

**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 \* 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 \*\* 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)\***

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 16958/4
Leukozyten	EDTA-Blut	Optische Messung	17109/15
Leukozyten	EDTA-Blut	Elektrische Widerstandsmessung	16958/7 16958/4
Lymphozyten	EDTA-Blut	Optische Messung	17109/15
Lymphozyten	EDTA-Blut	Elektrische Widerstandsmessung	16958/7 16958/4
Monozyten	EDTA-Blut	Optische Messung	17109/15
MCV	EDTA-Blut	Elektrische Widerstandsmessung	16958/7 17109/15
MCV	EDTA-Blut	Optische Messung	17109/15 16958/7/5
Neutrophile Granulozyten	EDTA-Blut	Optische Messung	17109/15
Neutrophile Granulozyten	EDTA-Blut	Elektrische Widerstandsmessung	16958/7 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 17109/15

**Untersuchungsart:****Mikroskopie\*\***

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)\***

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

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

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
ADA, T-B- SCID	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/7 10926/10 10931/5 10932/7
AICDA, hyper IgM syndrome	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/7 10926/10 10931/5 10932/7
AIRE, autoimmunity w/wo proliferation	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/7 10926/10 10931/5 10932/7
AK2, T-B- SCID	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/7 10926/10 10931/5 10932/7
AP3B1, FHL syndrome with hypopigmentation	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/7 10926/10 10931/5 10932/7
BLNK, agammaglobulinemia	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/7 10926/10 10931/5 10932/7
BTK, agammaglobulinemia	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/7 10926/10 10931/5 10932/7
CARD9, predisposition to invasive fungal diseases	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/7 10926/10 10931/5 10932/7
CASP10, ALPS	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/7 10926/10 10931/5 10932/7
CARD11, CID	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/7 10926/10 10931/5 10932/7
CD19, CVID	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/7 10926/10 10931/5 10932/7
CD3D, T-B+ SCID	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/7 10926/10 10931/5 10932/7
CD3E, T-B+ SCID	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/7 10926/10 10931/5 10932/7
CD3G, CID	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/7 10926/10 10931/5 10932/7
CD3Z, T-B+ SCID	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/7 10926/10 10931/5 10932/7
CD40, CID	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/7 10926/10 10931/5 10932/7

Hintergrundliste ML-17347-01

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
CD40LG, CID	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/7 10926/10 10931/5 10932/7
CD59, membrane attack complex inhibitor deficiency, hemolytic anemia	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/7 10926/10 10931/5 10932/7
CD79A, agammaglobulinemia	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/7 10926/10 10931/5 10932/7
CD79B, agammaglobulinemia	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/7 10926/10 10931/5 10932/7
CD8A, CID	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/7 10926/10 10931/5 10932/7
CD81, CVID	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/7 10926/10 10931/5 10932/7
CDAN1, dyserythropoietic anemia	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/7 10926/10 10931/5 10932/7
CECR1 (ADA2), type I interferonopathy	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/7 10926/10 10931/5 10932/7
CLEC7A (DECTIN 1) (FG 6.10.2015), predisposition to fungal diseases	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/7 10926/10 10931/5 10932/7
CORO1A, T-B+ SCID	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/7 10926/10 10931/5 10932/7
CTLA4, regulatory T cell defect	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/7 10926/10 10931/5 10932/7
CTSC, congenital neutropenia	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/7 10926/10 10931/5 10932/7
CXCR4, epiderma dysplasia verruciformis	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/7 10926/10 10931/5 10932/7
CYBA, congenital neutropenia	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/7 10926/10 10931/5 10932/7
CYBB, congenital neutropenia	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/7 10926/10 10931/5 10932/7
DCLRE1C (ARTEMIS), T-B-SCID	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/7 10926/10 10931/5 10932/7
DKC1, bone marrow failure	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/7 10926/10 10931/5 10932/7
DNMT3B, DNA repair defect	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/7 10926/10 10931/5 10932/7

Hintergrundsliste ML-17347-01

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
DOCK8, CID	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/7 10926/10 10931/5 10932/7
EGLN1 (PHD2), erythrocytosis	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/7 10926/10 10931/5 10932/7
EGLN2 (PHD1), erythrocytosis	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/7 10926/10 10931/5 10932/7
ELANE, congenital neutropenia	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/7 10926/10 10931/5 10932/7
EPAS1, erythrocytosis	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/7 10926/10 10931/5 10932/7
EPOR, erythrocytosis	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/7 10926/10 10931/5 10932/7
FOXN1, thymic defect with congenital anomalies	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/7 10926/10 10931/5 10932/7
FOXP3, regulatory T cell defect	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/7 10926/10 10931/5 10932/7
G6PC3, congenital neutropenia	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/7 10926/10 10931/5 10932/7
GATA2, congenital neutropenia	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/7 10926/10 10931/5 10932/7
GF11, congenital neutropenia	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/7 10926/10 10931/5 10932/7
HAX1, congenital neutropenia	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/7 10926/10 10931/5 10932/7
ICOS, CID	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/7 10926/10 10931/5 10932/7
IFNGR1, mendelian susceptibility to mycobacterial disease	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/7 10926/10 10931/5 10932/7
IFNGR2, mendelian susceptibility to mycobacterial disease	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/7 10926/10 10931/5 10932/7
IGHM, agammaglobulinemia	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/7 10926/10 10931/5 10932/7
IIGLL1, agammaglobulinemia	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/7 10926/10 10931/5 10932/7
IKBKB, CID, ectodermodyplasia	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/7 10926/10 10931/5 10932/7

Hintergrundliste ML-17347-01

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
IKBKG (NEMO), ectodermodyplasia	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/7 10926/10 10931/5 10932/7
IL10RA, immune dysregulation with colitis	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/7 10926/10 10931/5 10932/7
IL10RB, immune dysregulation with colitis	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/7 10926/10 10931/5 10932/7
IL12B, mendelian susceptibility to mycobacterial disease	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/7 10926/10 10931/5 10932/7
IL12RB1, mendelian susceptibility to mycobacterial disease	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/7 10926/10 10931/5 10932/7
IL2RA (CD25), regulatory T cell defect	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/7 10926/10 10931/5 10932/7
IL2RG, T-B+ SCID	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/7 10926/10 10931/5 10932/7
IL7R (IL7RA), T-B+ SCID	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/7 10926/10 10931/5 10932/7
IRAK4, TLR signaling pathway deficiency	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/7 10926/10 10931/5 10932/7
ITGB2, congenital neutropenia	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/7 10926/10 10931/5 10932/7
ITK, CID	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/7 10926/10 10931/5 10932/7
JAK2, erythrocytosis, thrombocythemia	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/7 10926/10 10931/5 10932/7
JAK3, T-B+ SCID	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/7 10926/10 10931/5 10932/7
LIG4, T-B- SCID	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/7 10926/10 10931/5 10932/7
LRBA, regulatory T cell defect	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/7 10926/10 10931/5 10932/7
LYST, FHL syndrome with hypopigmentation	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/7 10926/10 10931/5 10932/7
KIF23, dyserythropoietic anemia	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/7 10926/10 10931/5 10932/7
MAGT1, EBV susceptibility and lymphoproliferation	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/7 10926/10 10931/5 10932/7

Hintergrundliste ML-17347-01

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
MHC2TA, CID	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/7 10926/10 10931/5 10932/7
MRE11, Ataxia-telangiectasia-like disorder 1	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/7 10926/10 10931/5 10932/7
MYD88, TLR signaling pathway deficiency	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/7 10926/10 10931/5 10932/7
MYO5A, Griscelli syndrome type 1	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/7 10926/10 10931/5 10932/7
NBEAL2 gray platelet syndrome, ALPS	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/7 10926/10 10931/5 10932/7
NCF1, congenital neutropenia	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/7 10926/10 10931/5 10932/7
NCF2, congenital neutropenia	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/7 10926/10 10931/5 10932/7
NFKBIA (IKBA), ectodermodyplasia	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/7 10926/10 10931/5 10932/7
NHP2 (NOLA2), bone marrow failure	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/7 10926/10 10931/5 10932/7
NOP10 (NOLA3), bone marrow failure	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/7 10926/10 10931/5 10932/7
NP (PNP), immunodeficiency with associated features	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/7 10926/10 10931/5 10932/7
ORAI1, calcium channel defect	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/7 10926/10 10931/5 10932/7
PIK3CD, agammaglobulinemia, CVID	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/7 10926/10 10931/5 10932/7
PIK3R1, agammaglobulinemia, CVID	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/7 10926/10 10931/5 10932/7
PGM3, hyper IgE syndrome	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/7 10926/10 10931/5 10932/7
PIGA, paroxysmal nocturnal hemoglobinuria	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/7 10926/10 10931/5 10932/7
PRF1, FHL syndrome	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/7 10926/10 10931/5 10932/7
RAB27A, FHL syndrome with hypopigmentation	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/7 10926/10 10931/5 10932/7

Hintergrundliste ML-17347-01

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
RAG1, T-B- SCID	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/7 10926/10 10931/5 10932/7
RAG2, T-B- SCID	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/7 10926/10 10931/5 10932/7
RFX5, CID	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/7 10926/10 10931/5 10932/7
RFXANK, CID	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/7 10926/10 10931/5 10932/7
RFXAP, CID	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/7 10926/10 10931/5 10932/7
RMRP, immuno-osseous dysplasia	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/7 10926/10 10931/5 10932/7
RPS19, Diamond-Blackfan anemia	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/7 10926/10 10931/5 10932/7
RPS24, Diamond-Blackfan anemia	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/7 10926/10 10931/5 10932/7
SBDS, congenital neutropenia	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/7 10926/10 10931/5 10932/7
SEC23B, dyserythropoietic anemia	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/7 10926/10 10931/5 10932/7
SH2D1A, EBV susceptibility and lymphoproliferation	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/7 10926/10 10931/5 10932/7
SP110, immunodeficiency with associated features	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/7 10926/10 10931/5 10932/7
SPINK5, hyper IgE syndrome	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/7 10926/10 10931/5 10932/7
STAT1, mendelian susceptibility to mycobacterial disease	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/7 10926/10 10931/5 10932/7
STAT3, hyper IgE syndrome, regulatory T cell defect	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/7 10926/10 10931/5 10932/7
STAT5B, immunodeficiency with associated features	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/7 10926/10 10931/5 10932/7
STIM1, calcium channel defect	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/7 10926/10 10931/5 10932/7
STX11, FHL syndrome	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/7 10926/10 10931/5 10932/7



Hintergrundsliste ML-17347-01

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
STXBP2 (MUNC18-2), FHL syndrome with hypopigmentation	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/7 10926/10 10931/5 10932/7
TAP1, CID	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/7 10926/10 10931/5 10932/7
TAP2, CID	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/7 10926/10 10931/5 10932/7
TERC3, bone marrow failure	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/7 10926/10 10931/5 10932/7
TERT, bone marrow failure	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/7 10926/10 10931/5 10932/7
TINF2, bone marrow failure	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/7 10926/10 10931/5 10932/7
TLR3, Herpes simplex encephalitis	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/7 10926/10 10931/5 10932/7
TLR4, TLR signaling pathway deficiency	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/7 10926/10 10931/5 10932/7
TMC6 (EVER1), epiderma dysplasia verruciformis	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/7 10926/10 10931/5 10932/7
TMC8 (EVER2), epiderma dysplasia verruciformis	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/7 10926/10 10931/5 10932/7
TNFRSF1A, Fiebersyndrom	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/7 10926/10 10931/5 10932/7
TNFRSF13B (TACI), CVID	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/7 10926/10 10931/5 10932/7
TNFRSF13C (BAFF-R), CVID	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/7 10926/10 10931/5 10932/7
TNFRSF6 (CD95/FAS), ALPS	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/7 10926/10 10931/5 10932/7
TNFSF6 (CD95L/FASL), ALPS	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/7 10926/10 10931/5 10932/7
TREX1, type I interferonopathy	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/7 10926/10 10931/5 10932/7
TYK2, hyper IgE syndrome mendelian susceptibility to mycobacterial disease	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/7 10926/10 10931/5 10932/7
UNC13D, FHL syndrome	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/7 10926/10 10931/5 10932/7

## Hintergrundliste ML-17347-01

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
UNC93B1, Herpes simplex encephalitis	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/7 10926/10 10931/5 10932/7
UNG, hyper IgM syndrome	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/7 10926/10 10931/5 10932/7
VHL, erythrocytosis	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/7 10926/10 10931/5 10932/7
WAS, immunodeficiency with congenital thrombocytopenia	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/7 10926/10 10931/5 10932/7
WIPF1, immunodeficiency with congenital thrombocytopenia	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/7 10926/10 10931/5 10932/7
XLF, T-B- SCID	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/7 10926/10 10931/5 10932/7
XIAP (BIRC4)EBV susceptibility and lymphoproliferation	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/7 10926/10 10931/5 10932/7
ZAP-70, CID	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/7 10926/10 10931/5 10932/7

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

**Untersuchungsgebiet: Transfusionsmedizin****Untersuchungsart:  
Agglutinationsteste\***

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
AB0-System	Venenblut (nativ), EDTA-Blut	Agglutination (Röhrchen, Säulenagglutination)	10767/4
RH-System	Venenblut (nativ), EDTA-Blut	Agglutination (Röhrchen, Säulenagglutination)	10767/4
K-Antigen	Venenblut (nativ), EDTA-Blut	Agglutination (Röhrchen, Säulenagglutination)	10795/4
Antikörper-Screening und Identifizierung	Venenblut (nativ), EDTA-Blut	Agglutination (Säulenagglutination, Röhrchen, Capture-test)	10765/5
Antikörper-Titer	Venenblut (nativ), EDTA-Blut	Agglutination (Säulenagglutination, Röhrchen, Capture-test)	10769/4
Direkter Antiglobulintest	EDTA-Blut	Agglutination (Röhrchen, Säulenagglutination)	10762/6

**Untersuchungsart:  
Durchflusszytometrie (inkl. Partikeleigenschaftsbestimmungen)\*\***

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

**Untersuchungsart:  
Ligandenassays\***

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
HLA-Antikörpertestung (Detektion) HLA-Klasse I und II	Serum, Plasma aus EDTA-Blut	Luminex / Bead Array	10913/9
HLA-Antikörperspezifizierung HLA-Klasse I und II	Serum, Plasma aus EDTA-Blut	Luminex / Bead Array	10913/9

**Untersuchungsart:**

**Lysisreaktionen\*\***

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
Crossmatch (serologische Verträglichkeitsprobe im HLA-System)	Empfänger: Vollblut (EDTA, ACD, Heparin), Serum Spender: Vollblut (EDTA, ACD, Heparin), Milz, Lymphknoten	Mikrolymphozytotoxizitätstest	10881/7

**Untersuchungsart:**

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

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
KIR-Genotypisierung	Vollblut (EDTA, ACD)/ Speichel/ Mundschleimhaut/genom. DNA	PCR / Gel-Elektrophorese (SSP)	16959/10, 10882/4, 31755/2
HLA-A	Vollblut (EDTA, ACD)/ Speichel/ Mundschleimhaut/genom. DNA	PCR / Sanger-Sequenzierung (SBT) H-Seq-ABC eigene Herstellung	AM 25580 / 5 AM 31755 / 2 AM 21149 / 9 AM 19171 / 8 AM 18611 / 6 AM 18045 / 6
HLA-B	Vollblut (EDTA, ACD)/ Speichel/ Mundschleimhaut/genom. DNA	PCR / Sanger-Sequenzierung (SBT) H-Seq-ABC eigene Herstellung	AM 25580 / 5 AM 31755 / 2 AM 21149 / 9 AM 19171 / 8 AM 18611 / 6 AM 18045 / 6
HLA-C	Vollblut (EDTA, ACD)/ Speichel/ Mundschleimhaut/genom. DNA	PCR / Sanger-Sequenzierung (SBT) H-Seq-ABC eigene Herstellung	AM 25580 / 5 AM 31755 / 2 AM 21149 / 9 AM 19171 / 8 AM 18611 / 6 AM 18045 / 6
HLA-DRB1	Vollblut (EDTA, ACD)/ Speichel/ Mundschleimhaut/genom. DNA	PCR / Sanger-Sequenzierung (SBT) H-Seq-DR eigene Herstellung	AM 25580 / 5 AM 31755 / 2 AM 21149 / 9 AM 19171 / 8 AM 18611 / 6 AM 18045 / 6
HLA-DQB1	Vollblut (EDTA, ACD)/ Speichel/ Mundschleimhaut/genom. DNA	PCR / Sanger-Sequenzierung (SBT) H-Seq-DQB eigene Herstellung	AM 25580 / 5 AM 31755 / 2 AM 21149 / 9 AM 19171 / 8 AM 18611 / 6 AM 18045 / 6
HLA-DPB1	Vollblut (EDTA, ACD)/ Speichel/ Mundschleimhaut/genom. DNA	PCR / Sanger-Sequenzierung (SBT) H-Seq-DPB eigene Herstellung	AM 25580 / 5 AM 31755 / 2 AM 21149 / 9 AM 19171 / 8 AM 18611 / 6 AM 18045 / 6
HLA-A	Vollblut (EDTA, ACD)/ Speichel/ Mundschleimhaut/genom. DNA	PCR / Sequenzierung (NGS) H-Seq-NGS , H-Seq-LR-NGS.m4 eigene Herstellung	AM 26082 / 15 AM 28765 / 5 AM 31755 / 2 AM 21149 / 9 AM 19171 / 8

Hintergrundliste ML-17347-01

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
HLA-B	Vollblut (EDTA, ACD)/ Speichel/ Mundschleimhaut/genom. DNA	PCR / Sequenzierung (NGS) H-Seq-NGS , H-Seq-LR-NGS.m4 eigene Herstellung	AM 26082 / 15 AM 28765 / 5 AM 31755 / 2 AM 21149 / 9 AM 19171 / 8
HLA-C	Vollblut (EDTA, ACD)/ Speichel/ Mundschleimhaut/genom. DNA	PCR / Sequenzierung (NGS) H-Seq-NGS , H-Seq-LR- NGS.m4 eigene Herstellung	AM 26082 / 15 AM 28765 / 5 AM 31755 / 2 AM 21149 / 9 AM 19171 / 8
HLA-DRB1	Vollblut (EDTA, ACD)/ Speichel/ Mundschleimhaut/genom. DNA	PCR / Sequenzierung (NGS) H-Seq-NGS , H-Seq-LR- NGS.m4 eigene Herstellung	AM 26082 / 15 AM 28765 / 5 AM 31755 / 2 AM 21149 / 9 AM 19171 / 8
HLA-DRB3/4/5	Vollblut (EDTA, ACD)/ Speichel/ Mundschleimhaut/genom. DNA	PCR / Sequenzierung (NGS) H-Seq-NGS , H-Seq-LR- NGS.m4 eigene Herstellung	AM 26082 / 15 AM 28765 / 5 AM 31755 / 2 AM 21149 / 9 AM 19171 / 8
HLA-DQB1	Vollblut (EDTA, ACD)/ Speichel/ Mundschleimhaut/genom. DNA	PCR / Sequenzierung (NGS) H-Seq-NGS , H-Seq-LR- NGS.m4 eigene Herstellung	AM 26082 / 15 AM 28765 / 5 AM 31755 / 2 AM 21149 / 9 AM 19171 / 8
HLA-DPB1	Vollblut (EDTA, ACD)/ Speichel/ Mundschleimhaut/genom. DNA	PCR / Sequenzierung (NGS) H-Seq-NGS , H-Seq-LR- NGS.m4 eigene Herstellung	AM 26082 / 15 AM 28765 / 5 AM 31755 / 2 AM 21149 / 9 AM 19171 / 8
HLA-DPA1	Vollblut (EDTA, ACD)/ Speichel/ Mundschleimhaut/genom. DNA	PCR / Sequenzierung (NGS) H-Seq-LR-NGS.m4 eigene Herstellung	AM 26082 / 15 AM 28765 / 5 AM 31755 / 2 AM 21149 / 9 AM 19171 / 8
HLA-DQA1	Vollblut (EDTA, ACD)/ Speichel/ Mundschleimhaut/genom. DNA	PCR / Sequenzierung (NGS) H-Seq-LR-NGS.m4 eigene Herstellung	AM 26082 / 15 AM 28765 / 5 AM 31755 / 2 AM 21149 / 9 AM 19171 / 8

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
RHD-Gen	EDTA-Blut, genomische DNA	PCR / Sequenzierung	18610 / 3