

**Institut für Klinische Transfusionsmedizin und Immungenetik Ulm gGmbH (IKT)**

**Standorte:**

Helmholtzstraße 10, 89081 Ulm

**Untersuchungen im Bereich:**

Medizinische Laboratoriumsdiagnostik

**Untersuchungsgebiete:**

Klinische Chemie

Humangenetik (Molekulare Humangenetik)

Transfusionsmedizin

Innerhalb der mit [Flex B] 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 Prüfverfahren gestattet.

Innerhalb der mit [Flex C] gekennzeichneten Untersuchungsbereiche ist dem Laboratorium, ohne dass es einer vorherigen Information und Zustimmung der DAkkS GmbH bedarf, die Modifizierung sowie Weiter- und Neuentwicklung von Prüfverfahren gestattet.

## Untersuchungsgebiet: Klinische Chemie

### Untersuchungsart:

#### Durchflusszytometrie (inkl. Partikeleigenschaftsbestimmungen) <sup>[Flex B]</sup>

| Analyt (Messgröße)       | Untersuchungsmaterial (Matrix) | Untersuchungstechnik           | Anweisung/Version     |
|--------------------------|--------------------------------|--------------------------------|-----------------------|
| Basophile                | EDTA-Blut                      | Optische Messung               | 17109/15              |
| Eosinophile              | EDTA-Blut                      | Optische Messung               | 17109/15              |
| Erythrozyten             | EDTA-Blut                      | Optische Messung               | 17109/15              |
| Erythrozyten             | EDTA-Blut                      | Elektrische Widerstandsmessung | 17109/15              |
| Lymphozyten              | EDTA-Blut                      | Elektrische Widerstandsmessung | 16958/7<br>16958/4    |
| Leukozyten               | EDTA-Blut                      | Optische Messung               | 17109/15              |
| Leukozyten               | EDTA-Blut                      | Elektrische Widerstandsmessung | 16958/7<br>16958/4    |
| Lymphozyten              | EDTA-Blut                      | Optische Messung               | 17109/15              |
| Lymphozyten              | EDTA-Blut                      | Elektrische Widerstandsmessung | 16958/7<br>16958/4    |
| Monozyten                | EDTA-Blut                      | Optische Messung               | 17109/15              |
| MCV                      | EDTA-Blut                      | Elektrische Widerstandsmessung | 16958/7<br>17109/15   |
| MCV                      | EDTA-Blut                      | Optische Messung               | 17109/15<br>16958/7/5 |
| Neutrophile Granulozyten | EDTA-Blut                      | Optische Messung               | 17109/15              |
| Neutrophile Granulozyten | EDTA-Blut                      | Elektrische Widerstandsmessung | 16958/7<br>16958/4    |
| MPV                      | EDTA-Blut                      | Optische Messung               | 17109/15              |
| MPV                      | EDTA-Blut                      | Elektrische Widerstandsmessung | 17109/15              |
| Retikulozyten            | EDTA-Blut                      | Optische Messung               | 17109/15              |
| Thrombozyten             | EDTA-Blut, Citratblut          | Optische Messung               | 17109/15              |
| Thrombozyten             | EDTA-Blut, Citratblut          | Elektrische Widerstandsmessung | 16958/7<br>17109/15   |

### Untersuchungsart:

#### Mikroskopie <sup>[Flex C]</sup>

| Analyt (Messgröße)        | Untersuchungsmaterial (Matrix)      | Untersuchungstechnik | Anweisung/Version |
|---------------------------|-------------------------------------|----------------------|-------------------|
| Differential-Blutbild     | EDTA-Blut, Ausstriche aus Nativblut | Pappenheim-Färbung   | 17107/9           |
| Erythrozyten-Populationen | EDTA-Blut                           | Immunfluoreszenz     | 17107/9           |

### Untersuchungsart:

#### Spektrometrie (UV-/VIS-Photometrie) <sup>[Flex B]</sup>

| Analyt (Messgröße) | Untersuchungsmaterial (Matrix) | Untersuchungstechnik | Anweisung/Version   |
|--------------------|--------------------------------|----------------------|---------------------|
| Hämoglobin         | EDTA-Blut                      | UV-/VIS-Photometrie  | 17109/15<br>16958/7 |

## Untersuchungsgebiet: Humangenetik (Molekulare Humangenetik)

### Untersuchungsart:

### Molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) [Flex C]

| Analyt (Messgröße)                                                                                                          | Untersuchungsmaterial (Matrix)                    | Untersuchungstechnik                                        | Anweisung/Version                              |
|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------|------------------------------------------------|
| ADA, T-B- SCID; dt: T-B- Schwere kombinierter Immundefekt                                                                   | Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA | PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich | 10920/5 10925/8<br>10926/10<br>10931/5 10932/8 |
| AlCDA, hyper IgM syndrome; dt: Hyper IgM Syndrom                                                                            | Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA | PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich | 10920/5 10925/8<br>10926/10<br>10931/5 10932/8 |
| AIRE, autoimmunity w/wo proliferation; dt: Autoimmunität mit/ohne Proliferation                                             | Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA | PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich | 10920/5 10925/8<br>10926/10<br>10931/5 10932/8 |
| AK2, T-B- SCID; dt: T-B- Schwere kombinierter Immundefekt                                                                   | Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA | PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich | 10920/5 10925/8<br>10926/10<br>10931/5 10932/8 |
| AP3B1, FHL syndrome with hypopigmentation; dt: Familiäres hämophagozytäres Lymphohistiozytose-Syndrom mit Hypopigmentierung | Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA | PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich | 10920/5 10925/8<br>10926/10<br>10931/5 10932/8 |
| BLNK, agammaglobulinemia; dt: Agammaglobulinämie                                                                            | Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA | PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich | 10920/5 10925/8<br>10926/10<br>10931/5 10932/8 |
| BTK, agammaglobulinemia; dt: Agammaglobulinämie                                                                             | Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA | PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich | 10920/5 10925/8<br>10926/10<br>10931/5 10932/8 |
| CARD9, predisposition to invasive fungal diseases; dt: Prädisposition für invasive Pilzinfektionen                          | Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA | PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich | 10920/5 10925/8<br>10926/10<br>10931/5 10932/8 |
| CARD11, CID; dt: Kombiniertes Immundefekt                                                                                   | Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA | PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich | 10920/5 10925/8<br>10926/10<br>10931/5 10932/8 |
| CASP10, ALPS; dt: Autoimmun-Lymphoproliferatives Syndrom                                                                    | Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA | PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich | 10920/5 10925/8<br>10926/10<br>10931/5 10932/8 |
| CD19, CVID; dt: Variables Immundefektsyndrom                                                                                | Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA | PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich | 10920/5 10925/8<br>10926/10<br>10931/5 10932/8 |
| CD3D, T-B+ SCID; dt: T-B+ Schwere kombinierter Immundefekt                                                                  | Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA | PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich | 10920/5 10925/8<br>10926/10<br>10931/5 10932/8 |
| CD3E, T-B+ SCID; dt: T-B+ Schwere kombinierter Immundefekt                                                                  | Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA | PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich | 10920/5 10925/8<br>10926/10<br>10931/5 10932/8 |
| CD3G, CID; dt: Kombiniertes Immundefekt                                                                                     | Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA | PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich | 10920/5 10925/8<br>10926/10<br>10931/5 10932/8 |
| CD3Z, T-B+ SCID; T-B+ Schwere kombinierter Immundefekt                                                                      | Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA | PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich | 10920/5 10925/8<br>10926/10<br>10931/5 10932/8 |
| CD40, CID; dt: Kombiniertes Immundefekt                                                                                     | Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA | PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich | 10920/5 10925/8<br>10926/10<br>10931/5 10932/8 |

| Analyt (Messgröße)                                                                                                                           | Untersuchungsmaterial (Matrix)                    | Untersuchungstechnik                                        | Anweisung/Version                              |
|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------|------------------------------------------------|
| CD40LG, CID; dt: Kombiniertes Immundefekt                                                                                                    | Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA | PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich | 10920/5 10925/8<br>10926/10<br>10931/5 10932/8 |
| CD59, membrane attack complex inhibitor deficiency, hemolytic anemia; dt: Inhibitordefizienz des Membranangriffskomplex, Hämolytische Anämie | Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA | PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich | 10920/5 10925/8<br>10926/10<br>10931/5 10932/8 |
| CD79A, agammaglobulinemia; dt: Agammaglobulinämie                                                                                            | Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA | PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich | 10920/5 10925/8<br>10926/10<br>10931/5 10932/8 |
| CD79B, agammaglobulinemia; dt: Agammaglobulinämie                                                                                            | Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA | PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich | 10920/5 10925/8<br>10926/10<br>10931/5 10932/8 |
| CD8A, CID; dt: Kombiniertes Immundefekt                                                                                                      | Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA | PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich | 10920/5 10925/8<br>10926/10<br>10931/5 10932/8 |
| CD81, CVID; dt: Variables Immundefektsyndrom                                                                                                 | Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA | PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich | 10920/5 10925/8<br>10926/10<br>10931/5 10932/8 |
| CDAN1, dyserythropoietic anemia; dt: Dyserythropoetische Anämie                                                                              | Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA | PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich | 10920/5 10925/8<br>10926/10<br>10931/5 10932/8 |
| CECR1 (ADA2), type I interferonopathy; dt: Interferonopathie Typ I                                                                           | Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA | PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich | 10920/5 10925/8<br>10926/10<br>10931/5 10932/8 |
| CLEC7A (DECTIN 1) (FG 6.10.2015), predisposition to fungal diseases; dt: Prädisposition für Pilzinfektionen                                  | Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA | PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich | 10920/5 10925/8<br>10926/10<br>10931/5 10932/8 |
| CORO1A, T-B+ SCID; dt: T-B+ Schwere kombinierte Immundefekte                                                                                 | Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA | PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich | 10920/5 10925/8<br>10926/10<br>10931/5 10932/8 |
| CTLA4, regulatory T cell defect; dt: Defekt der regulatorischen T-Zellen                                                                     | Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA | PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich | 10920/5 10925/8<br>10926/10<br>10931/5 10932/8 |
| CTSC, congenital neutropenia; dt: Kongenitale Neutropenie                                                                                    | Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA | PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich | 10920/5 10925/8<br>10926/10<br>10931/5 10932/8 |
| CXCR4, epiderma dysplasia verruciformis                                                                                                      | Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA | PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich | 10920/5 10925/8<br>10926/10<br>10931/5 10932/8 |
| CYBA, congenital neutropenia; dt: Kongenitale Neutropenie                                                                                    | Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA | PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich | 10920/5 10925/8<br>10926/10<br>10931/5 10932/8 |
| CYBB, congenital neutropenia; dt: Kongenitale Neutropenie                                                                                    | Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA | PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich | 10920/5 10925/8<br>10926/10<br>10931/5 10932/8 |
| DCLRE1C (ARTEMIS), T-B-SCID; dt: T-B- Schwerer kombinierter Immundefekt                                                                      | Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA | PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich | 10920/5 10925/8<br>10926/10<br>10931/5 10932/8 |
| DKC1, bone marrow failure; dt: Knochenmarksversagen                                                                                          | Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA | PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich | 10920/5 10925/8<br>10926/10<br>10931/5 10932/8 |
| DNMT3B, DNA repair defect; dt: Defekt der DNA Reparatur                                                                                      | Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA | PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich | 10920/5 10925/8<br>10926/10<br>10931/5 10932/8 |

| Analyt (Messgröße)                                                                                                  | Untersuchungsmaterial (Matrix)                    | Untersuchungstechnik                                        | Anweisung/Version                              |
|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------|------------------------------------------------|
| DOCK8, CID; dt: kombinierter Immundefekt                                                                            | Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA | PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich | 10920/5 10925/8<br>10926/10<br>10931/5 10932/8 |
| EGLN1 (PHD2), erythrocytosis; dt: Erythrozytose                                                                     | Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA | PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich | 10920/5 10925/8<br>10926/10<br>10931/5 10932/8 |
| EGLN2 (PHD1), erythrocytosis; dt: Erythrozytose                                                                     | Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA | PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich | 10920/5 10925/8<br>10926/10<br>10931/5 10932/8 |
| ELANE, congenital neutropenia; dt: Kongenitale Neutropenie                                                          | Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA | PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich | 10920/5 10925/8<br>10926/10<br>10931/5 10932/8 |
| EPAS1, erythrocytosis; dt: Erythrozytose                                                                            | Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA | PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich | 10920/5 10925/8<br>10926/10<br>10931/5 10932/8 |
| EPOR, erythrocytosis; dt: Erythrozytose                                                                             | Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA | PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich | 10920/5 10925/8<br>10926/10<br>10931/5 10932/8 |
| FOXP3, thymic defect with congenital anomalies; dt: Thymusdefekt mit kongenitalen Anomalien                         | Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA | PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich | 10920/5 10925/8<br>10926/10<br>10931/5 10932/8 |
| FOXP3, regulatory T cell defect; dt: Defekt der regulatorischen T-Zellen                                            | Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA | PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich | 10920/5 10925/8<br>10926/10<br>10931/5 10932/8 |
| G6PC3, congenital neutropenia; dt: Kongenitale Neutropenie                                                          | Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA | PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich | 10920/5 10925/8<br>10926/10<br>10931/5 10932/8 |
| GATA2, congenital neutropenia; dt.: Kongenitale Neutropenie                                                         | Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA | PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich | 10920/5 10925/8<br>10926/10<br>10931/5 10932/8 |
| GFI1, congenital neutropenia; dt: Kongenitale Neutropenie                                                           | Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA | PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich | 10920/5 10925/8<br>10926/10<br>10931/5 10932/8 |
| HAX1, congenital neutropenia; dt: Kongenitale Neutropenie                                                           | Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA | PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich | 10920/5 10925/8<br>10926/10<br>10931/5 10932/8 |
| ICOS, CID; dt: kombinierter Immundefekt                                                                             | Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA | PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich | 10920/5 10925/8<br>10926/10<br>10931/5 10932/8 |
| IFNGR1, mendelian susceptibility to mycobacterial disease; dt: Mendelsche Anfälligkeit für Mykobakterienkrankheiten | Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA | PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich | 10920/5 10925/8<br>10926/10<br>10931/5 10932/8 |
| IFNGR2, mendelian susceptibility to mycobacterial disease; dt: Mendelsche Anfälligkeit für Mykobakterienkrankheiten | Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA | PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich | 10920/5 10925/8<br>10926/10<br>10931/5 10932/8 |
| IGHM, agammaglobulinemia; dt: Agammaglobulinämie                                                                    | Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA | PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich | 10920/5 10925/8<br>10926/10<br>10931/5 10932/8 |
| IGLL1, agammaglobulinemia; dt: Agammaglobulinämie                                                                   | Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA | PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich | 10920/5 10925/8<br>10926/10<br>10931/5 10932/8 |
| IKBKB, CID, ectodermodyplasia; dt: Kombiniertes Immundefekt, Ektodermale Dysplasie                                  | Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA | PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich | 10920/5 10925/8<br>10926/10<br>10931/5 10932/8 |



## Hintergrundsliste ML-17347-01

| Analyt (Messgröße)                                                                                                                | Untersuchungsmaterial (Matrix)                       | Untersuchungstechnik                                                | Anweisung/Version                              |
|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------|
| IKBKG (NEMO), ectodermodysp-<br>lasia; dt: Ektodermale Dysplasia                                                                  | Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> ,<br>DNA; DNA | PCR / Gel-Elektrophorese /<br>Sequenzierung / Sequenz-<br>vergleich | 10920/5 10925/8<br>10926/10<br>10931/5 10932/8 |
| IL10RA, immune dysregulation<br>with colitis; dt: Immundysregulation<br>mit Kolitis                                               | Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> ,<br>DNA; DNA | PCR / Gel-Elektrophorese /<br>Sequenzierung / Sequenz-<br>vergleich | 10920/5 10925/8<br>10926/10<br>10931/5 10932/8 |
| IL10RB, immune dysregulation<br>with colitis; dt: Immundysregulation<br>mit Kolitis                                               | Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> ,<br>DNA; DNA | PCR / Gel-Elektrophorese /<br>Sequenzierung / Sequenz-<br>vergleich | 10920/5 10925/8<br>10926/10<br>10931/5 10932/8 |
| IL12B, mendelian susceptibility<br>to mycobacterial disease; dt:<br>Mendelsche Anfälligkeit für My-<br>kobakterienkrankheiten     | Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> ,<br>DNA; DNA | PCR / Gel-Elektrophorese /<br>Sequenzierung / Sequenz-<br>vergleich | 10920/5 10925/8<br>10926/10<br>10931/5 10932/8 |
| IL12RB1, mendelian susceptibili-<br>ty to mycobacterial disease; dt:<br>Mendelsche Anfälligkeit für My-<br>kobakterienkrankheiten | Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> ,<br>DNA; DNA | PCR / Gel-Elektrophorese /<br>Sequenzierung / Sequenz-<br>vergleich | 10920/5 10925/8<br>10926/10<br>10931/5 10932/8 |
| IL2RA (CD25), regulatory T cell<br>defect; dt: Defekt der regulatori-<br>schen T-Zellen                                           | Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> ,<br>DNA; DNA | PCR / Gel-Elektrophorese /<br>Sequenzierung / Sequenz-<br>vergleich | 10920/5 10925/8<br>10926/10<br>10931/5 10932/8 |
| IL2RG, T-B+ SCID; dt: T-B+<br>Schwerer kombinierter Immun-<br>defekt                                                              | Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> ,<br>DNA; DNA | PCR / Gel-Elektrophorese /<br>Sequenzierung / Sequenz-<br>vergleich | 10920/5 10925/8<br>10926/10<br>10931/5 10932/8 |
| IL7R (IL7RA), T-B+ SCID; dt: T-<br>B+ Schwerer kombinierter Im-<br>mundefekt                                                      | Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> ,<br>DNA; DNA | PCR / Gel-Elektrophorese /<br>Sequenzierung / Sequenz-<br>vergleich | 10920/5 10925/8<br>10926/10<br>10931/5 10932/8 |
| IRAK4, TLR signaling pathway<br>deficiency; dt: Defekt des TLR<br>Signalwegs                                                      | Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> ,<br>DNA; DNA | PCR / Gel-Elektrophorese /<br>Sequenzierung / Sequenz-<br>vergleich | 10920/5 10925/8<br>10926/10<br>10931/5 10932/8 |
| ITGB2, congenital neutropenia;<br>dt: Kongenitale Neutropenie                                                                     | Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> ,<br>DNA; DNA | PCR / Gel-Elektrophorese /<br>Sequenzierung / Sequenz-<br>vergleich | 10920/5 10925/8<br>10926/10<br>10931/5 10932/8 |
| ITK, CID; dt: Kombiniertes Im-<br>mundefekt                                                                                       | Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> ,<br>DNA; DNA | PCR / Gel-Elektrophorese /<br>Sequenzierung / Sequenz-<br>vergleich | 10920/5 10925/8<br>10926/10<br>10931/5 10932/8 |
| JAK2, erythrocytosis, throm-<br>bocytopenia; dt: Erythrozytose,<br>Thrombozytämie                                                 | Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> ,<br>DNA; DNA | PCR / Gel-Elektrophorese /<br>Sequenzierung / Sequenz-<br>vergleich | 10920/5 10925/8<br>10926/10<br>10931/5 10932/8 |
| JAK3, T-B+ SCID; dt: T-B+<br>Schwerer kombinierter Immun-<br>defekt                                                               | Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> ,<br>DNA; DNA | PCR / Gel-Elektrophorese /<br>Sequenzierung / Sequenz-<br>vergleich | 10920/5 10925/8<br>10926/10<br>10931/5 10932/8 |
| LIG4, T-B- SCID; dt: T-B-<br>Schwerer kombinierter Immun-<br>defekt                                                               | Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> ,<br>DNA; DNA | PCR / Gel-Elektrophorese /<br>Sequenzierung / Sequenz-<br>vergleich | 10920/5 10925/8<br>10926/10<br>10931/5 10932/8 |
| LRBA, regulatory T cell defect;<br>dt: Defekt der regulatorischen T-<br>Zellen                                                    | Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> ,<br>DNA; DNA | PCR / Gel-Elektrophorese /<br>Sequenzierung / Sequenz-<br>vergleich | 10920/5 10925/8<br>10926/10<br>10931/5 10932/8 |
| LYST, FHL syndrome with hy-<br>popigmentation; dt: Familiäre<br>Hämophagozytäre Lymphohisti-<br>ozytose mit Hypopigmentierung     | Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> ,<br>DNA; DNA | PCR / Gel-Elektrophorese /<br>Sequenzierung / Sequenz-<br>vergleich | 10920/5 10925/8<br>10926/10<br>10931/5 10932/8 |
| KIF23, dyserythropoietic anemia;<br>dt: Dyserythropoetische Anämie                                                                | Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> ,<br>DNA; DNA | PCR / Gel-Elektrophorese /<br>Sequenzierung / Sequenz-<br>vergleich | 10920/5 10925/8<br>10926/10<br>10931/5 10932/8 |
| MAGT1, EBV susceptibility and<br>lymphoproliferation; dt: EBV-<br>Anfälligkeit und Lymphoprolifera-<br>tion                       | Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> ,<br>DNA; DNA | PCR / Gel-Elektrophorese /<br>Sequenzierung / Sequenz-<br>vergleich | 10920/5 10925/8<br>10926/10<br>10931/5 10932/8 |

| Analyt (Messgröße)                                                                                                           | Untersuchungsmaterial (Matrix)                    | Untersuchungstechnik                                        | Anweisung/Version                              |
|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------|------------------------------------------------|
| MHC2TA, CID; dt: Kombiniertes Immundefekt                                                                                    | Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA | PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich | 10920/5 10925/8<br>10926/10<br>10931/5 10932/8 |
| MRE11, Ataxia-telangiectasia-like disorder 1; dt: Ataxie-Telangiectasie-ähnliche Störung                                     | Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA | PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich | 10920/5 10925/8<br>10926/10<br>10931/5 10932/8 |
| MYD88, TLR signaling pathway deficiency; dt: Defizienz des TLR Signalwegs                                                    | Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA | PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich | 10920/5 10925/8<br>10926/10<br>10931/5 10932/8 |
| MYO5A, Griscelli syndrome type 1; dt: Griscelli Syndrom Typ 1                                                                | Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA | PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich | 10920/5 10925/8<br>10926/10<br>10931/5 10932/8 |
| NBEAL2 gray platelet syndrome, ALPS; dt: Graues Thrombozytensyndrom, Autoimmun-lymphoproliferatives Syndrom                  | Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA | PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich | 10920/5 10925/8<br>10926/10<br>10931/5 10932/8 |
| NCF1, congenital neutropenia; dt: Kongenitale Neutropenie                                                                    | Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA | PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich | 10920/5 10925/8<br>10926/10<br>10931/5 10932/8 |
| NCF2, congenital neutropenia; dt: Kongenitale Neutropenie                                                                    | Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA | PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich | 10920/5 10925/8<br>10926/10<br>10931/5 10932/8 |
| NFKBIA (IKBA), ectodermodyplasia; dt: Ektodermale Dysplasie                                                                  | Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA | PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich | 10920/5 10925/8<br>10926/10<br>10931/5 10932/8 |
| NHP2 (NOLA2), bone marrow failure; dt: Knochenmarksversagen                                                                  | Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA | PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich | 10920/5 10925/8<br>10926/10<br>10931/5 10932/8 |
| NOP10 (NOLA3), bone marrow failure; dt: Knochenmarksversagen                                                                 | Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA | PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich | 10920/5 10925/8<br>10926/10<br>10931/5 10932/8 |
| NP (PNP), immunodeficiency with associated features; dt: Immundefizienz mit zugehörigen Merkmalen                            | Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA | PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich | 10920/5 10925/8<br>10926/10<br>10931/5 10932/8 |
| ORAI1, calcium channel defect; dt: Kalziumkanal-Defekt                                                                       | Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA | PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich | 10920/5 10925/8<br>10926/10<br>10931/5 10932/8 |
| PIK3CD, agammaglobulinemia, CVID; dt: Agammaglobulinämie; Variables Immundefektsyndrom                                       | Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA | PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich | 10920/5 10925/8<br>10926/10<br>10931/5 10932/8 |
| PIK3R1, agammaglobulinemia, CVID; dt: Agammaglobulinämie, Variables Immundefektsyndrom                                       | Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA | PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich | 10920/5 10925/8<br>10926/10<br>10931/5 10932/8 |
| PGM3, hyper IgE syndrome; dt: Hyper IgE Syndrom                                                                              | Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA | PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich | 10920/5 10925/8<br>10926/10<br>10931/5 10932/8 |
| PIGA, paroxysmal nocturnal hemoglobinuria; dt: Paroxysmale nächtliche Hämoglobinurie                                         | Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA | PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich | 10920/5 10925/8<br>10926/10<br>10931/5 10932/8 |
| PRF1, FHL syndrome; dt: Familiäres hämophagozytäres Lymphohistiozytose-Syndrom                                               | Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA | PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich | 10920/5 10925/8<br>10926/10<br>10931/5 10932/8 |
| RAB27A, FHL syndrome with hypopigmentation; dt: Familiäres hämophagozytäres Lymphohistiozytose-Syndrom mit Hypopigmentierung | Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA | PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich | 10920/5 10925/8<br>10926/10<br>10931/5 10932/8 |

## Hintergrundsliste ML-17347-01

| Analyt (Messgröße)                                                                                                 | Untersuchungsmaterial (Matrix)                    | Untersuchungstechnik                                        | Anweisung/Version                              |
|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------|------------------------------------------------|
| RAG1, T-B- SCID; dt: T-B-Schwerer kombinierter Immundefekt                                                         | Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA | PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich | 10920/5 10925/8<br>10926/10<br>10931/5 10932/8 |
| RAG2, T-B- SCID; dt: T-B-Schwerer kombinierter Immundefekt                                                         | Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA | PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich | 10920/5 10925/8<br>10926/10<br>10931/5 10932/8 |
| RFX5, CID; dt: Kombierter Immundefekt                                                                              | Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA | PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich | 10920/5 10925/8<br>10926/10<br>10931/5 10932/8 |
| RFXANK, CID; dt: Kombierter Immundefekt                                                                            | Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA | PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich | 10920/5 10925/8<br>10926/10<br>10931/5 10932/8 |
| RFXAP, CID; dt: Kombierter Immundefekt                                                                             | Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA | PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich | 10920/5 10925/8<br>10926/10<br>10931/5 10932/8 |
| RMRP, immuno-osseous dysplasia; dt: immun-ossäre Dysplasie                                                         | Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA | PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich | 10920/5 10925/8<br>10926/10<br>10931/5 10932/8 |
| RPS19, Diamond-Blackfan anemia; dt: Diamon-Blackfan Anämie                                                         | Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA | PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich | 10920/5 10925/8<br>10926/10<br>10931/5 10932/8 |
| RPS24, Diamond-Blackfan anemia; dt: Diamon-Blackfan Anämie                                                         | Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA | PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich | 10920/5 10925/8<br>10926/10<br>10931/5 10932/8 |
| SBDS, congenital neutropenia; dt: Kongenital Neutropenie                                                           | Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA | PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich | 10920/5 10925/8<br>10926/10<br>10931/5 10932/8 |
| SEC23B, dyserythropoietic anemia; dt: Dyserythropetische Anämie                                                    | Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA | PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich | 10920/5 10925/8<br>10926/10<br>10931/5 10932/8 |
| SH2D1A, EBV susceptibility and lymphoproliferation; dt: EBV-Anfälligkeit und Lymphoproliferation                   | Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA | PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich | 10920/5 10925/8<br>10926/10<br>10931/5 10932/8 |
| SP110, immunodeficiency with associated features; dt: Immundefizienz mit assoziierten Merkmalen                    | Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA | PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich | 10920/5 10925/8<br>10926/10<br>10931/5 10932/8 |
| SPINK5, hyper IgE syndrome; dt: Hyper IGE Syndrom                                                                  | Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA | PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich | 10920/5 10925/8<br>10926/10<br>10931/5 10932/8 |
| STAT1, mendelian susceptibility to mycobacterial disease; dt: Mendelsche Anfälligkeit für Mykobakterienkrankheiten | Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA | PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich | 10920/5 10925/8<br>10926/10<br>10931/5 10932/8 |
| STAT3, hyper IgE syndrome, regulatory T cell defect; dt: Hyper IgE Syndrom, Defekt der regulatorischen T-Zellen    | Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA | PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich | 10920/5 10925/8<br>10926/10<br>10931/5 10932/8 |
| STAT5B, immunodeficiency with associated features; dt: Immundefizienz mit assoziierten Merkmalen                   | Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA | PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich | 10920/5 10925/8<br>10926/10<br>10931/5 10932/8 |
| STIM1, calcium channel defect; dt: Kalziumkanaldefekt                                                              | Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA | PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich | 10920/5 10925/8<br>10926/10<br>10931/5 10932/8 |
| STX11, FHL syndrome; dt: Familiäres hämophagozytäres Lymphohistiozytose Syndrom                                    | Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA | PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich | 10920/5 10925/8<br>10926/10<br>10931/5 10932/8 |



| Analyt (Messgröße)                                                                                                                                      | Untersuchungsmaterial (Matrix)                    | Untersuchungstechnik                                        | Anweisung/Version                              |
|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------|------------------------------------------------|
| STXP2 (MUNC18-2), FHL syndrome with hypopigmentation; dt: Familiäres hämophagozytäres Lymphohistiozytose Syndrom mit Hypopigmentierung                  | Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA | PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich | 10920/5 10925/8<br>10926/10<br>10931/5 10932/8 |
| TAP1, CID; dt: Kombiniertes Immundefekt                                                                                                                 | Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA | PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich | 10920/5 10925/8<br>10926/10<br>10931/5 10932/8 |
| TAP2, CID; dt: Kombiniertes Immundefekt                                                                                                                 | Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA | PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich | 10920/5 10925/8<br>10926/10<br>10931/5 10932/8 |
| TERC3, bone marrow failure; dt: Knochenmarksversagen                                                                                                    | Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA | PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich | 10920/5 10925/8<br>10926/10<br>10931/5 10932/8 |
| TERT, bone marrow failure; dt: Knochenmarksversagen                                                                                                     | Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA | PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich | 10920/5 10925/8<br>10926/10<br>10931/5 10932/8 |
| TINF2, bone marrow failure; dt: Knochenmarksversagen                                                                                                    | Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA | PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich | 10920/5 10925/8<br>10926/10<br>10931/5 10932/8 |
| TLR3, Herpes simplex encephalitis; dt: Herpes simplex Enzephalitis                                                                                      | Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA | PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich | 10920/5 10925/8<br>10926/10<br>10931/5 10932/8 |
| TLR4, TLR signaling pathway deficiency; dt: Defizienz des TLR Signalwegs                                                                                | Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA | PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich | 10920/5 10925/8<br>10926/10<br>10931/5 10932/8 |
| TMC6 (EVER1), epiderma dysplasia verruciformis                                                                                                          | Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA | PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich | 10920/5 10925/8<br>10926/10<br>10931/5 10932/8 |
| TMC8 (EVER2), epiderma dysplasia verruciformis                                                                                                          | Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA | PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich | 10920/5 10925/8<br>10926/10<br>10931/5 10932/8 |
| TNFRSF1A, Fiebersyndrom                                                                                                                                 | Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA | PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich | 10920/5 10925/8<br>10926/10<br>10931/5 10932/8 |
| TNFRSF13B (TACI), CVID; dt: Variable Immundefizienz                                                                                                     | Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA | PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich | 10920/5 10925/8<br>10926/10<br>10931/5 10932/8 |
| TNFRSF13C (BAFF-R), CVID; dt: Variable Immundefizienz                                                                                                   | Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA | PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich | 10920/5 10925/8<br>10926/10<br>10931/5 10932/8 |
| TNFRSF6 (CD95/FAS), ALPS; dt: Autoimmun-Lymphoproliferatives Syndrom                                                                                    | Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA | PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich | 10920/5 10925/8<br>10926/10<br>10931/5 10932/8 |
| TNFSF6 (CD95L/FASL), ALPS; dt: Autoimmun-Lymphoproliferatives Syndrom                                                                                   | Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA | PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich | 10920/5 10925/8<br>10926/10<br>10931/5 10932/8 |
| TREX1, type I interferonopathy; dt: Interferonopathie Typ I                                                                                             | Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA | PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich | 10920/5 10925/8<br>10926/10<br>10931/5 10932/8 |
| TYK2, hyper IgE syndrome mendelian susceptibility to mycobacterial disease; dt: Hyper IgE Syndrom, Mendelsche Anfälligkeit für Mykobakterienkrankheiten | Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA | PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich | 10920/5 10925/8<br>10926/10<br>10931/5 10932/8 |
| UNC13D, FHL syndrome; dt: Familiäres histiozytäres Lymphoproliferatives Syndrom                                                                         | Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA | PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich | 10920/5 10925/8<br>10926/10<br>10931/5 10932/8 |

## Hintergrundsliste ML-17347-01

| Analyt (Messgröße)                                                                                             | Untersuchungsmaterial (Matrix)                    | Untersuchungstechnik                                        | Anweisung/Version                              |
|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------|------------------------------------------------|
| UNC93B1, Herpes simplex encephalitis; dt: Herpes simplex Enzephalitis                                          | Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA | PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich | 10920/5 10925/8<br>10926/10<br>10931/5 10932/8 |
| UNG, hyper IgM syndrome; dt: Hyper IgM Syndrom                                                                 | Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA | PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich | 10920/5 10925/8<br>10926/10<br>10931/5 10932/8 |
| VHL, erythrocytosis; dt: Erythrozytose                                                                         | Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA | PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich | 10920/5 10925/8<br>10926/10<br>10931/5 10932/8 |
| WAS, immunodeficiency with congenital thrombocytopenia; dt: Immundefizienz mit kongenitaler Thrombozytopenie   | Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA | PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich | 10920/5 10925/8<br>10926/10<br>10931/5 10932/8 |
| WIPF1, immunodeficiency with congenital thrombocytopenia; dt: Immundefizienz mit kongenitaler Thrombozytopenie | Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA | PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich | 10920/5 10925/8<br>10926/10<br>10931/5 10932/8 |
| XLFI, T-B- SCID; dt: t-B- Schwerer kombinierter Immundefekt                                                    | Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA | PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich | 10920/5 10925/8<br>10926/10<br>10931/5 10932/8 |
| XIAP (BIRC4)EBV susceptibility and lymphoproliferation; dt: EBV-Anfälligkeit und Lymphoproliferation           | Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA | PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich | 10920/5 10925/8<br>10926/10<br>10931/5 10932/8 |
| ZAP-70, CID; dt: Kombiniertes Immundefekt                                                                      | Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA | PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich | 10920/5 10925/8<br>10926/10<br>10931/5 10932/8 |

<sup>a</sup>Die Proben werden vom Labor ohne vorherige histologische Beurteilung bearbeitet und analysiert.

## Untersuchungsgebiet: Transfusionsmedizin

### Untersuchungsart:

#### Agglutinationsteste [Flex B]

| Analyt (Messgröße)                       | Untersuchungsmaterial (Matrix) | Untersuchungstechnik                                        | Anweisung/Version |
|------------------------------------------|--------------------------------|-------------------------------------------------------------|-------------------|
| AB0-System                               | Venenblut (nativ), EDTA-Blut   | Agglutination (Röhrchen, Säulenagglutination)               | 10767/5           |
| RH-System                                | Venenblut (nativ), EDTA-Blut   | Agglutination (Röhrchen, Säulenagglutination)               | 10767/5           |
| K-Antigen                                | Venenblut (nativ), EDTA-Blut   | Agglutination (Röhrchen, Säulenagglutination)               | 10795/5           |
| Antikörper-Screening und Identifizierung | Venenblut (nativ), EDTA-Blut   | Agglutination (Säulenagglutination, Röhrchen, Capture-test) | 10765/6           |
| Antikörper-Titer                         | Venenblut (nativ), EDTA-Blut   | Agglutination (Säulenagglutination, Röhrchen, Capture-test) | 10769/5           |
| Direkter Antiglobulintest                | EDTA-Blut                      | Agglutination (Röhrchen, Säulenagglutination)               | 10762/7           |

### Untersuchungsart:

#### Durchflusszytometrie (inkl. Partikeleigenschaftsbestimmungen) [Flex C]

| Analyt (Messgröße) | Untersuchungsmaterial (Matrix) | Untersuchungstechnik | Anweisung/Version |
|--------------------|--------------------------------|----------------------|-------------------|
| PNH-Diagnostik     | EDTA-Blut, Heparin-Blut        | Durchflusszytometrie | 25766/6           |

### Untersuchungsart:

#### Ligandenassays [Flex B]

| Analyt (Messgröße)                                    | Untersuchungsmaterial (Matrix) | Untersuchungstechnik | Anweisung/Version |
|-------------------------------------------------------|--------------------------------|----------------------|-------------------|
| HLA-Antikörpertestung (Detektion) HLA-Klasse I und II | Serum, Plasma aus EDTA-Blut    | Luminex / Bead Array | 10913/10          |
| HLA-Antikörperspezifizierung HLA-Klasse I und II      | Serum, Plasma aus EDTA-Blut    | Luminex / Bead Array | 10913/10          |

**Untersuchungsart:****Lysisreaktionen** [Flex C]

| Analyt (Messgröße)                                            | Untersuchungsmaterial (Matrix)                                                                               | Untersuchungstechnik          | Anweisung/Version |
|---------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------|-------------------|
| Crossmatch (serologische Verträglichkeitsprobe im HLA-System) | Empfänger: Vollblut (EDTA, ACD, Heparin), Serum<br>Spender: Vollblut (EDTA, ACD, Heparin), Milz, Lymphknoten | Mikrolymphozytotoxizitätstest | 10881/8           |

**Untersuchungsart:****Molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)** [Flex C]

| Analyt (Messgröße)  | Untersuchungsmaterial (Matrix)                                | Untersuchungstechnik                                                        | Anweisung/Version                                               |
|---------------------|---------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------|
| KIR-Genotypisierung | Vollblut (EDTA, ACD)/ Speichel/<br>Mundschleimhaut/genom. DNA | PCR / Gel-Elektrophorese (SSP)                                              | 16959/10,<br>10882/5, 31755/2                                   |
| HLA-A               | Vollblut (EDTA, ACD)/ Speichel/<br>Mundschleimhaut/genom. DNA | PCR / Sanger-Sequenzierung (SBT)<br>H-Seq-ABC eigene Herstellung            | 25580/5<br>31755/2<br>21149/10<br>19171/8<br>18611/6<br>18045/6 |
| HLA-B               | Vollblut (EDTA, ACD)/ Speichel/<br>Mundschleimhaut/genom. DNA | PCR / Sanger-Sequenzierung (SBT)<br>H-Seq-ABC eigene Herstellung            | 25580/5<br>31755/2<br>21149/10<br>19171/8<br>18611/6<br>18045/6 |
| HLA-C               | Vollblut (EDTA, ACD)/ Speichel/<br>Mundschleimhaut/genom. DNA | PCR / Sanger-Sequenzierung (SBT)<br>H-Seq-ABC eigene Herstellung            | 25580/5<br>31755/2<br>21149/10<br>19171/8<br>18611/6<br>18045/6 |
| HLA-DRB1            | Vollblut (EDTA, ACD)/ Speichel/<br>Mundschleimhaut/genom. DNA | PCR / Sanger-Sequenzierung (SBT)<br>H-Seq-DR eigene Herstellung             | 25580/5<br>31755/2<br>21149/10<br>19171/8<br>18611/6<br>18045/6 |
| HLA-DQB1            | Vollblut (EDTA, ACD)/ Speichel/<br>Mundschleimhaut/genom. DNA | PCR / Sanger-Sequenzierung (SBT)<br>H-Seq-DQB eigene Herstellung            | 25580/5<br>31755/2<br>21149/10<br>19171/8<br>18611/6<br>18045/6 |
| HLA-DPB1            | Vollblut (EDTA, ACD)/ Speichel/<br>Mundschleimhaut/genom. DNA | PCR / Sanger-Sequenzierung (SBT)<br>H-Seq-DPB eigene Herstellung            | 25580/5<br>31755/2<br>21149/10<br>19171/8<br>18611/6<br>18045/6 |
| HLA-A               | Vollblut (EDTA, ACD)/ Speichel/<br>Mundschleimhaut/genom. DNA | PCR / Sequenzierung (NGS)<br>H-Seq-NGS , H-Seq-LR-NGS.m4 eigene Herstellung | 26082/15<br>28765/6<br>31755/2<br>21149/10<br>19171/8           |



## Hintergrundsliste ML-17347-01

| Analyt (Messgröße)             | Untersuchungsmaterial (Matrix)                                | Untersuchungstechnik                                                            | Anweisung/Version                                     |
|--------------------------------|---------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------|
| HLA-B                          | Vollblut (EDTA, ACD)/ Speichel/<br>Mundschleimhaut/genom. DNA | PCR / Sequenzierung (NGS)<br>H-Seq-NGS , H-Seq-LR-<br>NGS.m4 eigene Herstellung | 26082/15<br>28765/6<br>31755/2<br>21149/10<br>19171/8 |
| HLA-C                          | Vollblut (EDTA, ACD)/ Speichel/<br>Mundschleimhaut/genom. DNA | PCR / Sequenzierung (NGS)<br>H-Seq-NGS , H-Seq-LR-<br>NGS.m4 eigene Herstellung | 26082/15<br>28765/6<br>31755/2<br>21149/10<br>19171/8 |
| HLA-DRB1                       | Vollblut (EDTA, ACD)/ Speichel/<br>Mundschleimhaut/genom. DNA | PCR / Sequenzierung (NGS)<br>H-Seq-NGS , H-Seq-LR-<br>NGS.m4 eigene Herstellung | 26082/15<br>28765/6<br>31755/2<br>21149/10<br>19171/8 |
| HLA-DRB3/4/5                   | Vollblut (EDTA, ACD)/ Speichel/<br>Mundschleimhaut/genom. DNA | PCR / Sequenzierung (NGS)<br>H-Seq-NGS , H-Seq-LR-<br>NGS.m4 eigene Herstellung | 26082/15<br>28765/6<br>31755/2<br>21149/10<br>19171/8 |
| HLA-DQB1                       | Vollblut (EDTA, ACD)/ Speichel/<br>Mundschleimhaut/genom. DNA | PCR / Sequenzierung (NGS)<br>H-Seq-NGS , H-Seq-LR-<br>NGS.m4 eigene Herstellung | 26082/15<br>28765/6<br>31755/2<br>21149/10<br>19171/8 |
| HLA-DPB1                       | Vollblut (EDTA, ACD)/ Speichel/<br>Mundschleimhaut/genom. DNA | PCR / Sequenzierung (NGS)<br>H-Seq-NGS , H-Seq-LR-<br>NGS.m4 eigene Herstellung | 26082/15<br>28765/6<br>31755/2<br>21149/10<br>19171/8 |
| HLA-DPA1                       | Vollblut (EDTA, ACD)/ Speichel/<br>Mundschleimhaut/genom. DNA | PCR / Sequenzierung (NGS)<br>H-Seq-LR-NGS.m4<br>eigene Herstellung              | 26082/15<br>28765/6<br>31755/2<br>21149/10<br>19171/8 |
| HLA-DQA1                       | Vollblut (EDTA, ACD)/ Speichel/<br>Mundschleimhaut/genom. DNA | PCR / Sequenzierung (NGS)<br>H-Seq-LR-NGS.m4<br>eigene Herstellung              | 26082/15<br>28765/6<br>31755/2<br>21149/10<br>19171/8 |
| RHD-Gen inkl. partial + weak D | EDTA-Blut, genomische DNA                                     | PCR / Sequenzierung                                                             | 18610/3                                               |
| Blutgruppenallelnachweis       | EDTA-Blut, genomische DNA                                     | PCR / Sequenzierung                                                             | 18610/3                                               |