

Liste nach EA 2/14 und DAkkS Regel R-15189

Stand: 2026-01-30

Untersuchungsgebiet: Humangenetik (Zytogenetik)

Untersuchungsart: Chromosomenanalyse

Untersuchungsverfahren	Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung / Version	Aufnahmedatum
Karyotypisierung	Konstitutioneller Chromosomensatz	Peripheres Blut, Fibroblasten, Fruchtwasser, Chorionzotten, Plazentazotten	Ansatz, Kultivierung und Präparation des Untersuchungsmaterials; konventionelle Chromosomenanalyse; Chromosomenbänderungstechnik (GTG), Spezialfärbungen (CBG, NOR, RHG)	SOP-MGZ-Zyto.M.001(rv.4), SOP-MGZ-Zyto.M.002(rv.3), SOP-MGZ-Zyto.M.003(rv.3), SOP-MGZ-Zyto.M.004(rv.2), SOP-MGZ-Zyto.M.005(rv.3), SOP-MGZ-Zyto.M.006(rv.3), SOP-MGZ-Zyto.M.009(rv.4), SOP-MGZ-Zyto.M.030(rv.1)	17.07.2007
Chromosomen-Microarray-Analyse	Konstitutioneller Chromosomensatz	EDTA-, Heparin-, Citrat-Blut, Fruchtwasser, Chorionzotten, Speichel, Fibroblasten, Mucosazellen; DNA	Hochauflösende Chromosomenanalyse	SOP-MGZ-Zyto.M.019(rv.5) SOP-MGZ-Zyto.M.021(rv.3) SOP-MGZ-Zyto.M.022(rv.2) SOP-MGZ-Zyto.M.023(rv.2)	26.03.2019
Optical Genome Mapping	Konstitutioneller Chromosomensatz	EDTA-Blut, Fruchtwasser, Chorionzotten, Zellkulturen, Fibroblasten; DNA	Optical Genome Mapping	SOP-MGZ-Zyto.M.024(rv.1) SOP-MGZ-Zyto.M.025(rv.2) SOP-MGZ-Zyto.M.026(rv.2) SOP-MGZ-Zyto.M.027(rv.1) SOP-MGZ-Zyto.M.028(rv.1)	02.08.2023
Pränataler FISH-Schnelltest	Partieller konstitutioneller Chromosomensatz: Chromosomen 13, 18, 21, X, Y	Fruchtwasser, Chorionzotten	Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung (FISH)	SOP-MGZ-Zyto.M.014(rv.4)	17.07.2007 / 23.10.2014
Fluoreszenz-in-situ Hybridisierung (FISH)	Partieller konstitutioneller Chromosomensatz: Lokus-spezifisch	Peripheres Blut, Fruchtwasser, Chorionzotten, Plazentazotten, Fibroblasten, Mucosazellen	Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung (FISH),	SOP-MGZ-Zyto.M.001(rv.4), SOP-MGZ-Zyto.M.002(rv.3), SOP-MGZ-Zyto.M.003(rv.3), SOP-MGZ-Zyto.M.004(rv.2), SOP-MGZ-Zyto.M.006(rv.3), SOP-MGZ-Zyto.M.007(rv.3), SOP-MGZ-Zyto.M.008(rv.3), SOP-MGZ-Zyto.M.013(rv.4)	17.07.2007 / 23.10.2014

Liste nach EA 2/14 und DAkkS Regel R-15189 Stand: 2026-01-30

Untersuchungsgebiet: Humangenetik (Molekulare Humangenetik)
Untersuchungsart: Molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)

Untersuchungsverfahren	Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung / Version	Aufnahmedatum
Polkörperdiagnostik	Genvarianten	Polkörper	PCR, Sanger-Sequenzierung, WGA (whole genome amplification), Mikrosatelliten-Analyse (STR)	SOP-MGZ-PID.M.007 (rv.2) SOP-MGZ-Mol.M.1150 (rv.5) SOP-MGZ-Mol.M.1168 (rv.2) SOP-MGZ-PID.M.004 (rv.2) SOP-MGZ-PID.M.005 (rv.2)	11.01.2012
Präimplantationsdiagnostik	Genvarianten	Trophektoderm	WGA, PCR Mikrosatelliten-Analyse (STR) Sanger-Sequenzierung SNP-Microarray-Analyse	SOP-MGZ-PID.M.003 (rv.3) SOP-MGZ-PID.M.004 (rv.2) SOP-MGZ-Mol.M.1150 (rv.4) SOP-MGZ-Mol.M.1168 (rv.2) SOP-MGZ-PID.M.005 (rv.2) SOP-MGZ-Mol.G.1036 (rv.3)	30.08.2017
Präimplantationsdiagnostik	konstitutioneller Chromosomensatz	Polkörper, Trophektoderm; DNA	Whole genome amplification, in-solution capture, sequencing by synthesis	SOP-MGZ-PID.M.008 (rv.2) SOP-MGZ-Mol.G.1023 (rv.2)	30.08.2017

Liste nach EA 2/15 und DAkkS Regel R-15189

Stand: 2026-01-30

Untersuchungsgebiet: **Humangenetik (Molekulare Humangenetik)**
Untersuchungsart: **Molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)**

Panel_ID	IVD-Code	Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Anweisung / Version	CE-Verfahren	Inhouse-Verfahren	Aufnahmedatum
165.10	IVD-001	Exomanalyse - Single-Exom	extrahierte DNA* s. unten	SOP-MGZ-Mol.M.1183(rv.2)	nein	ja	02.09.2015
000.00	IVD-001	Exomanalyse - Trio-Exom	extrahierte DNA* s. unten	SOP-MGZ-Mol.M.1183(rv.2)	nein	ja	02.09.2015
099.01	IVD-001	Panelanalyse, exombasiert - z.B. HNPCC / Lynch-Syndrom ^o	extrahierte DNA* s. unten	SOP-MGZ-Mol.M.1183(rv.2)	nein	ja	02.09.2015
709.00	IVD-016 IVD-015	FSHD1 und FSHD2 Methylierungsanalyse	extrahierte DNA* s. unten	SOP-MGZ-Mol.M.1175 (rv.2) SOP-MGZ-Zyto.M.026 (rv.2) SOP-MGZ-Zyto.M.027 (rv.1)	nein	ja	06.08.2024
897.01	IVD-012	Mosaikerkrankungen - Großwucherkrankungen aus Liquid Biopsy	extrahierte DNA* s. unten	SOP-MGZ-Mol.M.1182 (rv.1)	nein	ja	06.08.2024
939.00	IVD-012	Indikationsstellung PARP-Inhibitoren	extrahierte DNA* s. unten	SOP-MGZ-Mol.M.1182(rv.1)	nein	ja	06.08.2024
947.02	IVD-012	Personalisierte Therapiesteuerung, NSCLC	extrahierte DNA* s. unten	SOP-MGZ-Mol.M.1182 (rv.1)	nein	ja	06.08.2024
948.01	IVD-012	Personalisierte Therapiesteuerung, Mammakarzinom	extrahierte DNA* s. unten	SOP-MGZ-Mol.M.1182 (rv.1)	nein	ja	06.08.2024
949.00	IVD-012	Personalisierte Therapiesteuerung, Hepatobiliäres Karzinom	extrahierte DNA* s. unten	SOP-MGZ-Mol.M.1182 (rv.1)	nein	ja	06.08.2024

Panel_ID	IVD-Code	Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Anweisung / Version	CE-Verfahren	Inhouse-Verfahren	Aufnahmedatum
950.00	IVD-012	Personalisierte Therapiesteuerung, kolorektales Karzinom	extrahierte DNA* s. unten	SOP-MGZ-Mol.M.1182 (rv.1)	nein	ja	06.08.2024
951.00	IVD-012	ProstatakarzinPersonalisierte Therapiesteuerung, Prostatakarzinomom	extrahierte DNA* s. unten	SOP-MGZ-Mol.M.1182 (rv.1)	nein	ja	06.08.2024
952.00	IVD-012	Personalisierte Therapiesteuerung, Urothelkarzinom	extrahierte DNA* s. unten	SOP-MGZ-Mol.M.1182 (rv.1)	nein	ja	06.08.2024
953.00	IVD-012	Personalisierte Therapiesteuerung, Schilddrüsenkarzinom	extrahierte DNA* s. unten	SOP-MGZ-Mol.M.1182 (rv.1)	nein	ja	06.08.2024
954.00	IVD-012	Pan-Tumor Profiling, personalisierte Therapiesteuerung	extrahierte DNA* s. unten	SOP-MGZ-Mol.M.1182 (rv.1)	nein	ja	06.08.2024
1002.00	IVD-012	PI3K-Inhibitoren	Blut, Gewebe, DNA; cfDNA, DNA	SOP-MGZ-Mol.M.1182 (rv.1)	nein	ja	06.08.2024
1003.00	IVD-012	EGFR aktivierende Varianten (Exons 18-21) zur zielgerichteten Therapieplanung	Blut, Gewebe, DNA; cfDNA, DNA	SOP-MGZ-Mol.M.1182 (rv.1)	nein	ja	06.08.2024
1004.00	IVD-012	Indikationsstellung MET-Inhibitoren	Blut, Gewebe, DNA; cfDNA, DNA	SOP-MGZ-Mol.M.1182 (rv.1)	nein	ja	06.08.2024

Panel_ID	IVD-Code	Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Anweisung / Version	CE-Verfahren	Inhouse-Verfahren	Aufnahmedatum
1032.00	IVD-012	ESR1- und PIK3CA-Varianten bei fortgeschrittenem ER+/HER2-Mammakarzinom	Blut, Gewebe, DNA; cfDNA, DNA	SOP-MGZ-Mol.M.1182 (rv.1)	nein	ja	06.08.2024
1048.00	IVD-012	Personalisierte Chemotherapieentscheidung, Kolonkarzinom UICC II	Blut, Gewebe, DNA; cfDNA, DNA	SOP-MGZ-Mol.M.1182 (rv.1)	nein	ja	06.08.2024

°alle weiteren Panels sind auf den Anforderungsformularen unter <https://www.mgz-muenchen.de/download> zu finden.

* extrahiert aus Blut (EDTA-, Heparin-Blut, Citrat-Blut), Fruchtwasser, Chorionzotten, Zellkulturen (Fruchtwasser, Chorionzotten, Fibroblasten, Nabelschnurblut), Zellen aus Zellkultur, Fehlgeburtsgewebe, Muskelgewebe, Wangenschleimhaut, Speichel. Pränatalanalysen, wenn für die Analyten zutreffend, ggfs. telefonische Rücksprache.

Liste nach EA 2/15 und DAkkS Regel R-15189 Stand: 2026-01-30

Untersuchungsgebiet Humangenetik (Molekulare Humangenetik)

Untersuchungsart: Molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)

Panel_ID	IVD-Code	Analyt (Meßgröße)	Untersuchungs-material (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung / Version	CE-Verfahren	Inhouse-Verfahren	Aufnahmedatum
988.01	IVD-007	Ataxien, ONT Repeat-Assay	extrahierte DNA* s. unten	Long-read sequencing [targeted enrichment nanopore sequencing, classifying genetic variants, repeat expansion]	SOP-MGZ-Mol.M.1184(rv.4)	nein	ja	06.08.2024
989.01	IVD-007	ALS-assoziierte Repeat-Expansionen, ONT Repeat-Assay (C9orf72, AR, ATXN1, ATXN2, ATXN3, RFC1)	extrahierte DNA* s. unten	Long-read sequencing [targeted enrichment nanopore sequencing, classifying genetic variants, repeat expansion]	SOP-MGZ-Mol.M.1184(rv.4)	nein	ja	06.08.2024
990.01	IVD-007	ONT Repeat-Assay Myopathie	extrahierte DNA* s. unten	Long-read sequencing [targeted enrichment nanopore sequencing, classifying genetic variants, repeat expansion]	SOP-MGZ-Mol.M.1184(rv.4)	nein	ja	06.08.2024
991.00	IVD-007	Neurodegeneration, ONT Repeat-Assay, ATN1, C9orf72, FMR1, GIPC1, JPH3, NOTCH2NLC, NUTM2B-AS1, TBP	extrahierte DNA* s. unten	Long-read sequencing [targeted enrichment nanopore sequencing, classifying genetic variants, repeat expansion]	SOP-MGZ-Mol.M.1184(rv.4)	nein	ja	06.08.2024
LB	IVD-014	EGFR Exon 19 Deletionen*	Blut, Gewebe, DNA; cfDNA, DNA	Digital droplet PCR (ddPCR) based on sample partitioning by water-oil emulsion technology	SOP-MGZ-Mol.M.1178 (rv.2)	nein	ja	24.03.2021
LB	IVD-014	EGFR p.L858R	Blut, Gewebe, DNA; cfDNA, DNA	Digital droplet PCR (ddPCR) based on sample partitioning by water-oil emulsion technology	SOP-MGZ-Mol.M.1178 (rv.2)	nein	ja	24.03.2021
LB	IVD-014	EGFR p.T790M	Blut, Gewebe, DNA; cfDNA, DNA	Digital droplet PCR (ddPCR) based on sample partitioning by water-oil emulsion technology	SOP-MGZ-Mol.M.1178 (rv.2)	nein	ja	24.03.2021
LB	IVD-014	BRAF p.V600E	Blut, Gewebe, DNA; cfDNA, DNA	Digital droplet PCR (ddPCR) based on sample partitioning by water-oil emulsion technology	SOP-MGZ-Mol.M.1178 (rv.2)	nein	ja	24.03.2021
LB	IVD-014	KRAS p.G12/p.G13	Blut, Gewebe, DNA; cfDNA, DNA	Digital droplet PCR (ddPCR) based on sample partitioning by water-oil emulsion technology	SOP-MGZ-Mol.M.1178 (rv.2)	nein	ja	24.03.2021
Opt1		Fetale Trisomie 21, 18, 13	Blut (BCT-Streck); cfDNA	Whole genome sequencing by synthesis	SOP-MGZ-NIPT.M.001(rv.2)	ja	nein	20.12.2021
Opt2		Fetale Trisomie 21, 18, 13 inkl. Geschlechtsbestimmung	Blut (BCT-Streck); cfDNA	Whole genome sequencing by synthesis	SOP-MGZ-NIPT.M.001(rv.2)	ja	nein	20.12.2021
Opt3a		Fehlverteilungen der Chromosomen 1-22 inkl. größerer Chromosomenbereiche sowie Geschlechtsbestimmung	Blut (BCT-Streck); cfDNA	Whole genome sequencing by synthesis	SOP-MGZ-NIPT.M.001(rv.2)	ja	nein	20.12.2021

Panel_ID	IVD-Code	Analyt (Meßgröße)	Untersuchungs-material (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung / Version	CE-Verfahren	Inhouse-Verfahren	Aufnahmedatum
Opt3b		Fehlverteilungen der Chromosomen 1-22 inkl. größerer Chromosomenbereiche und Fehlverteilungen der Geschlechtschromosomen X und Y sowie Geschlechtsbestimmung	Blut (BCT-Streck); cfDNA	Whole genome sequencing by synthesis	SOP-MGZ-NIPT.M.001(rv.2)	ja	nein	20.12.2021
000.00	IVD-006 IVD-001	AR (313700)	extrahierte DNA* s. unten	PCR, Fragmentlängenbestimmung, NGS [in-solution capture, sequencing by synthesis, classifying genetic variants pipeline for SNV, indel, CNV]	SOP-MGZ-Mol.M.1185(rv.4), SOP-MGZ-Mol.M.1186(rv.3) SOP-MGZ-Mol.M.1183(rv.3)	nein	ja	17.08.2012 02.09.2015
000.00	IVD-004	4qA161-Haplotypanalyse - FSHD (609032)	extrahierte DNA* s. unten	PCR, Sanger-Sequenzierung	SOP-MGZ-Mol.M.1150(rv.5) SOP-MGZ-Mol.M.1168(rv.2)	nein	ja	17.07.2007
000.00	IVD-005	Angelman-Syndrom, Methylierungstest	extrahierte DNA* s. unten	Methylierungs-sensitive Multiplex Ligation dependent Probe Amplification (MS-MLPA)	SOP-MGZ-Mol.M.1154(rv.2)	nein	ja	02.09.2015
000.00	IVD-004 IVD-001	ABCC6 (603234)	extrahierte DNA* s. unten	PCR, Sanger-Sequenzierung, NGS [in-solution capture, sequencing by synthesis, classifying genetic variants pipeline for SNV, indel, CNV]	SOP-MGZ-Mol.M.1150(rv.5) SOP-MGZ-Mol.M.1168(rv.2) SOP-MGZ-Mol.M.1183(rv.3)	nein	ja	17.07.2007 02.09.2015
000.00	IVD-004 IVD-001	APOB (c.10580G>A, c.10672C>T, c.10708C>T) (107730)	extrahierte DNA* s. unten	PCR, Sanger-Sequenzierung, NGS [in-solution capture, sequencing by synthesis, classifying genetic variants pipeline for SNV, indel, CNV]	SOP-MGZ-Mol.M.1150(rv.5) SOP-MGZ-Mol.M.1168(rv.2) SOP-MGZ-Mol.M.1183(rv.3)	nein	ja	17.07.2007 02.09.2015
000.00	IVD-004 IVD-001	APOE (c.526C>T, c.388T>C) (107741)	extrahierte DNA* s. unten	PCR, Sanger-Sequenzierung, NGS [in-solution capture, sequencing by synthesis, classifying genetic variants pipeline for SNV, indel, CNV]	SOP-MGZ-Mol.M.1150(rv.5) SOP-MGZ-Mol.M.1168(rv.2) SOP-MGZ-Mol.M.1183(rv.3)	nein	ja	17.07.2007 02.09.2015
000.00	IVD-006 IVD-001	ARX (300382)	extrahierte DNA* s. unten	PCR, Fragmentlängenbestimmung, [NGS [in-solution capture, sequencing by synthesis, classifying genetic variants pipeline for SNV, indel, CNV]	SOP-MGZ-Mol.M.1185(rv.4), SOP-MGZ-Mol.M.1186(rv.3) SOP-MGZ-Mol.M.1183(rv.3)	nein	ja	17.07.2007 02.09.2015
000.00	IVD-006 IVD-007	ATXN1 (601556) (SCA1)	extrahierte DNA* s. unten	PCR, Fragmentlängenbestimmung, Long-read sequencing [targeted enrichment nanopore sequencing, classifying genetic variants, repeat expansion]	SOP-MGZ-Mol.M.1185(rv.4) SOP-MGZ-Mol.M.1186(rv.3) SOP-MGZ-Mol.M.1184(rv.4)	nein	ja	17.07.2007 06.08.2024
000.00	IVD-006 IVD-007	ATXN2 (601517) (SCA2)	extrahierte DNA* s. unten	PCR, Repeat-primed-primed PCR (TP-PCR), Fragmentlängenbestimmung, Long-read sequencing [targeted enrichment nanopore sequencing, classifying genetic variants, repeat expansion]	SOP-MGZ-Mol.M.1185(rv.4) SOP-MGZ-Mol.M.1186(rv.3) SOP-MGZ-Mol.M.1184(rv.4)	nein	ja	17.07.2007 06.08.2024
000.00	IVD-006 IVD-007	ATXN3 (607047) (SCA3)	extrahierte DNA* s. unten	PCR, Fragmentlängenbestimmung, Long-read sequencing [targeted enrichment nanopore sequencing, classifying genetic variants, repeat expansion]	SOP-MGZ-Mol.M.1185(rv.4) SOP-MGZ-Mol.M.1186(rv.3) SOP-MGZ-Mol.M.1184(rv.4)	nein	ja	17.07.2007 06.08.2024

Panel_ID	IVD-Code	Analyt (Meßgröße)	Untersuchungs-material (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung / Version	CE-Verfahren	Inhouse-Verfahren	Aufnahmedatum
000.00	IVD-006 IVD-007	ATXN7 (607640) (SCA7)	extrahierte DNA* s. unten	PCR, Repeat-primed-primed PCR (TP-PCR), Fragmentlängenbestimmung, Long-read sequencing [targeted enrichment nanopore sequencing, classifying genetic variants, repeat expansion]	SOP-MGZ-Mol.M.1185(rv.4) SOP-MGZ-Mol.M.1186(rv.3) SOP-MGZ-Mol.M.1184(rv.4)	nein	ja	17.07.2007 06.08.2024
000.00	IVD-006 IVD-007 IVD-001	CACNA1A (601011) (SCA6)	extrahierte DNA* s. unten	PCR, Fragmentlängenbestimmung, Long-read sequencing [targeted enrichment nanopore sequencing, classifying genetic variants, repeat expansion], NGS [in-solution capture, sequencing by synthesis, classifying genetic variants pipeline for SNV, indel, CNV]	SOP-MGZ-Mol.M.1185(rv.4), SOP-MGZ-Mol.M.1186(rv.3) SOP-MGZ-Mol.M.1183(rv.3) SOP-MGZ-Mol.M.1184(rv.4)	nein	ja	17.07.2007 02.09.2015 06.08.2024
000.00	IVD-006 IVD-007	ATXN80S (603680) (SCA8)	extrahierte DNA* s. unten	PCR, Repeat-primed-primed PCR (TP-PCR), Fragmentlängenbestimmung, Long-read sequencing [targeted enrichment nanopore sequencing, classifying genetic variants, repeat expansion]	SOP-MGZ-Mol.M.1185(rv.4) SOP-MGZ-Mol.M.1186(rv.3) SOP-MGZ-Mol.M.1184(rv.4)	nein	ja	17.07.2007 06.08.2024
000.00	IVD-005	Beckwith-Wiedemann-Syndrom, Methylierungstest	extrahierte DNA* s. unten	Methylierungs-sensitive Multiplex Ligation dependent Probe Amplification (MS-MLPA)	SOP-MGZ-Mol.M.1154(rv.2)	nein	ja	02.09.2015
000.00	IVD-006 IVD-001	C9orf72 (614260)	extrahierte DNA* s. unten	PCR, Repeat-primed-primed PCR (Asuragen), Fragmentlängenbestimmung, NGS [in-solution capture, sequencing by synthesis, classifying genetic variants pipeline for SNV, indel, CNV]	SOP-MGZ-Mol.M.1185(rv.4), SOP-MGZ-Mol.M.1186(rv.3) SOP-MGZ-Mol.M.1183(rv.3)	nein	ja	17.07.2007 02.09.2015
000.00	IVD-006	CNBP (116955) (DM2)	extrahierte DNA* s. unten	PCR, Repeat-primed-primed PCR (TP-PCR), Fragmentlängenbestimmung	SOP-MGZ-Mol.M.1185(rv.4)	nein	ja	17.07.2007
000.00	IVD-005	CYP11B1 (610613)	extrahierte DNA* s. unten	Multiplex Ligation dependent Probe Amplification (MLPA)	SOP-MGZ-Mol.M.1078(rv.4)	nein	ja	17.07.2007
000.00	IVD-004	COL1A2 (120160)	extrahierte DNA* s. unten	PCR, Sanger-Sequenzierung	SOP-MGZ-Mol.M.1150(rv.5) SOP-MGZ-Mol.M.1168(rv.2)	nein	ja	17.07.2007
000.00	IVD-005	CYP21A2 (613815)	extrahierte DNA* s. unten	PCR, Sanger-Sequenzierung, Multiplex Ligation dependent Probe Amplification (MLPA)	SOP-MGZ-Mol.M.1078(rv.4) SOP-MGZ-Mol.M.1150(rv.5) SOP-MGZ-Mol.M.1168(rv.2)	nein	ja	17.07.2007 17.08.2012
000.00	IVD-006 IVD-001	CSTB (601145)	extrahierte DNA* s. unten	PCR, Repeat-primed-primed PCR, Fragmentlängenbestimmung, NGS [in-solution capture, sequencing by synthesis, classifying genetic variants pipeline for SNV, indel, CNV]	SOP-MGZ-Mol.M.1185(rv.4), SOP-MGZ-Mol.M.1186(rv.3) SOP-MGZ-Mol.M.1183(rv.3)	nein	ja	17.07.2007 02.09.2015
000.00	IVD-004	CYP2C9 *2/*3 Genotyp (c.430C>T, c.1075A>C) (601130)	extrahierte DNA* s. unten	PCR, Sanger-Sequenzierung, NGS [in-solution capture, sequencing by synthesis, classifying genetic variants pipeline for SNV, indel, CNV]	SOP-MGZ-Mol.M.1150(rv.5) SOP-MGZ-Mol.M.1168(rv.2) SOP-MGZ-Mol.M.1183(rv.3)	nein	ja	17.07.2007 02.09.2015
000.00	IVD-004 IVD-001	CYP2C19 (124020)	extrahierte DNA* s. unten	PCR, Sanger-Sequenzierung, NGS [in-solution capture, sequencing by synthesis, classifying genetic variants pipeline for SNV, indel, CNV]	SOP-MGZ-Mol.M.1150(rv.5) SOP-MGZ-Mol.M.1168(rv.2) SOP-MGZ-Mol.M.1183(rv.3)	nein	ja	17.07.2007 02.09.2015

Panel_ID	IVD-Code	Analyt (Meßgröße)	Untersuchungs-material (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung / Version	CE-Verfahren	Inhouse-Verfahren	Aufnahmedatum
000.00	IVD-004 IVD-001	CYP21A2 (613815)	extrahierte DNA* s. unten	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA; NGS [in-solution capture, sequencing by synthesis, classifying genetic variants pipeline for SNV, indel, CNV]	SOP-MGZ-Mol.M.1150(rv.5) SOP-MGZ-Mol.M.1168(rv.2) SOP-MGZ-Mol.M.1078(rv.4) SOP-MGZ-Mol.M.1183(rv.3)	nein	ja	17.07.2007 17.08.2012 02.09.2015
000.00	IVD-004 IVD-005 IVD-001	DMD (300377)	extrahierte DNA* s. unten	Multiplex Ligation dependent Probe Amplification (MLPA), PCR, Sanger-Sequenzierung, NGS [in-solution capture, sequencing by synthesis, classifying genetic variants pipeline for SNV, indel, CNV]	SOP-MGZ-Mol.M.1150(rv.5) SOP-MGZ-Mol.M.1168(rv.2) SOP-MGZ-Mol.M.1078(rv.4) SOP-MGZ-Mol.M.1183(rv.3)	nein	ja	17.07.2007 17.08.2012 02.09.2015
000.00	IVD-006 IVD-001	DMPK (605377)	extrahierte DNA* s. unten	PCR, Repeat-primed-primed PCR (TP-PCR), Fragmentlängenbestimmung, NGS [in-solution capture, sequencing by synthesis, classifying genetic variants pipeline for SNV, indel, CNV]	SOP-MGZ-Mol.M.1185(rv.4), SOP-MGZ-Mol.M.1186(rv.3) SOP-MGZ-Mol.M.1183(rv.3)	nein	ja	17.07.2007 02.09.2015
000.00	IVD-004 IVD-001	DPYD (c.1905+1G>A, c.1679T>G, c.2846A>T, c.1236G>A, c.1129-5923C>G) (612779)	extrahierte DNA* s. unten	PCR, Sanger-Sequenzierung, NGS [in-solution capture, sequencing by synthesis, classifying genetic variants pipeline for SNV, indel, CNV]	SOP-MGZ-Mol.M.1150(rv.5) SOP-MGZ-Mol.M.1168(rv.2) SOP-MGZ-Mol.M.1183(rv.3)	nein	ja	17.07.2007 02.09.2015
000.00	IVD-006	DRPLA (607462) (ATN1)	extrahierte DNA* s. unten	PCR, Fragmentlängenbestimmung	SOP-MGZ-Mol.M.1185(rv.4) SOP-MGZ-Mol.M.1186(rv.3)	nein	ja	17.07.2007
000.00	IVD-004 IVD-001	F2-Faktor-II-Mutation (c.*97G>A) (176930)	extrahierte DNA* s. unten	PCR, Sanger-Sequenzierung, NGS [in-solution capture, sequencing by synthesis, classifying genetic variants pipeline for SNV, indel, CNV]	SOP-MGZ-Mol.M.1150(rv.5) SOP-MGZ-Mol.M.1168(rv.2) SOP-MGZ-Mol.M.1183(rv.3)	nein	ja	17.07.2007 02.09.2015
000.00	IVD-004 IVD-001	F5-Faktor-V-Leiden-Mutation (c.1601G>A) (612309)	extrahierte DNA* s. unten	PCR, Sanger-Sequenzierung, NGS [in-solution capture, sequencing by synthesis, classifying genetic variants pipeline for SNV, indel, CNV]	SOP-MGZ-Mol.M.1150(rv.5) SOP-MGZ-Mol.M.1168(rv.2) SOP-MGZ-Mol.M.1183(rv.3)	nein	ja	17.07.2007 02.09.2015
000.00	IVD-006 IVD-001	FMR1 (309550)	extrahierte DNA* s. unten	PCR, Repeat-primed-primed PCR (Asuragen), Fragmentlängenbestimmung, [NGS [in-solution capture, sequencing by synthesis, classifying genetic variants pipeline for SNV, indel, CNV]	SOP-MGZ-Mol.M.1185(rv.4), SOP-MGZ-Mol.M.1186(rv.3) SOP-MGZ-Mol.M.1183(rv.3)	ja	ja	17.07.2007 02.09.2015
000.00	IVD-006 IVD-007	Friedreich Ataxie (FRDA) - FXN-Repeat (606829)	extrahierte DNA* s. unten	PCR, Repeat-primed-primed PCR (TP-PCR), Fragmentlängenbestimmung, Long-read sequencing [targeted enrichment nanopore sequencing, classifying genetic variants pipeline for repeat expansion]	SOP-MGZ-Mol.M.1185(rv.4) SOP-MGZ-Mol.M.1186(rv.3) SOP-MGZ-Mol.M.1184(rv.4)	nein	ja	17.07.2007 06.08.2024
000.00	IVD-004 IVD-005 IVD-001	GBA1 (606463)	extrahierte DNA* s. unten	Multiplex Ligation dependent Probe Amplification (MLPA), PCR, Sanger-Sequenzierung, NGS [in-solution capture, sequencing by synthesis, classifying genetic variants pipeline for SNV, indel, CNV]	SOP-MGZ-Mol.M.1150(rv.5) SOP-MGZ-Mol.M.1078(rv.4) SOP-MGZ-Mol.M.1168(rv.2) SOP-MGZ-Mol.M.1183(rv.3)	nein	ja	17.07.2007 17.08.2012 02.09.2015
000.00	IVD-005	GJB2,GJB6 (121011, 604418)	extrahierte DNA* s. unten	Multiplex Ligation dependent Probe Amplification (MLPA)	SOP-MGZ-Mol.M.1078(rv.4)	nein	ja	17.08.2012

Panel_ID	IVD-Code	Analyt (Meßgröße)	Untersuchungs-material (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung / Version	CE-Verfahren	Inhouse-Verfahren	Aufnahmedatum
000.00	IVD-004 IVD-001	HBA1+HBA2 (141800 + 141850)	extrahierte DNA* s. unten	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA, NGS [in-solution capture, sequencing by synthesis, classifying genetic variants pipeline for SNV, indel, CNV]	SOP-MGZ-Mol.M.1150(rv.5) SOP-MGZ-Mol.M.1168(rv.2) SOP-MGZ-Mol.M.1078(rv.4) SOP-MGZ-Mol.M.1183(rv.3)	nein	ja	17.07.2007 17.08.2012 02.09.2015
000.00	IVD-004 IVD-001	HFE (H63D; C282Y) (613609)	extrahierte DNA* s. unten	PCR, Sanger-Sequenzierung, NGS [in-solution capture, sequencing by synthesis, classifying genetic variants pipeline for SNV, indel, CNV]	SOP-MGZ-Mol.M.1150(rv.5) SOP-MGZ-Mol.M.1168(rv.2) SOP-MGZ-Mol.M.1183(rv.3)	nein	ja	17.07.2007 02.09.2015
000.00	IVD-006	HLA-DQB1*0602 (604305)	extrahierte DNA* s. unten	PCR, Fragmentlängenbestimmung	SOP-MGZ-Mol.M.1185(rv.4), SOP-MGZ-Mol.M.1186(rv.3)	nein	ja	17.07.2007
000.00	IVD-006 IVD-001	HTT (613004)	extrahierte DNA* s. unten	PCR, Repeat-primed-primed PCR, Fragmentlängenbestimmung, [NGS [in-solution capture, sequencing by synthesis, classifying genetic variants pipeline for SNV, indel, CNV]	SOP-MGZ-Mol.M.1185(rv.4), SOP-MGZ-Mol.M.1186(rv.3) SOP-MGZ-Mol.M.1183(rv.3)	nein	ja	17.07.2007 02.09.2015
000.00	IVD-006	Kontaminationstest	extrahierte DNA* s. unten	Mikrosatelliten-Analyse (STR)	SOP-MGZ-Mol.M.1185(rv.4), SOP-MGZ-Mol.M.1186(rv.3)	nein	ja	17.07.2007
000.00	IVD-005	Mikrodeletion Xp22.33, SHOX (312865)	extrahierte DNA* s. unten	Multiplex Ligation dependent Probe Amplification (MLPA)	SOP-MGZ-Mol.M.1078(rv.3)	nein	ja	17.08.2012
000.00	IVD-005	MLH1 Promotermethylierung (120436)	extrahierte DNA* s. unten	Methylierungs-sensitive Multiplex Ligation dependent Probe Amplification (MS-MLPA)	SOP-MGZ-Mol.M.1154(rv.2)	nein	ja	02.09.2015
000.00	IVD-005	mtDNA-Deletionsscreening (601778)	extrahierte DNA* s. unten	PCR, Multiplex Ligation dependent Probe Amplification (MLPA)	SOP-MGZ-Mol.M.1078(rv.3)	nein	ja	17.08.2012
000.00	IVD-004 IVD-001	MTHFR (c.665C>T)(607093)	extrahierte DNA* s. unten	NGS [in-solution capture, sequencing by synthesis, classifying genetic variants pipeline for SNV, indel, CNV] , PCR, Sanger-Sequenzierung	SOP-MGZ-Mol.M.1150(rv.5) SOP-MGZ-Mol.M.1168(rv.2) SOP-MGZ-Mol.M.1183(rv.3)	nein	ja	17.07.2007 02.09.2015
000.00	IVD-006	Morbus Meulengracht, Gilbert Syndrom (UGT1A1 (Promoter))	extrahierte DNA* s. unten	PCR, Fragmentlängenbestimmung	SOP-MGZ-Mol.M.1185(rv.4), SOP-MGZ-Mol.M.1186(rv.3)	nein	ja	17.07.2007
000.00	IVD-005 IVD-001	NF1 (613113)	extrahierte DNA* s. unten	Multiplex Ligation dependent Probe Amplification (MLPA), NGS [in-solution capture, sequencing by synthesis, classifying genetic variants pipeline for SNV, indel, CNV]	SOP-MGZ-Mol.M.1078(rv.4) SOP-MGZ-Mol.M.1183(rv.3)	nein	ja	17.08.2012 02.09.2015
000.00	IVD-006 IVD-001	PRNP (176640)	extrahierte DNA* s. unten	PCR, Fragmentlängenbestimmung, NGS [in-solution capture, sequencing by synthesis, classifying genetic variants pipeline for SNV, indel, CNV]	SOP-MGZ-Mol.M.1185(rv.4), SOP-MGZ-Mol.M.1186(rv.3) SOP-MGZ-Mol.M.1183(rv.3)	nein	ja	17.07.2007 02.09.2015
000.00	IVD-006 IVD-001	PHOX2B (603851)	extrahierte DNA* s. unten	PCR, Fragmentlängenbestimmung, NGS [in-solution capture, sequencing by synthesis, classifying genetic variants pipeline for SNV, indel, CNV]	SOP-MGZ-Mol.M.1185(rv.4), SOP-MGZ-Mol.M.1186(rv.3) SOP-MGZ-Mol.M.1183(rv.3)	nein	ja	17.07.2007 17.08.2012 02.09.2015

Panel_ID	IVD-Code	Analyt (Meßgröße)	Untersuchungs-material (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung / Version	CE-Verfahren	Inhouse-Verfahren	Aufnahmedatum
000.00	IVD-004 IVD-005 IVD-001	PKD1 (601313)	extrahierte DNA* s. unten	Multiplex Ligation dependent Probe Amplification (MLPA), PCR, Sanger-Sequenzierung, NGS [in-solution capture, sequencing by synthesis, classifying genetic variants pipeline for SNV, indel, CNV]	SOP-MGZ-Mol.M.1078(rv.4) SOP-MGZ-Mol.M.1183(rv.3) SOP-MGZ-Mol.M.1150(rv.5) SOP-MGZ-Mol.M.1168(rv.2)	nein	ja	17.07.2007 17.08.2012 02.09.2015
000.00	IVD-005 IVD-001	PKD2 (173910)	extrahierte DNA* s. unten	Multiplex Ligation dependent Probe Amplification (MLPA), NGS [in-solution capture, sequencing by synthesis, classifying genetic variants pipeline for SNV, indel, CNV]	SOP-MGZ-Mol.M.1078(rv.4) SOP-MGZ-Mol.M.1183(rv.3)	nein	ja	17.08.2012 02.09.2015
000.00	IVD-005	Prader-Willi-Syndrom: Methylierungstest	extrahierte DNA* s. unten	Methylierungs-sensitive Multiplex Ligation dependent Probe Amplification (MS-MLPA)	SOP-MGZ-Mol.M.1154(rv.2)	nein	ja	02.09.2015
000.00	IVD-001 IVD-004 IVD-005 IVD-006	PABPN1	extrahierte DNA* s. unten	PCR, Sanger-Sequenzierung, Fragmentlängenbestimmung, NGS [in-solution capture, sequencing by synthesis, classifying genetic variants pipeline for SNV, indel, CNV]	SOP-MGZ-Mol.M.1150(rv.5) SOP-MGZ-Mol.M.1168(rv.2) SOP-MGZ-Mol.M.1185(rv.2), SOP-MGZ-Mol.M.1186(rv.3) SOP-MGZ-Mol.M.1183(rv.3)	nein	ja	17.07.2007 02.09.2015
000.00	IVD-004 IVD-005 IVD-001	PMS2 (600259)	extrahierte DNA* s. unten	Multiplex Ligation dependent Probe Amplification (MLPA), PCR, Sanger-Sequenzierung, NGS [in-solution capture, sequencing by synthesis, classifying genetic variants pipeline for SNV, indel, CNV]	SOP-MGZ-Mol.M.1078(rv.4) SOP-MGZ-Mol.M.1183(rv.3) SOP-MGZ-Mol.M.1150(rv.5) SOP-MGZ-Mol.M.1168(rv.2)	nein	ja	17.07.2007 17.08.2012 02.09.2015
000.00	IVD-004	PMS2 SVA Insertion (600259)	extrahierte DNA* s. unten	PCR, Sanger-Sequenzierung	SOP-MGZ-Mol.M.1150(rv.5) SOP-MGZ-Mol.M.1168(rv.2)	nein	ja	17.07.2007
000.00	IVD-001 IVD-004 IVD-005 IVD-006	PRSS1 (276000)	extrahierte DNA* s. unten	Multiplex Ligation dependent Probe Amplification (MLPA), PCR, Sanger-Sequenzierung, NGS [in-solution capture, sequencing by synthesis, classifying genetic variants pipeline for SNV, indel, CNV]	SOP-MGZ-Mol.M.1078(rv.4) SOP-MGZ-Mol.M.1183(rv.3) SOP-MGZ-Mol.M.1150(rv.5) SOP-MGZ-Mol.M.1168(rv.2)	nein	ja	17.07.2007 17.08.2012 02.09.2015
000.00	IVD-005	Pseudohypoparathyreoidismus PHP - Methylierungstest (GNAS) (139320)	extrahierte DNA* s. unten	Methylierungs-sensitive Multiplex Ligation dependent Probe Amplification (MS-MLPA)	SOP-MGZ-Mol.M.1154(rv.2)	nein	ja	02.09.2015
	IVD-004	RNU4-2 (620823)	extrahierte DNA* s. unten	PCR, Sanger-Sequenzierung	SOP-MGZ-Mol.M.1150(rv.5) SOP-MGZ-Mol.M.1168(rv.2)	nein	ja	17.07.2007
000.00	IVD-005	Silver-Russell-Syndrom	extrahierte DNA* s. unten	Methylierungs-sensitive Multiplex Ligation dependent Probe Amplification (MS-MLPA)	SOP-MGZ-Mol.M.1154(rv.2)	nein	ja	02.09.2015
000.00	IVD-005 IVD-001	Spinale Muskelatrophie - SMN1 (600354)	extrahierte DNA* s. unten	Multiplex Ligation dependent Probe Amplification (MLPA), NGS [in-solution capture, sequencing by synthesis, classifying genetic variants pipeline for SNV, indel, CNV]	SOP-MGZ-Mol.M.1078(rv.4) SOP-MGZ-Mol.M.1183(rv.3)	nein	ja	17.08.2012 02.09.2015
000.00	IVD-004	SBDS (607444)	extrahierte DNA* s. unten	PCR, Sanger-Sequenzierung	SOP-MGZ-Mol.M.1150(rv.5) SOP-MGZ-Mol.M.1168(rv.2)	nein	ja	17.07.2007

Panel_ID	IVD-Code	Analyt (Meßgröße)	Untersuchungs-material (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung / Version	CE-Verfahren	Inhouse-Verfahren	Aufnahmedatum
000.00	IVD-004	SEPN1 (606210)	extrahierte DNA* s. unten	PCR, Sanger-Sequenzierung	SOP-MGZ-Mol.M.1150(rv.5) SOP-MGZ-Mol.M.1168(rv.2)	nein	ja	17.07.2007
000.00	IVD-004	Serpin A1 (107400)	extrahierte DNA* s. unten	PCR, Sanger-Sequenzierung	SOP-MGZ-Mol.M.1150(rv.5) SOP-MGZ-Mol.M.1168(rv.2)	nein	ja	17.07.2007
000.00	IVD-005	SPINK1 (167790)	extrahierte DNA* s. unten	Multiplex Ligation dependent Probe Amplification (MLPA)	SOP-MGZ-Mol.M.1078(rv.4)	nein	ja	17.08.2012
000.00	IVD-004 IVD-005 IVD-001	STRC (606440)	extrahierte DNA* s. unten	Multiplex Ligation dependent Probe Amplificatio (MLPA), PCR, Sanger-Sequenzierung, NGS [in-solution capture, sequencing by synthesis, classifying genetic variants pipeline for SNV, indel, CNV]	SOP-MGZ-Mol.M.1078(rv.4) SOP-MGZ-Mol.M.1183(rv.3) SOP-MGZ-Mol.M.1150(rv.5) SOP-MGZ-Mol.M.1168(rv.2)	nein	ja	17.07.2007 17.08.2012 02.09.2015
000.00	IVD-006 IVD-007	TBP (600075) (SCA17)	extrahierte DNA* s. unten	PCR, Fragmentlängenbestimmung, Long-read sequencing [targeted enrichment nanopore sequencing, classifying genetic variants, repeat expansion]	SOP-MGZ-Mol.M.1185(rv.4) SOP-MGZ-Mol.M.1186(rv.3) SOP-MGZ-Mol.M.1184(rv.4)	nein	ja	17.07.2007 06.08.2024
000.00	IVD-004 IVD-005 IVD-001	TNXB (600985)	extrahierte DNA* s. unten	Multiplex Ligation dependent Probe Amplificatio (MLPA), PCR, Sanger-Sequenzierung, NGS [in-solution capture, sequencing by synthesis, classifying genetic variants pipeline for SNV, indel, CNV]	SOP-MGZ-Mol.M.1078(rv.4) SOP-MGZ-Mol.M.1183(rv.3) SOP-MGZ-Mol.M.1150(rv.5) SOP-MGZ-Mol.M.1168(rv.2)	nein	ja	17.07.2007 17.08.2012 02.09.2015
000.00	IVD-004 IVD-001	TPMT (c.238G>C, c.460G>A, c.719A>G) (187680)	extrahierte DNA* s. unten	PCR, Sanger-Sequenzierung, NGS [in-solution capture, sequencing by synthesis, classifying genetic variants pipeline for SNV, indel, CNV]	SOP-MGZ-Mol.M.1150(rv.5) SOP-MGZ-Mol.M.1168(rv.2) SOP-MGZ-Mol.M.1183(rv.3)	nein	ja	17.07.2007 02.09.2015
000.00	IVD-004	TTTG Mikrosatellit (620900)	extrahierte DNA* s. unten	PCR, Sanger-Sequenzierung	SOP-MGZ-Mol.M.1150(rv.5) SOP-MGZ-Mol.M.1168(rv.2)	nein	ja	17.07.2007
000.0	IVD-004 IVD-001	UGT1A1 -Genotypisierung (*6 und *28), (191740) für Irinotecan-Metabolisierung	extrahierte DNA* s. unten	PCR, Sanger-Sequenzierung, NGS [in-solution capture, sequencing by synthesis, classifying genetic variants pipeline for SNV, indel, CNV]	SOP-MGZ-Mol.M.1150(rv.5) SOP-MGZ-Mol.M.1168(rv.2) SOP-MGZ-Mol.M.1183(rv.3)	nein	ja	17.07.2007 02.09.2015
000.00	IVD-005	Uniparentale Disomie (UPD) 07	extrahierte DNA* s. unten	Methylierungs-sensitive Multiplex Ligation dependent Probe Amplification (MS-MLPA)	SOP-MGZ-Mol.M.1154(rv.2)	nein	ja	02.09.2015
000.00	IVD-005	Uniparentale Disomie (UPD) 11	extrahierte DNA* s. unten	Methylierungs-sensitive Multiplex Ligation dependent Probe Amplification (MS-MLPA)	SOP-MGZ-Mol.M.1154(rv.2)	nein	ja	02.09.2015
000.00	IVD-005	Uniparentale Disomie (UPD) 14	extrahierte DNA* s. unten	Methylierungs-sensitive Multiplex Ligation dependent Probe Amplification (MS-MLPA)	SOP-MGZ-Mol.M.1154(rv.2)	nein	ja	02.09.2015

* extrahiert aus Blut (EDTA-, Heparin-Blut, Citrat-Blut), Fruchtwasser, Chorionzotten, Zellkulturen (Fruchtwasser, Chorionzotten, Fibroblasten, Nabelschnurblut), Zellen aus Zellkultur, Fehlgeburtsgewebe, Muskelgewebe, Wangenschleimhaut, Speichel. Pränatalanalysen, wenn für die Analyten zutreffend, ggfs. telefonische Rücksprache.