

# Hintergrundliste ML-13315

**Medizinisches Versorgungszentrum  
DRK Blutspendedienst Frankfurt gemeinnützige GmbH**

**Sandhofstraße 1, 60528 Frankfurt am Main**

## Untersuchungen im Bereich:

Medizinische Laboratoriumsdiagnostik

## Untersuchungsgebiete:

Klinische Chemie

Immunologie

Humangenetik (Molekulare Humangenetik)

Transfusionsmedizin

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.

## Hinweise zur Kennzeichnung:

Geänderten Analyte, Untersuchungsmaterialien und -techniken, Geräte, Anweisungen in dem jeweiligen Untersuchungsgebiet werden **rot** (neu) bzw. **durchgestrichen/rot** (entfällt) dargestellt.

# Hintergrundliste ML-13315

## Untersuchungsgebiet: Klinische Chemie

### Untersuchungsart:

#### Ligandenassays\*\*

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version	Gerät
VWF:Ag	Citrat-Blut	ELISA	20326/3 20332/4	Tecan Infinite M200
VWF:CB	Citrat-Blut	ELISA	20326/3 20332/4	Tecan Infinite M200

### Untersuchungsart:

#### Elektrophorese

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version	Gerät
VWF-Multimere	Citrat-Blut	Zonenelektrophorese (Agarosegel-Elektrophorese); Fluoreszenzspektrometrie	20493/2 21357/3 21348/3	Multiphor II; Odyssey

#### Durchflusszytometrie (inkl. Partikeleigenschaftsbestimmungen)\*

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version	Gerät
Erythrozyten	EDTA-Blut, Punktat-Knochenmark	elektrische Widerstandsmessung / Impedanz	16677/6	Sysmex XT1800i
Hämoglobin	EDTA-Blut, Punktat-Knochenmark	photometrische Messung	16677/6	Sysmex XT1800i
Hämatokrit	EDTA-Blut, Punktat-Knochenmark	Kumulative Impulshöhensummierung	16677/6	Sysmex XT1800i
Leukozyten	EDTA-Blut, Punktat-Knochenmark	elektrische Widerstandsmessung Durchflusszytometrie (mittels Halbleiterlaser)	16677/6	Sysmex XT1800i
MCV	EDTA-Blut, Punktat-Knochenmark	Volumenmessung	16677/6	Sysmex XT1800i
Thrombozyten	EDTA-Blut, Citratblut, Punktat-Knochenmark	elektrische Widerstandsmessung	16677/6	Sysmex XT1800i
Basophile	EDTA-Blut, Punktat-Knochenmark	Durchflusszytometrie (mittels Halbleiterlaser)	16677/6	Sysmex XT1800i

## Hintergrundliste ML-13315

Eosinophile	EDTA-Blut, Punktat-Knochenmark	Fluoreszenz-Durchflusszytometrie (mittels Halbleiterlaser)	16677/6	Sysmex XT1800i
Lymphozyten	EDTA-Blut, Punktat-Knochenmark	Fluoreszenz-Durchflusszytometrie (mittels Halbleiterlaser)	16677/6	Sysmex XT1800i
Monozyten	EDTA-Blut, Punktat-Knochenmark	Fluoreszenz-Durchflusszytometrie (mittels Halbleiterlaser)	16677/6	Sysmex XT1800i
Neutrophile Granulozyten	EDTA-Blut, Punktat-Knochenmark	Fluoreszenz-Durchflusszytometrie (mittels Halbleiterlaser)	16677/6	Sysmex XT1800i

### Untersuchungsgebiet: Immunologie

#### Untersuchungsart:

#### Durchflusszytometrie

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version	Gerät
Lymphozyten CD34+/ CD4/ CD8	EDTA-Blut	Durchflusszytometrie	16472/6 26036/2 21662/7	FACS Calibur BD

### Untersuchungsgebiet: Humangenetik (Molekulare Humangenetik)

#### Untersuchungsart:

#### Molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)\*\*

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät
A-, Dys-, Hypofibrinogenämie (FGA, FGB, FGG)	EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA	PCR / Sanger-Sequenzierung	11311/4 11315/8 11316/3 11319/5	ABI Prism 3130xl/ ABI Prism 3730xl
Hypo-, Dysthrombinämie (F2)	EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA	PCR / Sanger-Sequenzierung	11311/4 11315/8 11316/3 11319/5	ABI Prism 3130xl/ ABI Prism 3730xl
Thrombophilie (F5-Gen: dbSNP rs6025, F2-Gen: dbSNP rs1799963 )	EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA	PCR / Sanger-Sequenzierung/ SSP-PCR (Fa. Attomol) / Gel-Elektrophorese	11311/4 11315/8 11316/3 11319/5 26942/2	ABI Prism 3130xl/ ABI Prism 3730xl/ Elektrophoresegeräte
Faktor-V-Mangel (F5 inklusive dbSNP r6027)	EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA	PCR / Sanger-Sequenzierung/ SSP-PCR (Fa. Attomol) / Gel-Elektrophorese	11311/4 11315/8 11316/3 11319/5 26942/2	ABI Prism 3130xl/ ABI Prism 3730xl/ Elektrophoresegeräte
Faktor-VII-Mangel (F7)	EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA	PCR/MLPA/ Sanger-Sequenzierung	11311/4 11315/8 11316/3 11319/5	ABI Prism 3130xl/ ABI Prism 3730xl

## Hintergrundliste ML-13315

Hämophilie A ( <i>F8</i> )	EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA	PCR/MLPA/ Sanger-Sequenzierung/Intron-1/ Intron22-Inversionsanalyse	11311/4 11315/8 11316/3 11319/5 22914/4 11313/2 11314/2	ABI Prism 3130xl/ ABI Prism 3730xl
Hämophilie B( <i>F9</i> )	EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA	PCR / MLPA / Sanger-Sequenzierung	11311/4 11315/8 11316/3 11319/5 22914/4	ABI Prism 3130xl/ ABI Prism 3730xl
Faktor-X-Mangel ( <i>F10</i> )	EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA	PCR/MLPA/ Sanger-Sequenzierung	11311/4 11315/8 11316/3 11319/5 22914/4	ABI Prism 3130xl/ ABI Prism 3730xl
Faktor-XI-Mangel ( <i>F11</i> )	EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA	PCR/MLPA/ Sanger-Sequenzierung	11311/4 11315/8 11316/3 11319/5 22914/4	ABI Prism 3130xl/ ABI Prism 3730xl
Faktor-XII-Mangel und hereditäres Angiödem ( <i>F12</i> )	EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA	PCR / Sanger-Sequenzierung	11311/4 11315/8 11316/3 11319/5	ABI Prism 3130xl/ ABI Prism 3730xl
Faktor-XIII-Mangel ( <i>F13A1 und F13B</i> )	EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA	PCR / Sanger-Sequenzierung	11311/4 11315/8 11316/3 11319/5 26942/2	ABI Prism 3130xl/ ABI Prism 3730xl/ Elektrophoresegeräte
Präkallikrein-Mangel ( <i>KLKB1</i> )	EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA	PCR / Sanger-Sequenzierung	11311/4 11315/8 11316/3 11319/5	ABI Prism 3130xl/ ABI Prism 3730xl
Kininogen-Mangel, High molecular weight kininogen deficiency ( <i>KNG</i> )	EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA	PCR / Sanger-Sequenzierung	11311/4 11315/8 11316/3 11319/5	ABI Prism 3130xl/ ABI Prism 3730xl
Kombinierter Faktor-V und Faktor VIII-Mangel ( <i>LMAN1</i> und <i>MCFD2</i> )	EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA	PCR / Sanger-Sequenzierung	11311/4 11315/8 11316/3 11319/5	ABI Prism 3130xl/ ABI Prism 3730xl
Kombinierter Faktor-II, -VII, -IX, -X-Mangel ( <i>GGCX</i> und <i>VKORC1</i> )	EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA	PCR / Sanger-Sequenzierung	11311/4 11315/8 11316/3 11319/5	ABI Prism 3130xl/ ABI Prism 3730xl
Cumarin-Resistenz ( <i>VKORC1</i> und <i>CYP2C9</i> )	EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA	PCR / Sanger-Sequenzierung	11311/4 11315/8 11316/3 11319/5	ABI Prism 3130xl/ ABI Prism 3730xl
Cumarin-Sensitivität ( <i>CYP2C9</i> , <i>VKORC1</i> und <i>CYP4F2</i> )	EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA	PCR / Sanger-Sequenzierung	11311/4 11315/8 11316/3 11319/5	ABI Prism 3130xl/ ABI Prism 3730xl
Antithrombin-Mangel ( <i>SERPINC1</i> )	EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA	PCR /MLPA / Sanger-Sequenzierung	11311/4 11315/8 11316/3 11319/5	ABI Prism 3130xl/ ABI Prism 3730xl
Plasminogen-Mangel/Dysplasminogenämie ( <i>PLG</i> )	EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA	PCR / Sanger-Sequenzierung	11311/4 11315/8 11316/3 11319/5	ABI Prism 3130xl/ ABI Prism 3730xl
Protein-C-Mangel ( <i>PROC</i> )	EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA	PCR/MLPA/ Sanger-Sequenzierung	11311/4 11315/8 11316/3 11319/5 22914/4	ABI Prism 3130xl/ ABI Prism 3730xl

## Hintergrundliste ML-13315

Protein-S-Mangel ( <i>PROS1</i> )	EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA	PCR/MLPA/ Sanger-Sequenzierung	11311/4 11315/8 11316/3 11319/5 22914/4	ABI Prism 3130xl/ ABI Prism 3730xl
Protein-C-Rezeptor-Mangel ( <i>PROC</i> )	EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA	PCR / Sanger-Sequenzierung	11311/4 11315/8 11316/3 11319/5	ABI Prism 3130xl/ ABI Prism 3730xl
Protein-Z-Mangel ( <i>PROZ</i> )	EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA	PCR / Sanger-Sequenzierung	11311/4 11315/8 11316/3 11319/5	ABI Prism 3130xl/ ABI Prism 3730xl
TAFI-Mangel ( <i>CPB2</i> )	EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA	PCR / Sanger-Sequenzierung	11311/4 11315/8 11316/3 11319/5	ABI Prism 3130xl/ ABI Prism 3730xl
PAI1-Mangel ( <i>PAI1</i> )	EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA	PCR / Sanger-Sequenzierung/ SSP-PCR (Fa. Attomol) / Gel-Elektrophorese	11311/4 11315/8 11316/3 11319/5 26942/2	ABI Prism 3130xl/ ABI Prism 3730xl/ Elektrophoresegeräte
Aspirin-Resistenz( <i>COX1</i> )	EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA	PCR / Sanger-Sequenzierung	11311/4 11315/8 11316/3 11319/5	ABI Prism 3130xl/ ABI Prism 3730xl
Bernard-Soulier-Syndrom ( <i>GP1BA</i> , <i>GP1BB</i> , <i>GP9</i> , <i>GP5</i> )	EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA	PCR / Sanger-Sequenzierung	11311/4 11315/8 11316/3 11319/5	ABI Prism 3130xl/ ABI Prism 3730xl
Morbus Glanzmann ( <i>ITGA2B</i> und <i>ITGB3</i> )	EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA	PCR / Sanger-Sequenzierung	11311/4 11315/8 11316/3 11319/5	ABI Prism 3130xl/ ABI Prism 3730xl
Neonatale Autoimmunthrombozytopenie <i>ITGA2</i> (HPA-5), <i>ITGB3</i> (HPA-1/-4/-6), <i>ITGA2B</i> (HPA-3/-9), <i>GP1BA</i> (HPA-2)	EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DANN	PCR / Sanger-Sequenzierung	11311/4 11315/8 11316/3 11319/5	ABI Prism 3130xl/ ABI Prism 3730xl
Quebec platelet disorder ( <i>MMRN1</i> und <i>PLAU</i> )	EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA	PCR / Sanger-Sequenzierung	11311/4 11315/8 11316/3 11319/5	ABI Prism 3130xl/ ABI Prism 3730xl
von Willebrand Syndrom ( <i>VWF</i> )	EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA	PCR/MLPA/Sanger-Sequenzierung	11311/4 11315/8 11316/3 11319/5 22914/4	ABI Prism 3130xl/ ABI Prism 3730xl
Hereditäre Thrombozytopenie ( <i>AD-AMTS13</i> )	EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA	PCR / Sequenzierung	11311/4 11315/8 11316/3 11319/5	ABI Prism 3130xl/ ABI Prism 3730xl
Homocysteinurie( <i>CBS</i> und <i>MTHFR</i> )	EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA	PCR / Sequenzierung	11311/4 11315/8 11316/3 11319/5	ABI Prism 3130xl/ ABI Prism 3730xl
Long-QT-Syndrom (Illumina TruSight Cardio Panel, <i>KCNQ1</i> , <i>KCNH2</i> , <i>SCN5A</i> , <i>KCNE1</i> , <i>KCNE2</i> , <i>KCNJ2</i> , <i>CAV3</i> , <i>CACNA1C</i> , <i>CALM1</i> , <i>TRDN</i> )	EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA	Nextera Flex for Enrichment (Illumina) / Sequencing-by-synthesis (MiniSeq, MiSeq, Illumina)	29551/1 30189/1 30192/2 30204/2 30208/3 30323/2 30689/1	Illumina MiniSeq /Illumina MiSeq

## Hintergrundliste ML-13315

Brugada-Syndrom (Illumina TruSight Cardio Panel, <i>SCN5A</i> , <i>GPD1L</i> , <i>CACNA1C</i> , <i>CACNB2</i> , <i>SCN1B</i> , <i>SCN3B</i> , <i>KCNE3</i> , <i>HCN4</i> , <i>TRPM4</i> )	EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA	Nextera Flex for Enrichment (Illumina) / Sequencing-by-synthesis (MiniSeq, MiSeq, Illumina)	29551/1 30189/1 30192/2 30204/2 30208/3 30323/2 30689/1	Illumina MiniSeq /Illumina MiSeq
Catecholaminerge polymorphe ventrikuläre Tachykardie (Illumina TruSight Cardio Panel, <i>CALM1</i> , <i>RYR2</i> , <i>CASQ2</i> , <i>KCNJ2</i> , <i>TRDN</i> )	EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA	Nextera Flex for Enrichment (Illumina) / Sequencing-by-synthesis (MiniSeq, MiSeq, Illumina)	29551/1 30189/1 30192/2 30204/2 30208/3 30323/2 30689/1	Illumina MiniSeq /Illumina MiSeq
Short-QT-Syndrom (Illumina TruSight Cardio Panel, <i>CACNA1C</i> , <i>CACNA2D1</i> , <i>CACNB2</i> , <i>KCNH2</i> , <i>KCNJ2</i> , <i>KCNQ1</i> )	EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA	Nextera Flex for Enrichment (Illumina) / Sequencing-by-synthesis (MiniSeq, MiSeq, Illumina)	29551/1 30189/1 30192/2 30204/2 30208/3 30323/2 30689/1	Illumina MiniSeq /Illumina MiSeq
Arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiomyopathie (Illumina TruSight Cardio Panel, <i>PKP2</i> , <i>DSC2</i> , <i>DSP</i> , <i>DSG2</i> , <i>JUP</i> , <i>SCN5A</i> )	EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA	Nextera Flex for Enrichment (Illumina) / Sequencing-by-synthesis (MiniSeq, MiSeq, Illumina)	29551/1 30189/1 30192/2 30204/2 30208/3 30323/2 30689/1	Illumina MiniSeq /Illumina MiSeq
Arrhythmogene Kardiomyopathie (Illumina TruSight Cardio Panel, <i>DSP</i> , <i>LMNA</i> , <i>PLN</i> , <i>RBM20</i> , <i>DES</i> , <i>SCN5A</i> , <i>TMEM43</i> )	EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA	Nextera Flex for Enrichment (Illumina) / Sequencing-by-synthesis (MiniSeq, MiSeq, Illumina)	29551/1 30189/1 30192/2 30204/2 30208/3 30323/2 30689/1	Illumina MiniSeq /Illumina MiSeq
Hypertrophe Kardiomyopathie (Illumina TruSight Cardio Panel, <i>MYH7</i> , <i>MYBPC3</i> , <i>TNNT2</i> , <i>TNNI3</i> , <i>ACTC1</i> , <i>ACTN2</i> , <i>ANKRD1</i> , <i>CSRP2</i> , <i>JPH2</i> , <i>MYL2</i> , <i>MYL3</i> , <i>PLN</i> , <i>PRKAG2</i> , <i>TCAP</i> , <i>TNNC1</i> , <i>TPM1</i> , <i>GLA</i> )	EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA	Nextera Flex for Enrichment (Illumina) / Sequencing-by-synthesis (MiniSeq, MiSeq, Illumina)	29551/1 30189/1 30192/2 30204/2 30208/3 30323/2 30689/1	Illumina MiniSeq /Illumina MiSeq
Dilatative Kardiomyopathie (Illumina TruSight Cardio Panel, <i>LMNA</i> , <i>MYH7</i> , <i>MYBPC3</i> , <i>TNNT2</i> , <i>TNNI3</i> , <i>SCN5A</i> , <i>BAG3</i> , <i>RBM20</i> , <i>TPM1</i> , <i>TTN</i> )	EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA	Nextera Flex for Enrichment (Illumina) / Sequencing-by-synthesis (MiniSeq, MiSeq, Illumina)	29551/1 30189/1 30192/2 30204/2 30208/3 30323/2 30689/1	Illumina MiniSeq /Illumina MiSeq
Non-Compaction Kardiomyopathie (Illumina TruSight Cardio Panel, <i>ACTC1</i> , <i>HCN4</i> , <i>MYH7</i> , <i>PRDM16</i> , <i>TAZ</i> , <i>TPM1</i> , <i>CASQ2</i> , <i>LDB3</i> , <i>MYBPC3</i> , <i>TNNI3</i> , <i>TNNT2</i> )	EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA	Nextera Flex for Enrichment (Illumina) / Sequencing-by-synthesis (MiniSeq, MiSeq, Illumina)	29551/1 30189/1 30192/2 30204/2 30208/3 30323/2 30689/1	Illumina MiniSeq /Illumina MiSeq

## Hintergrundliste ML-13315

Restriktive Kardiomyopathie (Illumina TruSight Cardio Panel, <i>TNNI3</i> , <i>DES</i> , <i>MYH7</i> , <i>MYBPC3</i> , <i>TNNT2</i> )	EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA	Nextera Flex for Enrichment (Illumina) / Sequencing-by-synthesis (MiniSeq, MiSeq, Illumina)	29551/1 30189/1 30192/2 30204/2 30208/3 30323/2 30689/1	Illumina MiniSeq /Illumina MiSeq
Morbus Fabry (Illumina TruSight Cardio Panel, <i>GLA</i> )	EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA	Nextera Flex for Enrichment (Illumina) / Sequencing-by-synthesis (MiniSeq, MiSeq, Illumina)	29551/1 30189/1 30192/2 30204/2 30208/3 30323/2 30689/1	Illumina MiniSeq /Illumina MiSeq
Thorakale Aortenaneurysmen und Dissektionen (Illumina TruSight Cardio Panel, <i>ACTA2</i> , <i>MYH11</i> , <i>MYLK</i> , <i>TGFBR1</i> , <i>TGFBR2</i> )	EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA	Nextera Flex for Enrichment (Illumina) / Sequencing-by-synthesis (MiniSeq, MiSeq, Illumina)	29551/1 30189/1 30192/2 30204/2 30208/3 30323/2 30689/1	Illumina MiniSeq /Illumina MiSeq
Loeys-Dietz-Syndrom (Illumina TruSight Cardio Panel, <i>SMAD3</i> , <i>TGFB2</i> , <i>TGFB3</i> , <i>TGFBR1</i> , <i>TGFBR2</i> )	EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA	Nextera Flex for Enrichment (Illumina) / Sequencing-by-synthesis (MiniSeq, MiSeq, Illumina)	29551/1 30189/1 30192/2 30204/2 30208/3 30323/2 30689/1	Illumina MiniSeq /Illumina MiSeq
Marfan-Syndrom (Illumina TruSight Cardio Panel, <i>FBN1</i> , <i>TGFBR1</i> , <i>TGFBR2</i> )	EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA	Nextera Flex for Enrichment (Illumina) / Sequencing-by-synthesis (MiniSeq, MiSeq, Illumina)	29551/1 30189/1 30192/2 30204/2 30208/3 30323/2 30689/1	Illumina MiniSeq /Illumina MiSeq
Long-QT-Syndrom ( <i>KCNQ1</i> , <i>KCNH2</i> , <i>SCN5A</i> , <i>KCNE1</i> , <i>KCNE2</i> , <i>KCNJ2</i> , <i>CAV3</i> , <i>CACNA1C</i> , <i>CALM2</i> , <i>CALM3</i> )	EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA	PCR/ Sanger-Sequenzierung/ MLPA	11311/4 11315/8 11316/3 11319/5 22914/4	ABI Prism 3130xl/ ABI Prism 3730xl
Long-QT-Syndrom ( <i>CLCN1</i> )	EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA	MLPA	11311/4 22914/4	ABI Prism 3130xl/ ABI Prism 3730xl
Brugada-Syndrom ( <i>SCN5A</i> , <i>GPD1L</i> , <i>CACNA1C</i> , <i>CACNB2</i> , <i>SCN1B</i> , <i>SCN3B</i> , <i>KCNE3</i> )	EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA	PCR/ Sanger-Sequenzierung/ MLPA	11311/4 11315/8 11316/3 11319/5 22914/4	ABI Prism 3130xl/ ABI Prism 3730xl
Catecholaminerge polymorphe ventrikuläre Tachykardie ( <i>RYR2</i> , <i>CASQ2</i> , <i>KCNJ2</i> , <i>CALM2</i> , <i>CALM3</i> , <i>TECRL</i> )	EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA	PCR/ Sanger-Sequenzierung/ MLPA	11311/4 11315/8 11316/3 11319/5 22914/4	ABI Prism 3130xl/ ABI Prism 3730xl
Short-QT-Syndrom ( <i>CACNA1C</i> , <i>CACNB2</i> , <i>KCNH2</i> , <i>KCNJ2</i> , <i>KCNQ1</i> )	EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA	PCR/ Sanger-Sequenzierung/ MLPA	11311/4 11315/8 11316/3 11319/5 22914/4	ABI Prism 3130xl/ ABI Prism 3730xl

## Hintergrundliste ML-13315

Arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiomyopathie ( <i>PKP2, DSC2, DSP, DSG2, SCN5A</i> )	EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA	PCR/ Sanger-Sequenzierung/ MLPA	11311/4 11315/8 11316/3 11319/5 22914/4	ABI Prism 3130xl/ ABI Prism 3730xl
Arrhythmogene Kardiomyopathie ( <i>DSP, LMNA, SCN5A</i> )	EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA	PCR/ Sanger-Sequenzierung/ MLPA	11311/4 11315/8 11316/3 11319/5 22914/4	ABI Prism 3130xl/ ABI Prism 3730xl
Hypertrophe Kardiomyopathie ( <i>MYH7, MYBPC3, TNNT2, TNNI3</i> )	EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA	PCR/ Sanger-Sequenzierung/ MLPA	11311/4 11315/8 11316/3 11319/5 22914/4	ABI Prism 3130xl/ ABI Prism 3730xl
Dilatative Kardiomyopathie ( <i>LMNA, MYH7, MYBPC3, TNNT2, TNNI3, SCN5A</i> )	EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA	PCR/ Sanger-Sequenzierung/ MLPA	11311/4 11315/8 11316/3 11319/5 22914/4	ABI Prism 3130xl/ ABI Prism 3730xl
Non-Compaction Kardiomyopathie ( <i>MYH7, CASQ2, MYBPC3, TNNI3, TNNT2</i> )	EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA	PCR/ Sanger-Sequenzierung/ MLPA	11311/4 11315/8 11316/3 11319/5 22914/4	ABI Prism 3130xl/ ABI Prism 3730xl
Restriktive Kardiomyopathie ( <i>TNNI3, MYH7, MYBPC3, TNNT2, FLNC</i> )	EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA	PCR/ Sanger-Sequenzierung/ MLPA	11311/4 11315/8 11316/3 11319/5 22914/4	ABI Prism 3130xl/ ABI Prism 3730xl
Thorakale Aortenaneurysmen und Dissektionen ( <i>LOX, PRKG1</i> )	EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA	PCR / Sanger-Sequenzierung	11311/4 11315/8 11316/3 11319/5	ABI Prism 3130xl/ ABI Prism 3730xl
Alpha-Thalassämie ( <i>HBA1, HBA2</i> )	EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA	PCR/MLPA/ Sanger-Sequenzierung	11311/4 11315/8 11316/3 11319/5 22914/4	ABI Prism 3130xl/ ABI Prism 3730xl
Beta-Thalassämie ( <i>HBB</i> )	EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA	PCR/MLPA/ Sanger-Sequenzierung	11311/4 11315/8 11316/3 11319/5 22914/4	ABI Prism 3130xl/ ABI Prism 3730xl
Sichelzellkrankheit ( <i>HBS</i> )	EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA	PCR / Sanger-Sequenzierung	11311/4 11315/8 11316/3 11319/5	ABI Prism 3130xl/ ABI Prism 3730xl
sonstige Hämoglobinopathien ( <i>HbE, HbC, HbD</i> )	EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA	PCR / Sanger-Sequenzierung	11311/4 11315/8 11316/3 11319/5	ABI Prism 3130xl/ ABI Prism 3730xl
Hereditäre Persistenz von HbF ( <i>HBG1 und HBG2</i> )	EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA	PCR/MLPA/ Sanger-Sequenzierung	11311/4 11315/8 11316/3 11319/5 22914/4	ABI Prism 3130xl/ ABI Prism 3730xl
Hereditäre Hämochromatose ( <i>HFE, HJV, HAMP, TFR2, SLC11A3</i> )	EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA	PCR/MLPA/ Sanger-Sequenzierung	11311/4 11315/8 11316/3 11319/5 22914/4	ABI Prism 3130xl/ ABI Prism 3730xl



# Hintergrundliste ML-13315

## Untersuchungsgebiet: Transfusionsmedizin

### Untersuchungsart:

### Agglutinationsteste\*

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version	Gerät
ABO-System	EDTA-Blut/ Nativblut	Agglutination (Röhrchen/ Gelzentrifugation/ Lateral-Flow-Technik)	19160/5 28202/3	IH-1000
Rh-Merkmal D	EDTA-Blut/ Nativblut	Agglutination (Röhrchen/ Gelzentrifugation/ Lateral-Flow-Technik)	19160/5 11235/4	IH-1000
Rh-Untergruppen	EDTA-Blut/ Nativblut	Agglutination (Gelzentrifugation/ Röhrchen/ Lateral-Flow-Technik)	19160/5	IH-1000
Kell-Merkmal K	EDTA-Blut/ Nativblut	Agglutination (Gelzentrifugation/ Röhrchen/ Lateral-Flow-Technik)	19160/5	IH-1000
Erythrozytäre Antigene	EDTA-Blut/ Nativblut/ CPDA-Blut	Agglutination (Gelzentrifugation/ Röhrchen)	11161/4	
Kreuzprobe	EDTA-Plasma/ EDTA-Blut/ Serum/ Nativblut/ CPDA-Blut	Agglutination (Gelzentrifugation/ Röhrchen)	11145/4	IH-1000
Antikörper-Screening	EDTA-Plasma/ EDTA-Blut/ Serum/ Nativblut	Agglutination (Gelzentrifugation/ Röhrchen)	11150/6	IH-1000
Antikörper-Differenzierung	EDTA-Plasma/ EDTA-Blut/ Serum/ Nativblut	Agglutination (Gelzentrifugation/ Röhrchen/ Capture)	11109/4	IH-1000
Antikörper-Titer	EDTA-Plasma/ EDTA-Blut/ Serum/ Nativblut	Agglutination (Gelzentrifugation)	11164/5	IH-1000
Direkter Coombstest	EDTA-Blut/ Nativblut	Agglutination (Gelzentrifugation)	17155/6 28202/3	IH-1000
Gebundene Antikörper	EDTA-Blut/ Nativblut	Elution/ Agglutination (Röhrchen)	11263/7	
Antigen-D im indirekten Coombstest	EDTA-Blut/ Nativblut	Agglutination (Gelzentrifugation)	28202/3	IH1000
Antikörper-Screening	EDTA-Plasma/ EDTA-Blut/ Serum/ Nativblut	Agglutination (Mikrotiterplatte/ Gelzentrifugation)	11262/4	Solidscreen Biotest-Washer bzw. Tecan / Reader SA

## Hintergrundliste ML-13315

### Untersuchungsart:

#### Ligandenassays\*

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version	Gerät
HLA-Klasse I (A/B/C) Antikörperscreening	Serum	Bead Array	11269/10	LabScan 3D (FlexMAP) Flow-Analyser, Luminex
HLA-Klasse II (DR/DQ/DP) Antikörperscreening	Serum	Bead Array	11269/10	LabScan 3D (FlexMAP) Flow-Analyser, Luminex
HLA-Klasse I (A/B/C) Antikörperdifferenzierung	Serum	Bead Array	11269/10	LabScan 3D (FlexMAP) Flow-Analyser, Luminex
HLA-Klasse II (DR/DQ/DP) Antikörperdifferenzierung	Serum	Bead Array	11269/10	LabScan 3D (FlexMAP) Flow-Analyser, Luminex
HLA-Klasse I Antikörperscreening	Serum	ELISA	30470/1 30471/1	ELISA Reader (Lambda Antigen Tray)
HLA-Klasse II Antikörperscreening	Serum	ELISA	30470/1 30471/1	ELISA Reader (Lambda Antigen Tray)

### Untersuchungsart:

#### Lysisreaktionen\*\*

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version	Gerät
HLA-Antikörperscreening	Serum	Mikrolymphozytotoxizitätstest	11286/6 11298/8	Fluoreszenzmikroskop
HLA-Antikörperdifferenzierung	Serum	Mikrolymphozytotoxizitätstest	11286/6 11298/8	Fluoreszenzmikroskop
Crossmatch (serologische Verträglichkeitsprobe im HLA-System) inklusive Auto-Crossmatch	Empfänger: Serum; Spender: Heparin-Blut/ Milz/ Lymphknoten; Auto-Crossmatch: Heparin-Blut und Serum von Empfänger	Mikrolymphozytotoxizitätstest	11281/4 18851/3 17996/7	Fluoreszenzmikroskop

### Untersuchungsart:

#### Molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)\*

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version	Gerät
ABO-System	EDTA-Blut / genomische DNA	PCR / qPCR / Elektrophorese	20345/2	Thermocycler/Elektrophorese
HLA-A-Locus	EDTA-Blut / genomische DNA	PCR / Gel-Elektrophorese	25555/4	Thermocycler/Elektrophorese
HLA-B-Locus	EDTA-Blut / genomische DNA	PCR / Gel-Elektrophorese	25555/4	Thermocycler/Elektrophorese
HLA-C-Locus	EDTA-Blut / genomische DNA	PCR / Gel-Elektrophorese	25555/4	Thermocycler/Elektrophorese

## Hintergrundliste ML-13315

HLA-DRB1-Locus	EDTA-Blut / genomische DNA	PCR / Gel-Elektrophorese	25555/4	Thermocycler/Elektrophorese
HLA-DRB3/4/5-Locus	EDTA-Blut / genomische DNA	PCR / Gel-Elektrophorese	25555/4	Thermocycler/Elektrophorese
HLA-DQA1	EDTA-Blut / genomische DNA	PCR / Gel-Elektrophorese	25555/4	Thermocycler/Elektrophorese
HLA-DQB1-Locus	EDTA-Blut / genomische DNA	PCR / Gel-Elektrophorese	25555/4	Thermocycler/Elektrophorese
HLA-DPA1-Locus	EDTA-Blut / genomische DNA	PCR / Gel-Elektrophorese	25555/4	Thermocycler/Elektrophorese
HLA-DPB1-Locus	EDTA-Blut / genomische DNA	PCR / Gel-Elektrophorese	25555/4	Thermocycler/Elektrophorese
HLA-Klasse I	EDTA-Blut / genomische DNA	qPCR	30237/3 30290/1	Quantstudio 6 Flex
HLA-Klasse II	EDTA-Blut / genomische DNA	qPCR	30237/3 30290/1	Quantstudio 6 Flex
HLA-A-Locus	EDTA-Blut / genomische DNA	Next-Generation-Sequencing (NGS), sequencing-by-synthesis, Ampliconbasiert (Amplicon_prep)	29510/1 30307/1 30300/1 29850/1 29862/2	MiniSeq (Illumina), MiSEQ (Illumina)
HLA-B-Locus	EDTA-Blut / genomische DNA	Next-Generation-Sequencing (NGS), sequencing-by-synthesis, Ampliconbasiert (Amplicon_prep)	29510/1 30307/1 30300/1 29850/1 29862/2	MiniSeq (Illumina), MiSEQ (Illumina)
HLA-C-Locus	EDTA-Blut / genomische DNA	Next-Generation-Sequencing (NGS), sequencing-by-synthesis, Ampliconbasiert (Amplicon_prep)	29510/1 30307/1 30300/1 29850/1 29862/2	MiniSeq (Illumina), MiSEQ (Illumina)
HLA-DRB1-Locus	EDTA-Blut / genomische DNA	Next-Generation-Sequencing (NGS), sequencing-by-synthesis, Ampliconbasiert (Amplicon_prep)	29510/1 30307/1 30300/1 29850/1 29862/2	MiniSeq (Illumina), MiSEQ (Illumina)
HLA-DQA1-Locus	EDTA-Blut / genomische DNA	Next-Generation-Sequencing (NGS), sequencing-by-synthesis, Ampliconbasiert (Amplicon_prep)	29510/1 30307/1 30300/1 29850/1 29862/2	MiniSeq (Illumina), MiSEQ (Illumina)
HLA-DQB1-Locus	EDTA-Blut / genomische DNA	Next-Generation-Sequencing (NGS), sequencing-by-synthesis, Ampliconbasiert (Amplicon_prep)	29510/1 30307/1 30300/1 29850/1 29862/2	MiniSeq (Illumina), MiSEQ (Illumina)
HLA-DPA1-Locus	EDTA-Blut / genomische DNA	Next-Generation-Sequencing (NGS), sequencing-by-synthesis, Ampliconbasiert (Amplicon_prep)	29510/1 30307/1 30300/1 29850/1 29862/2	MiniSeq (Illumina), MiSEQ (Illumina)
HLA-DPB1-Locus	EDTA-Blut / genomische DNA	Next-Generation-Sequencing (NGS), sequencing-by-synthesis, Ampliconbasiert (Amplicon_prep)	29510/1 30307/1 30300/1 29850/1 29862/2	MiniSeq (Illumina), MiSEQ (Illumina)

## Hintergrundliste ML-13315

Blutgruppen-Polymorphismen des ABO-, Rh-, Kell-, Kidd-, Duffy-, MNSs-Blutgruppensystems (SSP-PCR)	EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA	SSP-PCR (Fa. Inntrain/BAG) / Gel-Elektrophorese / Fluoreszenzdetektion	20338/6 19893/5 26778/4	Elektrophoresegeräte / FluoVista
Thrombozytenblutgruppen-Polymorphismen (HPA-1, -2, -3, -4, -5,-6,-9 -15) (SSP-PCR)	EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA	SSP-PCR (Fa. Inntrain) / Gel-Elektrophorese / Fluoreszenzdetektion	19893/5 26778/4	Elektrophoresegeräte / FluoVista
ABO (Sequenzierung)	EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA	PCR / Sequenzierung	20345/2 11311/4 11315/8 11316/3 11319/5	ABI Prism 3130xl ABI Prism 3730xl
RHD, RHCE (Rh-Blutgruppe) (Sequenzierung)	EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA	PCR / Sequenzierung	20345/2 11311/4 11315/8 11316/3 11319/5	ABI Prism 3130xl ABI Prism 3730xl
RHAG (Sequenzierung)	EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA	PCR / Sequenzierung	11311/4 11315/8 11316/3 11319/5	ABI Prism 3130xl/ ABI Prism 3730xl
GYPA, GYPB (MNS-Blutgruppe) (Sequenzierung)	EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA	PCR / Sequenzierung	11311/4 11315/8 11316/3 11319/5	ABI Prism 3130xl/ ABI Prism 3730xl
ART4 (Exon 2) (Dombrock-Blutgruppe) (Sequenzierung)	EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA	PCR / Sequenzierung	11311/4 11315/8 11316/3 11319/5	ABI Prism 3130xl ABI Prism 3730xl
KEL (Kell-Blutgruppe) (Sequenzierung)	EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA	PCR / Sequenzierung	11311/4 11315/8 11316/3 11319/5	ABI Prism 3130xl ABI Prism 3730xl
XK (Kx-Blutgruppe) (Sequenzierung)	EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA	PCR / Sequenzierung	11311/4 11315/8 11316/3 11319/5	ABI Prism 3130xl ABI Prism 3730xl
SLC14A1 (Kidd-Blutgruppe) (Sequenzierung)	EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA	PCR / Sequenzierung	11311/4 11315/8 11316/3 11319/5	ABI Prism 3130xl ABI Prism 3730xl
ACKR1 (Duffy-Blutgruppe) (Sequenzierung)	EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA	PCR / Sequenzierung	11311/4 11315/8 11316/3 11319/5	ABI Prism 3130xl ABI Prism 3730xl
FUT2 (Lewis-Blutgruppe) (Sequenzierung)	EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA	PCR / Sequenzierung	11311/4 11315/8 11316/3 11319/5	ABI Prism 3130xl ABI Prism 3730xl
FUT3 (Lewis-Blutgruppe) (Sequenzierung)	EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA	PCR / Sequenzierung	11311/4 11315/8 11316/3 11319/5	ABI Prism 3130xl ABI Prism 3730xl
CD109 (HPA-15)	EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA	PCR / Sequenzierung	11311/4 11315/8 11316/3 11319/5	ABI Prism 3130xl ABI Prism 3730xl

## Hintergrundliste ML-13315

Untersuchungsart:

Molekularbiologische Untersuchungen (Hybridisierungsverfahren)\*

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version	Gerät
HLA-A-Locus	EDTA-Blut / genomische DNA	PCR / Hybridisierung	21833/3 21870/4	Histo Spot
HLA-B-Locus	EDTA-Blut / genomische DNA	PCR / Hybridisierung	21833/3 21870/4	Histo Spot
HLA-C-Locus	EDTA-Blut / genomische DNA	PCR / Hybridisierung	21833/3 21870/4	Histo Spot
HLA-DQA1-Locus	EDTA-Blut / genomische DNA	PCR / Hybridisierung	21833/3 21870/4	Histo Spot
HLA-DRB1-Locus	EDTA-Blut / genomische DNA	PCR / Hybridisierung	21833/3 21870/4	Histo Spot
HLA-DQB1-Locus	EDTA-Blut / genomische DNA	PCR / Hybridisierung	21833/3 21870/4	Histo Spot
HLA-DPB1 Locus	EDTA-Blut / genomische DNA	PCR / Hybridisierung	21833/3 21870/4	Histo Spot