den kodierenden sowie angrenzenden nicht-kodierenden Bereichen [-20..+10] des ABCD1-Gens. Die Durchführung erfolgt manuell, nicht automatisiert. Untersuchungsmaterial: genomische DNA. Diagnostische Testung zur molekulargenetischen Sicherung bzw. zum Ausschluss der Verdachtsdiagnose "Adrenoleukodystrohie/Adrenomyeloneuropathie". Prädiktive Testung (familiäre Varianten) zur Feststellung bzw. zum Ausschluss einer Prädisposition für ein ABCD1-bedingtes Krankheitsbild. Verwendetes Gerät zur Messung: ABI Genetic Analyzer 3500.
GALC	Klasse C	Qualitativer Test zum Nachweis von krankheitsrelevanten Keimbahnmutationen in den kodierenden sowie angrenzenden nicht-kodierenden Bereichen [-20..+10] des GALC-Gens. Die Durchführung erfolgt manuell, nicht automatisiert. Untersuchungsmaterial: genomische DNA. Diagnostische Testung zur molekulargenetischen Sicherung bzw. zum Ausschluss der Verdachtsdiagnose "Morbus Krabbe". Prädiktive Testung (familiäre Varianten) zur Feststellung bzw. zum Ausschluss einer Prädisposition für ein GALC-bedingtes Krankheitsbild. Verwendetes Gerät zur Messung: ABI Genetic Analyzer 3500.
OCRL	Klasse C	Qualitativer Test zum Nachweis von krankheitsrelevanten Keimbahnmutationen in den kodierenden sowie angrenzenden nicht-kodierenden Bereichen [-20..+10] des OCRL-Gens. Die Durchführung erfolgt manuell, nicht automatisiert. Untersuchungsmaterial: genomische DNA. Diagnostische Testung zur molekulargenetischen Sicherung bzw. zum Ausschluss der Verdachtsdiagnose "Lowe Syndrom". Prädiktive Testung (familiäre Varianten) zur Feststellung bzw. zum Ausschluss einer Prädisposition für ein OCRL-bedingtes Krankheitsbild. Verwendetes Gerät zur Messung: ABI Genetic Analyzer 3500.
CASK	Klasse C	Qualitativer Test zum Nachweis von krankheitsrelevanten Keimbahnmutationen in den kodierenden sowie angrenzenden nicht-kodierenden Bereichen [-20..+10] des CASK-Gens. Die Durchführung erfolgt manuell, nicht automatisiert. Untersuchungsmaterial: genomische DNA. Diagnostische Testung zur molekulargenetischen Sicherung bzw. zum Ausschluss der Verdachtsdiagnose "MR m. Mikrozephalie u. pontocerebellärer Hypoplasie". Prädiktive Testung (familiäre Varianten) zur Feststellung bzw. zum Ausschluss einer Prädisposition für ein CASK-bedingtes Krankheitsbild. Verwendetes Gerät zur Messung: ABI Genetic Analyzer 3500.
CTRC	Klasse C	Qualitativer Test zum Nachweis von krankheitsrelevanten Keimbahnmutationen in den kodierenden sowie angrenzenden nicht-kodierenden Bereichen [-20..+10] des CTRC-Gens. Die Durchführung erfolgt manuell, nicht automatisiert. Untersuchungsmaterial: genomische DNA. Diagnostische Testung zur molekulargenetischen Sicherung bzw. zum Ausschluss der Verdachtsdiagnose "Hereditäre Pankreatitis". Prädiktive Testung (familiäre Varianten) zur Feststellung bzw. zum Ausschluss einer Prädisposition für ein CTRC-bedingtes Krankheitsbild. Verwendetes Gerät zur Messung: ABI Genetic Analyzer 3500.
SPINK1	Klasse C	Qualitativer Test zum Nachweis von krankheitsrelevanten Keimbahnmutationen in den kodierenden sowie angrenzenden nicht-kodierenden Bereichen [-20..+10] des SPINK1-Gens. Die Durchführung erfolgt manuell, nicht automatisiert. Untersuchungsmaterial: genomische DNA. Diagnostische Testung zur molekulargenetischen Sicherung bzw. zum Ausschluss der Verdachtsdiagnose "Hereditäre Pankreatitis". Prädiktive Testung (familiäre Varianten) zur Feststellung

		bzw. zum Ausschluss einer Prädisposition für ein SPINK1-bedingtes Krankheitsbild. Verwendetes Gerät zur Messung: ABI Genetic Analyzer 3500.
PRSS1	Klasse C	Qualitativer Test zum Nachweis von krankheitsrelevanten Keimbahnmutationen in den kodierenden sowie angrenzenden nicht-kodierenden Bereichen [-20..+10] des PRSS1-Gens. Die Durchführung erfolgt manuell, nicht automatisiert. Untersuchungsmaterial: genomische DNA. Diagnostische Testung zur molekulargenetischen Sicherung bzw. zum Ausschluss der Verdachtsdiagnose "Hereditäre Pankreatitis". Prädiktive Testung (familiäre Varianten) zur Feststellung bzw. zum Ausschluss einer Prädisposition für ein PRSS11-bedingtes Krankheitsbild. Verwendetes Gerät zur Messung: ABI Genetic Analyzer 3500.
ALPL	Klasse C	Qualitativer Test zum Nachweis von krankheitsrelevanten Keimbahnmutationen in den kodierenden sowie angrenzenden nicht-kodierenden Bereichen [-20..+10] des ALPL-Gens. Die Durchführung erfolgt manuell, nicht automatisiert. Untersuchungsmaterial: genomische DNA. Diagnostische Testung zur molekulargenetischen Sicherung bzw. zum Ausschluss der Verdachtsdiagnose "Hypophosphatasie". Prädiktive Testung (familiäre Varianten) zur Feststellung bzw. zum Ausschluss einer Prädisposition für ein ALPL-bedingtes Krankheitsbild. Verwendetes Gerät zur Messung: ABI Genetic Analyzer 3500.
GNPTAB	Klasse C	Qualitativer Test zum Nachweis von krankheitsrelevanten Keimbahnmutationen in den kodierenden sowie angrenzenden nicht-kodierenden Bereichen [-20..+10] des GNPTAB-Gens. Die Durchführung erfolgt manuell, nicht automatisiert. Untersuchungsmaterial: genomische DNA. Diagnostische Testung zur molekulargenetischen Sicherung bzw. zum Ausschluss der Verdachtsdiagnose "Mucopoliposen Typ II+ III Alpha/Beta". Prädiktive Testung (familiäre Varianten) zur Feststellung bzw. zum Ausschluss einer Prädisposition für ein GNPTAB-bedingtes Krankheitsbild. Verwendetes Gerät zur Messung: ABI Genetic Analyzer 3500.
GNPTG	Klasse C	Qualitativer Test zum Nachweis von krankheitsrelevanten Keimbahnmutationen in den kodierenden sowie angrenzenden nicht-kodierenden Bereichen [-20..+10] des GNPTG-Gens. Die Durchführung erfolgt manuell, nicht automatisiert. Untersuchungsmaterial: genomische DNA. Diagnostische Testung zur molekulargenetischen Sicherung bzw. zum Ausschluss der Verdachtsdiagnose "Mucopoliposen Typ III Gamma". Prädiktive Testung (familiäre Varianten) zur Feststellung bzw. zum Ausschluss einer Prädisposition für ein GJNPTG-bedingtes Krankheitsbild. Verwendetes Gerät zur Messung: ABI Genetic Analyzer 3500.
PPT1	Klasse C	Qualitativer Test zum Nachweis von krankheitsrelevanten Keimbahnmutationen in den kodierenden sowie angrenzenden nicht-kodierenden Bereichen [-20..+10] des PPT1-Gens. Die Durchführung erfolgt manuell, nicht automatisiert. Untersuchungsmaterial: genomische DNA. Diagnostische Testung zur molekulargenetischen Sicherung bzw. zum Ausschluss der Verdachtsdiagnose "Neuronale Ceroidlipofuszinosen, infantile Form (INCL, CLN1)". Prädiktive Testung (familiäre Varianten) zur Feststellung bzw. zum Ausschluss einer Prädisposition für ein PPT1-bedingtes Krankheitsbild. Verwendetes Gerät zur Messung: ABI Genetic Analyzer 3500.
TPP1	Klasse C	Qualitativer Test zum Nachweis von krankheitsrelevanten Keimbahnmutationen in den kodierenden sowie angrenzenden nicht-kodierenden Bereichen [-20..+10] des TPP1-Gens. Die Durchführung erfolgt manuell, nicht automatisiert. Untersuchungsmaterial: genomische DNA. Diagnostische Testung zur molekulargenetischen Sicherung bzw. zum Ausschluss der Verdachtsdiagnose "Neuronale Ceroidlipofuszinosen, spät-infantile Form (LINCL, CLN2)". Prädiktive Testung (familiäre Varianten) zur Feststellung bzw. zum Ausschluss einer Prädisposition für ein TPP1-bedingtes Krankheitsbild. Verwendetes Gerät zur Messung: ABI Genetic Analyzer 3500.
CLN3	Klasse C	Qualitativer Test zum Nachweis von krankheitsrelevanten Keimbahnmutationen in den kodierenden sowie angrenzenden nicht-kodierenden Bereichen [-20..+10] des CLN3-Gens. Die Durchführung erfolgt manuell, nicht automatisiert. Untersuchungsmaterial: genomische DNA. Diagnostische Testung zur molekulargenetischen Sicherung bzw. zum Ausschluss der Verdachtsdiagnose "Neuronale Ceroidlipofuszinosen, juvenile Form Form (JNCL, CLN3)". Prädiktive Testung (familiäre Varianten) zur Feststellung bzw. zum Ausschluss einer

		Prädisposition für ein CLN3-bedingtes Krankheitsbild. Verwendetes Gerät zur Messung: ABI Genetic Analyzer 3500.
IDUA	Klasse C	Qualitativer Test zum Nachweis von krankheitsrelevanten Keimbahnmutationen in den kodierenden sowie angrenzenden nicht-kodierenden Bereichen [-20..+10] des IDUA-Gens. Die Durchführung erfolgt manuell, nicht automatisiert. Untersuchungsmaterial: genomische DNA. Diagnostische Testung zur molekulargenetischen Sicherung bzw. zum Ausschluss der Verdachtsdiagnose "Mucopolysaccharidosen Typ I (Hurler, Hurler-Scheie, Scheie)". Prädiktive Testung (familiäre Varianten) zur Feststellung bzw. zum Ausschluss einer Prädisposition für ein IDUA-bedingtes Krankheitsbild. Verwendetes Gerät zur Messung: ABI Genetic Analyzer 3500.
IDS	Klasse C	Qualitativer Test zum Nachweis von krankheitsrelevanten Keimbahnmutationen in den kodierenden sowie angrenzenden nicht-kodierenden Bereichen [-20..+10] des IDS-Gens. Die Durchführung erfolgt manuell, nicht automatisiert. Untersuchungsmaterial: genomische DNA. Diagnostische Testung zur molekulargenetischen Sicherung bzw. zum Ausschluss der Verdachtsdiagnose "Mucopolysaccharidosen Typ II (Hunter)". Prädiktive Testung (familiäre Varianten) zur Feststellung bzw. zum Ausschluss einer Prädisposition für ein IDS-bedingtes Krankheitsbild. Verwendetes Gerät zur Messung: ABI Genetic Analyzer 3500.
SGSH	Klasse C	Qualitativer Test zum Nachweis von krankheitsrelevanten Keimbahnmutationen in den kodierenden sowie angrenzenden nicht-kodierenden Bereichen [-20..+10] des SGSH-Gens. Die Durchführung erfolgt manuell, nicht automatisiert. Untersuchungsmaterial: genomische DNA. Diagnostische Testung zur molekulargenetischen Sicherung bzw. zum Ausschluss der Verdachtsdiagnose "Mucopolysaccharidosen Typ IIIA (Sanfilippo A)". Prädiktive Testung (familiäre Varianten) zur Feststellung bzw. zum Ausschluss einer Prädisposition für ein SGSH-bedingtes Krankheitsbild. Verwendetes Gerät zur Messung: ABI Genetic Analyzer 3500.
NAGLU	Klasse C	Qualitativer Test zum Nachweis von krankheitsrelevanten Keimbahnmutationen in den kodierenden sowie angrenzenden nicht-kodierenden Bereichen [-20..+10] des NAGLU-Gens. Die Durchführung erfolgt manuell, nicht automatisiert. Untersuchungsmaterial: genomische DNA. Diagnostische Testung zur molekulargenetischen Sicherung bzw. zum Ausschluss der Verdachtsdiagnose "Mucopolysaccharidosen Typ IIIB (Sanfilippo B)". Prädiktive Testung (familiäre Varianten) zur Feststellung bzw. zum Ausschluss einer Prädisposition für ein NAGLU-bedingtes Krankheitsbild. Verwendetes Gerät zur Messung: ABI Genetic Analyzer 3500.
HGSNAT	Klasse C	Qualitativer Test zum Nachweis von krankheitsrelevanten Keimbahnmutationen in den kodierenden sowie angrenzenden nicht-kodierenden Bereichen [-20..+10] des HGSNAT-Gens. Die Durchführung erfolgt manuell, nicht automatisiert. Untersuchungsmaterial: genomische DNA. Diagnostische Testung zur molekulargenetischen Sicherung bzw. zum Ausschluss der Verdachtsdiagnose "Mucopolysaccharidosen Typ IIIC (Sanfilippo C)". Prädiktive Testung (familiäre Varianten) zur Feststellung bzw. zum Ausschluss einer Prädisposition für ein HGSNAT-bedingtes Krankheitsbild. Verwendetes Gerät zur Messung: ABI Genetic Analyzer 3500.
GALNS	Klasse C	Qualitativer Test zum Nachweis von krankheitsrelevanten Keimbahnmutationen in den kodierenden sowie angrenzenden nicht-kodierenden Bereichen [-20..+10] des GALNS-Gens. Die Durchführung erfolgt manuell, nicht automatisiert. Untersuchungsmaterial: genomische DNA. Diagnostische Testung zur molekulargenetischen Sicherung bzw. zum Ausschluss der Verdachtsdiagnose "Mucopolysaccharidosen Typ IVA (Morquio A)". Prädiktive Testung (familiäre Varianten) zur Feststellung bzw. zum Ausschluss einer Prädisposition für ein GALNS-bedingtes Krankheitsbild. Verwendetes Gerät zur Messung: ABI Genetic Analyzer 3500.
ARSB	Klasse C	Qualitativer Test zum Nachweis von krankheitsrelevanten Keimbahnmutationen in den kodierenden sowie angrenzenden nicht-kodierenden Bereichen [-20..+10] des ARSB-Gens. Die Durchführung erfolgt manuell, nicht automatisiert. Untersuchungsmaterial: genomische DNA. Diagnostische Testung zur molekulargenetischen Sicherung bzw. zum Ausschluss der Verdachtsdiagnose "Mucopolysaccharidosen Typ VI (Maroteaux-Lamy)". Prädiktive Testung (familiäre Varianten) zur Feststellung bzw. zum Ausschluss einer Prädisposition für ein ARSB-bedingtes Krankheitsbild. Verwendetes Gerät zur Messung: ABI Genetic Analyzer 3500.

GUSB	Klasse C	Qualitativer Test zum Nachweis von krankheitsrelevanten Keimbahnmutationen in den kodierenden sowie angrenzenden nicht-kodierenden Bereichen [-20..+10] des GUSB-Gens. Die Durchführung erfolgt manuell, nicht automatisiert. Untersuchungsmaterial: genomische DNA. Diagnostische Testung zur molekulargenetischen Sicherung bzw. zum Ausschluss der Verdachtsdiagnose "Mucopolysaccharidosen Typ VII (Sly)". Prädiktive Testung (familiäre Varianten) zur Feststellung bzw. zum Ausschluss einer Prädisposition für ein GUSB-bedingtes Krankheitsbild. Verwendetes Gerät zur Messung: ABI Genetic Analyzer 3500
GLA	Klasse C	Qualitativer Test zum Nachweis von krankheitsrelevanten Keimbahnmutationen in den kodierenden sowie angrenzenden nicht-kodierenden Bereichen [-20..+10] des GLA-Gens. Die Durchführung erfolgt manuell, nicht automatisiert. Untersuchungsmaterial: genomische DNA. Diagnostische Testung zur molekulargenetischen Sicherung bzw. zum Ausschluss der Verdachtsdiagnose "Morbus Fabry". Prädiktive Testung (familiäre Varianten) zur Feststellung bzw. zum Ausschluss einer Prädisposition für ein GLA-bedingtes Krankheitsbild. Verwendetes Gerät zur Messung: ABI Genetic Analyzer 3500
PAH	Klasse C	Qualitativer Test zum Nachweis von krankheitsrelevanten Keimbahnmutationen in den kodierenden sowie angrenzenden nicht-kodierenden Bereichen [-20..+10] des PAH-Gens. Die Durchführung erfolgt manuell, nicht automatisiert. Untersuchungsmaterial: genomische DNA. Diagnostische Testung zur molekulargenetischen Sicherung bzw. zum Ausschluss der Verdachtsdiagnose "Phenylalanin-Hydroxylase-Mangel". Prädiktive Testung (familiäre Varianten) zur Feststellung bzw. zum Ausschluss einer Prädisposition für ein PAH-bedingtes Krankheitsbild. Verwendetes Gerät zur Messung: ABI Genetic Analyzer 3500.
CYP2C19 (zur Therapieplanung)	Klasse C	Qualitativer Test zum Nachweis der relevanten Mutationen im CYP2C19-Gen. Die Durchführung erfolgt manuell, nicht automatisiert. Untersuchungsmaterial: genomische DNA. Diagnostische Testung zur molekulargenetischen Sicherung bzw. zum Ausschluss des Vorliegens der Mutationen im CYP2C19-Gen vor Therapiebeginn. Verwendetes Gerät zur Messung: ABI Genetic Analyzer 3500.