

# 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
VWF:Ag	Citrat-Blut	ELISA	20326/3 20332/4
VWF:CB	Citrat-Blut	ELISA	20326/3 20332/4

### Untersuchungsart:

#### Elektrophorese

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

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

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

## Hintergrundliste ML-13315

### Untersuchungsgebiet: Immunologie

#### Untersuchungsart: Durchflusszytometrie

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Lymphozyten CD34+/ CD4/ CD8	EDTA-Blut	Durchflusszytometrie	

### Untersuchungsgebiet: Humangenetik (Molekulare Humangenetik)

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

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

## Hintergrundliste ML-13315

Faktor-XIII-Mangel ( <i>F13A1</i> und <i>F13B</i> ); <i>dbSNP rs5985</i>	EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA	PCR / Sanger-Sequenzierung / <i>SSP-PCR (Fa. Attomol) / Gel-Elektrophorese</i>	11311/4 11315/8 11316/3 11319/5 26942/2
Präkallikrein-Mangel ( <i>KLKB1</i> )	EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA	PCR / Sanger-Sequenzierung	11311/4 11315/8 11316/3 11319/5
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
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
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
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
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
Antithrombin-Mangel ( <i>SERPINC1</i> )	EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA	PCR /MLPA / Sanger-Sequenzierung	11311/4 11315/8 11316/3 11319/5
Plasminogen-Mangel/ Dysplasminogenämie ( <i>PLG</i> )	EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA	PCR / Sanger-Sequenzierung	11311/4 11315/8 11316/3 11319/5
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
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
Protein-C-Rezeptor-Mangel ( <i>PROC</i> )	EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA	PCR / Sanger-Sequenzierung	11311/4 11315/8 11316/3 11319/5
Protein-Z-Mangel ( <i>PROZ</i> )	EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA	PCR / Sanger-Sequenzierung	11311/4 11315/8 11316/3 11319/5
TAFI-Mangel ( <i>CPB2</i> )	EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA	PCR / Sanger-Sequenzierung	11311/4 11315/8 11316/3 11319/5
PAI1-Mangel ( <i>PAI1= SERPINE1</i> ); <i>dbSNP rs1799889</i>	EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA	PCR / Sanger-Sequenzierung/ <i>SSP-PCR (Fa. Attomol) / Gel-Elektrophorese</i>	11311/4 11315/8 11316/3 11319/5 26942/2
Aspirin-Resistenz ( <i>COX1= PTGS1</i> )	EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA	PCR / Sanger-Sequenzierung	11311/4 11315/8 11316/3 11319/5
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

## Hintergrundliste ML-13315

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
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 DNA	PCR / Sanger-Sequenzierung	11311/4 11315/8 11316/3 11319/5
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
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
Hereditäre Thrombozytopenie ( <i>ADAMTS13</i> )	EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA	PCR / Sanger-Sequenzierung	11311/4 11315/8 11316/3 11319/5
Homocysteinurie ( <i>CBS</i> und <i>MTHFR</i> ); <b>MTHFR-Gen: dbSNP rs1801133, dbSNP rs1801131</b>	EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA	PCR / Sanger-Sequenzierung / SSP-PCR (Fa. Atomol) / Gel-Elektrophorese	11311/4 11315/8 11316/3 11319/5
Long-QT-Syndrom (Illumina TruSight Cardio Panel, <i>KCNQ1</i> , <i>KCNH2</i> , <i>KCNJ2</i> , <i>SCN5A</i> , <i>KCNE1</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) / Gensearch NGS (PhenoSystems SA) Version 1.7.098	29551/1 30189/1 30192/2 30204/2 30208/3 30323/2 30689/1
Brugada-Syndrom (Illumina TruSight Cardio Panel, <i>SCN5A</i> , <b><i>GPDL1</i>, <i>CACNA1C</i>, <i>CACNB2</i>, <i>SCN1B</i>, <i>SCN3B</i>, <i>KCNE3</i>, <i>HCN4</i>, <i>TRPM4</i></b> )	EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA	Nextera Flex for Enrichment (Illumina) / Sequencing-by-synthesis (MiniSeq, MiSeq, Illumina) / Gensearch NGS (PhenoSystems SA) Version 1.7.098	29551/1 30189/1 30192/2 30204/2 30208/3 30323/2 30689/1
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) / Gensearch NGS (PhenoSystems SA) Version 1.7.098	29551/1 30189/1 30192/2 30204/2 30208/3 30323/2 30689/1
Short-QT-Syndrom (Illumina TruSight Cardio Panel, <i>KCNH2</i> , <i>KCNJ2</i> , <i>KCNQ1</i> , <b><i>CACNA1C</i>, <i>CACNA2D1</i>, <i>CACNB2</i></b> )	EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA	Nextera Flex for Enrichment (Illumina) / Sequencing-by-synthesis (MiniSeq, MiSeq, Illumina) / Gensearch NGS (PhenoSystems SA) Version 1.7.098	29551/1 30189/1 30192/2 30204/2 30208/3 30323/2 30689/1
Arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiomyopathie (Illumina TruSight Cardio Panel, <i>PKP2</i> , <i>DSC2</i> , <i>DSP</i> , <i>DSG2</i> , <i>JUP</i> , <b><i>DES</i>, <i>TMEM43</i>, <i>PLN</i>, <i>SCN5A</i></b> )	EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA	Nextera Flex for Enrichment (Illumina) / Sequencing-by-synthesis (MiniSeq, MiSeq, Illumina) / Gensearch NGS (PhenoSystems SA) Version 1.7.098	29551/1 30189/1 30192/2 30204/2 30208/3 30323/2 30689/1

## Hintergrundliste ML-13315

Arrhythmogene Kardiomyopathie (Illumina TruSight Cardio Panel, <i>DSP, LMNA, PLN, RBM20, DES, SCN5A, TMEM43</i> )	EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA	Nextera Flex for Enrichment (Illumina) / Sequencing-by-synthesis (MiniSeq, MiSeq, Illumina) / <b>Gensearch NGS (PhenoSystems SA) Version 1.7.098</b>	29551/1 30189/1 30192/2 30204/2 30208/3 30323/2 30689/1
Hypertrophe Kardiomyopathie (Illumina TruSight Cardio Panel, <i>MYH7, MYBPC3, TNNT2, TNNI3, ACTC1, ACTN2, ANKRD1, CSRP3, JPH2, MYL2, MYL3, PLN, PRKAG2, TCAP, TNNC1, TPM1, GLA, FXN LAMP2, SCL25A4, TTR</i> )	EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA	Nextera Flex for Enrichment (Illumina) / Sequencing-by-synthesis (MiniSeq, MiSeq, Illumina) / <b>Gensearch NGS (PhenoSystems SA) Version 1.7.098</b>	29551/1 30189/1 30192/2 30204/2 30208/3 30323/2 30689/1
Dilatative Kardiomyopathie (Illumina TruSight Cardio Panel, <i>LMNA, MYH7, MYBPC3, TNNT2, TNNI3, SCN5A, BAG3, RBM20, TPM1, TTN, ACTN2, ACTC1, DES, DSP, JPH2, NEXN, PLN, TCAP, TNNC1, VCL</i> )	EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA	Nextera Flex for Enrichment (Illumina) / Sequencing-by-synthesis (MiniSeq, MiSeq, Illumina) / <b>Gensearch NGS (PhenoSystems SA) Version 1.7.098</b>	29551/1 30189/1 30192/2 30204/2 30208/3 30323/2 30689/1
Non-Compaction Kardiomyopathie (Illumina TruSight Cardio Panel, <i>ACTC1, HCN4, MYH7, PRDM16, TAZ, TPM1, CASQ2, LDB3, MYBPC3, TNNI3, TNNT2, DSP, LMNA, MYL2, RBM20, TBX20, TTN</i> )	EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA	Nextera Flex for Enrichment (Illumina) / Sequencing-by-synthesis (MiniSeq, MiSeq, Illumina) / <b>Gensearch NGS (PhenoSystems SA) Version 1.7.098</b>	29551/1 30189/1 30192/2 30204/2 30208/3 30323/2 30689/1
Restriktive Kardiomyopathie (Illumina TruSight Cardio Panel, <i>TNNI3, DES, MYH7, MYBPC3, TNNT2, ACTC1, FHL1, GLA, MYL2, TPM1, TTR</i> )	EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA	Nextera Flex for Enrichment (Illumina) / Sequencing-by-synthesis (MiniSeq, MiSeq, Illumina) / <b>Gensearch NGS (PhenoSystems SA) Version 1.7.098</b>	29551/1 30189/1 30192/2 30204/2 30208/3 30323/2 30689/1
Cardiac Conduction Disease (Illumina TruSight Cardio Panel, <i>LMNA, SCN5A, TRPM4</i> )	EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA	Nextera Flex for Enrichment (Illumina) / Sequencing-by-synthesis (MiniSeq, MiSeq, Illumina) / <b>Gensearch NGS (PhenoSystems SA) Version 1.7.098</b>	29551/1 30189/1 30192/2 30204/1 30208/2 30323/2 30689/1
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) / <b>Gensearch NGS (PhenoSystems SA) Version 1.7.098</b>	29551/1 30189/1 30192/2 30204/2 30208/3 30323/2 30689/1
Thorakale Aortenaneurysmen und Dissektionen (Illumina TruSight Cardio Panel, <i>ACTA2, MYH11, MYLK, TGFBF1, TGFBF2</i> )	EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA	Nextera Flex for Enrichment (Illumina) / Sequencing-by-synthesis (MiniSeq, MiSeq, Illumina) / <b>Gensearch NGS (PhenoSystems SA) Version 1.7.098</b>	29551/1 30189/1 30192/2 30204/2 30208/3 30323/2 30689/1
Loeys-Dietz-Syndrom (Illumina TruSight Cardio Panel, <i>SMAD3, TGFB2, TGFB3, TGFBF1, TGFBF2</i> )	EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA	Nextera Flex for Enrichment (Illumina) / Sequencing-by-synthesis (MiniSeq, MiSeq, Illumina) / <b>Gensearch NGS (PhenoSystems SA) Version 1.7.098</b>	29551/1 30189/1 30192/2 30204/2 30208/3 30323/2 30689/1

## Hintergrundliste ML-13315

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)/ <b>Gensearch NGS (PhenoSystems SA) Version 1.7.098</b>	29551/1 30189/1 30192/2 30204/2 30208/3 30323/2 30689/1
Long-QT-Syndrom ( <i>KCNQ1</i> , <i>KCNH2</i> , <i>SCN5A</i> , <i>KCNE1</i> , <i>KCNJ2</i> , <i>CACNA1C</i> , <i>CALM2</i> , <i>CALM3</i> , <del><i>KCNE2</i></del> , <del><i>CAV3</i></del> )	EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA	PCR/ Sanger-Sequenzierung/	11311/4 11315/8 11316/3 11319/5
Long-QT-Syndrom ( <i>CLCN1</i> , <i>KCNH2</i> , <i>KCNE1</i> , <i>KCNE2</i> , <i>KCNJ2</i> )	EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA	MLPA	11311/4 22914/4
Brugada-Syndrom ( <i>SCN5A</i> , <del><i>GPD1</i></del> , <del><i>CACNA1C</i></del> , <del><i>CACNB2</i></del> , <del><i>SCN1B</i></del> , <del><i>SCN3B</i></del> , <del><i>KCNE3</i></del> )	EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA	PCR/ Sanger-Sequenzierung/ MLPA	11311/4 11315/8 11316/3 11319/5 22914/4
Catecholaminerge polymorphe ventrikuläre Tachykardie ( <i>RYR2</i> , <i>CASQ2</i> , <i>KCNJ2</i> , <i>CALM2</i> , <i>CALM3</i> , <i>TECL1</i> )	EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA	PCR/ Sanger-Sequenzierung/ MLPA	11311/4 11315/8 11316/3 11319/5 22914/4
Short-QT-Syndrom ( <i>KCNH2</i> , <i>KCNJ2</i> , <i>KCNQ1</i> , <del><i>CACNA1C</i></del> , <del><i>CACNB2</i></del> )	EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA	PCR/ Sanger-Sequenzierung/ MLPA	11311/4 11315/8 11316/3 11319/5 22914/4
Cardiac Conduction Disease ( <i>LMNA</i> , <i>SCN5A</i> )	EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA	PCR/ Sequenzierung/ MLPA	11311/4 11315/7 11316/3 11319/4 22914/4
Andersen-Tawil-Syndrom ( <i>KCNJ2</i> )	EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA	PCR/ Sequenzierung/ MLPA	11311/4 11315/7 11316/3 11319/4 22914/4
Arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiomyopathie ( <i>PKP2</i> , <i>DSC2</i> , <i>DSP</i> , <i>DSG2</i> ); MLPA: <i>PKP2</i> , <i>DSG2</i> , <i>DSC2</i> , <i>JUP</i> , <i>DSP</i> , <i>TGFβ3</i> , <i>RYR2</i>	EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA	PCR/ Sanger-Sequenzierung/ MLPA	11311/4 11315/8 11316/3 11319/5 22914/4
Arrhythmogene Kardiomyopathie ( <i>DSP</i> , <i>LMNA</i> , <i>SCN5A</i> , <i>FLNC</i> )	EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA	PCR/ Sanger-Sequenzierung/ MLPA	11311/4 11315/8 11316/3 11319/5 22914/4
Hypertrophe Kardiomyopathie ( <i>MYH7</i> , <i>MYBPC3</i> , <i>TNNT2</i> , <i>TNNI</i> , <i>FLNC</i> )	EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA	PCR/ Sanger-Sequenzierung/ MLPA	11311/4 11315/8 11316/3 11319/5 22914/4
Dilatative Kardiomyopathie ( <i>LMNA</i> , <i>MYH7</i> , <i>MYBPC3</i> , <i>TNNT2</i> , <i>TNNI3</i> , <i>SCN5A</i> , <i>DSP</i> , <i>FLNC</i> )	EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA	PCR/ Sanger-Sequenzierung/ MLPA	11311/4 11315/8 11316/3 11319/5 22914/4
Non-Compaction Kardiomyopathie ( <i>MYH7</i> , <i>CASQ2</i> , <i>MYBPC3</i> , <i>TNNI3</i> , <i>TNNT2</i> , <i>DSP</i> , <i>LMNA</i> )	EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA	PCR/ Sanger-Sequenzierung/ MLPA	11311/4 11315/8 11316/3 11319/5 22914/4
Restriktive Kardiomyopathie ( <i>TNNI3</i> , <i>MYH7</i> , <i>MYBPC3</i> , <i>TNNT2</i> , <i>FLNC</i> )	EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA	PCR/ Sanger-Sequenzierung/ MLPA	11311/4 11315/8 11316/3 11319/5 22914/4
Thorakale Aortenaneurysmen und Dissektionen ( <i>LOX</i> , <i>PRKG1</i> )	EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA	PCR / Sanger-Sequenzierung	11311/4 11315/8 11316/3 11319/5
Alpha-Thalassämie ( <i>HBA1</i> , <i>HBA2</i> )	EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA	PCR/MLPA/ Sanger-Sequenzierung	11311/4 11315/8 11316/3 11319/5 22914/4

## Hintergrundliste ML-13315

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
Sichelzellkrankheit ( <i>HBS</i> )	EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA	PCR / Sanger-Sequenzierung	11311/4 11315/8 11316/3 11319/5
sonstige Hämoglobinopathien ( <i>HbE, HbC, HbD</i> )	EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA	PCR / Sanger-Sequenzierung	11311/4 11315/8 11316/3 11319/5
Hereditäre Persistenz von HbF ( <i>HBG1</i> und <i>HBG2</i> )	EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA	PCR/MLPA/ Sanger-Sequenzierung	11311/4 11315/8 11316/3 11319/5 22914/4
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



# 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