

# Liste akkreditierter Untersuchungsverfahren D-ML-13315-01-00

**Medizinisches Versorgungszentrum  
DRK Blutspendedienst Frankfurt gemeinnützige GmbH**

**Sandhofstraße 1, 60528 Frankfurt am Main**

## Untersuchungen im Bereich:

Medizinische Laboratoriumsdiagnostik

## Untersuchungsgebiete:

Klinische Chemie

Immunologie

Humangenetik (Molekulare Humangenetik)

Transfusionsmedizin

Innerhalb der mit \* gekennzeichneten Untersuchungsbereiche ist dem Laboratorium, ohne dass es einer vorherigen Information und Zustimmung der Deutschen Akkreditierungsstelle GmbH bedarf, die freie Auswahl von genormten oder ihnen gleichzusetzenden Untersuchungsverfahren gestattet.

Innerhalb der mit \*\* gekennzeichneten Untersuchungsbereiche ist dem Laboratorium, ohne dass es einer vorherigen Information und Zustimmung der Deutschen Akkreditierungsstelle GmbH bedarf, die Modifizierung sowie Weiter- und Neuentwicklung von Untersuchungsverfahren gestattet.

## Hinweise zur Kennzeichnung:

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

# Liste akkreditierter Untersuchungsverfahren D-ML-13315-01-00

## Untersuchungsgebiet: Klinische Chemie

### Untersuchungsart:

#### Ligandenassays\*\*

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

### Untersuchungsart:

#### Elektrophorese

| Analyt (Messgröße) | Untersuchungsmaterial (Matrix) | Untersuchungstechnik  | Anweisung/Version       |
|--------------------|--------------------------------|---|-------------------------|
| VWF-Multimere      | Citrat-Blut                    | Zonenelektrophorese (Agarosegel-Elektrophorese); Fluoreszenzspektrometrie | 20493/3 21357/5 21348/3 |

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

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

## Liste akkreditierter Untersuchungsverfahren D-ML-13315-01-00

### Untersuchungsgebiet: Immunologie

Untersuchungsart:

Durchflusszytometrie

| Analyt (Messgröße)          | Untersuchungsmaterial (Matrix) | Untersuchungstechnik | Anweisung/Version |
|-----------------------------|--------------------------------|----------------------|-------------------|
| Lymphozyten CD34+/ CD4/ CD8 | EDTA-Blut                      | Durchflusszytometrie | 31678/1           |

### Untersuchungsgebiet: Humangenetik (Molekulare Humangenetik)

Untersuchungsart:

Molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)\*\*

| Analyt (Messgröße)   | Untersuchungsmaterial (Matrix)         | Untersuchungstechnik   | Anweisung/ Version   |
|--|--|--|--|
| A-, Dys-, Hypofibrinogenämie (FGA, FGB, FGG)                   | EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA | PCR / Sanger-Sequenzierung   | 11311/5 11315/8 11316/3<br>11319/6   |
| Hypo-, Dysthrombinämie (F2)                                    | EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA | PCR / Sanger-Sequenzierung / Nextera Flex for Enrichment (Illumina) / Sequencing-by-synthesis (MiniSeq, MiSeq, Illumina) / Gensearch NGS (PhenoSystems SA) Version 1.7.098   | 11311/5 11315/8 11316/3<br>11319/6 / 29551/1 30189/1<br>30192/2 30204/3 30208/3<br>30323/3 30689/1         |
| Thrombophilie (F5-Gen: dbSNP rs6025, F2-Gen: dbSNP rs1799963 ) | EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA | PCR / Sanger-Sequenzierung/ SSP-PCR (Fa. Attomol) / Gel-Elektrophorese / Nextera Flex for Enrichment (Illumina) / Sequencing-by-synthesis (MiniSeq, MiSeq, Illumina) / Gensearch NGS (PhenoSystems SA) Version 1.7.098 | 11311/5 11315/8 11316/3<br>11319/6 26942/2 / 29551/1<br>30189/1 30192/2 30204/3<br>30208/3 30323/3 30689/1 |
| Faktor-V-Mangel (F5 inklusive dbSNP r6027)                     | EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA | PCR / Sanger-Sequenzierung/ SSP-PCR (Fa. Attomol) / Gel-Elektrophorese / Nextera Flex for Enrichment (Illumina) / Sequencing-by-synthesis (MiniSeq, MiSeq, Illumina) / Gensearch NGS (PhenoSystems SA) Version 1.7.098 | 11311/5 11315/8 11316/3<br>11319/6 26942/2 / 29551/1<br>30189/1 30192/2 30204/3<br>30208/3 30323/3 30689/1 |
| Faktor-VII-Mangel (F7)   | EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA | PCR/MLPA/ Sanger-Sequenzierung / Nextera Flex for Enrichment (Illumina) / Sequencing-by-synthesis (MiniSeq, MiSeq, Illumina) / Gensearch NGS (PhenoSystems SA) Version 1.7.098   | 11311/5 11315/8 11316/3<br>11319/6 / 29551/1 30189/1<br>30192/2 30204/3 30208/3<br>30323/3 30689/1         |

## Liste akkreditierter Untersuchungsverfahren D-ML-13315-01-00

|  |  |  |   |
|--|--|--|---|
| Hämophilie A (F8)  | EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA | PCR/MLPA/ Sanger-Sequenzierung/Intron-1/ Intron22-Inversionsanalyse /Nextera Flex for Enrichment (Illumina) / Sequencing-by-synthesis (MiniSeq, MiSeq, Illumina) / Gensearch NGS (PhenoSystems SA) Version 1.7.098     | 11311/5 11315/8 11316/3<br>11319/6 22914/4 11313/3<br>11314/2 / 29551/1 30189/1<br>30192/2 30204/3 30208/3<br>30323/3 30689/1 |
| Hämophilie B(F9)   | EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA | PCR/MLPA/ Sanger-Sequenzierung / Nextera Flex for Enrichment (Illumina) / Sequencing-by-synthesis (MiniSeq, MiSeq, Illumina) / Gensearch NGS (PhenoSystems SA) Version 1.7.098   | 11311/5 11315/8 11316/3<br>11319/6 / 29551/1 30189/1<br>30192/2 30204/3 30208/3<br>30323/3 30689/1                            |
| Faktor-X-Mangel (F10)  | EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA | PCR/MLPA/ Sanger-Sequenzierung / Nextera Flex for Enrichment (Illumina) / Sequencing-by-synthesis (MiniSeq, MiSeq, Illumina) / Gensearch NGS (PhenoSystems SA) Version 1.7.098   | 11311/5 11315/8 11316/3<br>11319/6 / 29551/1 30189/1<br>30192/2 30204/3 30208/3<br>30323/3 30689/1                            |
| Faktor-XI-Mangel (F11)   | EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA | PCR/MLPA/ Sanger-Sequenzierung / Nextera Flex for Enrichment (Illumina) / Sequencing-by-synthesis (MiniSeq, MiSeq, Illumina) / Gensearch NGS (PhenoSystems SA) Version 1.7.098   | 11311/5 11315/8 11316/3<br>11319/6 / 29551/1 30189/1<br>30192/2 30204/3 30208/3<br>30323/3 30689/1                            |
| Faktor-XII-Mangel und hereditäres Angiödem (F12)                   | EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA | PCR / Sanger-Sequenzierung / Nextera Flex for Enrichment (Illumina) / Sequencing-by-synthesis (MiniSeq, MiSeq, Illumina) / Gensearch NGS (PhenoSystems SA) Version 1.7.098   | 11311/5 11315/8 11316/3<br>11319/6 / 29551/1 30189/1<br>30192/2 30204/3 30208/3<br>30323/3 30689/1                            |
| Faktor-XIII-Mangel (F13A1 und F13B); dbSNP rs5985                  | EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA | PCR / Sanger-Sequenzierung/ SSP-PCR (Fa. Attomol) / Gel-Elektrophorese / Nextera Flex for Enrichment (Illumina) / Sequencing-by-synthesis (MiniSeq, MiSeq, Illumina) / Gensearch NGS (PhenoSystems SA) Version 1.7.098 | 11311/5 11315/8 11316/3<br>11319/6 26942/2 / 29551/1<br>30189/1 30192/2 30204/3<br>30208/3 30323/3 30689/1                    |
| Präkallikrein-Mangel (KLKB1)                                       | EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA | PCR / Sanger-Sequenzierung   | 11311/5 11315/8 11316/3<br>11319/6  |
| Kininogen-Mangel, High molecular weight kininogen deficiency (KNG) | EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA | PCR / Sanger-Sequenzierung / Nextera Flex for Enrichment (Illumina) / Sequencing-by-synthesis (MiniSeq, MiSeq, Illumina) / Gensearch NGS (PhenoSystems SA) Version 1.7.098   | 11311/5 11315/8 11316/3<br>11319/6 / 29551/1 30189/1<br>30192/2 30204/3 30208/3<br>30323/3 30689/1                            |
| Kombinierter Faktor-V und Faktor VIII-Mangel (LMAN1und MCFD2)      | EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA | PCR / Sanger-Sequenzierung   | 11311/5 11315/8 11316/3<br>11319/6  |
| Kombinierter Faktor-II, -VII, -IX, -X-Mangel (GGCX und VKORC1)     | EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA | PCR / Sanger-Sequenzierung   | 11311/5 11315/8 11316/3<br>11319/6  |

## Liste akkreditierter Untersuchungsverfahren D-ML-13315-01-00

|  |  |   |  |
|--|--|---|--|
| Cumarin-Resistenz ( <i>VKORC1</i> und <i>CYP2C9</i> )  | EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA | PCR / Sanger-Sequenzierung  | 11311/5 11315/8 11316/3<br>11319/6   |
| Cumarin-Sensitivität ( <i>CYP2C9</i> , <i>VKORC1</i> und <i>CYP4F2</i> )   | EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA | PCR / Sanger-Sequenzierung  | 11311/5 11315/8 11316/3<br>11319/6   |
| Antithrombin-Mangel ( <i>SERPINC1</i> )  | EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA | PCR/MLPA/ Sanger-Sequenzierung / <b>Nextera Flex for Enrichment (Illumina) / Sequencing-by-synthesis (MiniSeq, MiSeq, Illumina) / Gensearch NGS (PhenoSystems SA) Version 1.7.098</b> | 11311/5 11315/8 11316/3<br>11319/6 / 29551/1 30189/1<br>30192/2 30204/3 30208/3<br>30323/3 30689/1 |
| Plasminogen-Mangel/ Dysplasminogenämie ( <i>PLG</i> )  | EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA | PCR / Sanger-Sequenzierung / <b>Nextera Flex for Enrichment (Illumina) / Sequencing-by-synthesis (MiniSeq, MiSeq, Illumina) / Gensearch NGS (PhenoSystems SA) Version 1.7.098</b>     | 11311/5 11315/8 11316/3<br>11319/6 / 29551/1 30189/1<br>30192/2 30204/3 30208/3<br>30323/3 30689/1 |
| Protein-C-Mangel ( <i>PROC</i> )   | EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA | PCR/MLPA/ Sanger-Sequenzierung / <b>Nextera Flex for Enrichment (Illumina) / Sequencing-by-synthesis (MiniSeq, MiSeq, Illumina) / Gensearch NGS (PhenoSystems SA) Version 1.7.098</b> | 11311/5 11315/8 11316/3<br>11319/6 / 29551/1 30189/1<br>30192/2 30204/3 30208/3<br>30323/3 30689/1 |
| Protein-S-Mangel ( <i>PROS1</i> )  | EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA | PCR/MLPA/ Sanger-Sequenzierung / <b>Nextera Flex for Enrichment (Illumina) / Sequencing-by-synthesis (MiniSeq, MiSeq, Illumina) / Gensearch NGS (PhenoSystems SA) Version 1.7.098</b> | 11311/5 11315/8 11316/3<br>11319/6 / 29551/1 30189/1<br>30192/2 30204/3 30208/3<br>30323/3 30689/1 |
| Protein-C-Rezeptor-Mangel ( <i>PROC</i> )  | EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA | PCR / Sanger-Sequenzierung  | 11311/5 11315/8 11316/3<br>11319/6   |
| Protein-Z-Mangel ( <i>PROZ</i> )   | EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA | PCR / Sanger-Sequenzierung  | 11311/5 11315/8 11316/3<br>11319/6   |
| TAFI-Mangel ( <i>CPB2</i> )  | EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA | PCR / Sanger-Sequenzierung  | 11311/5 11315/8 11316/3<br>11319/6   |
| PAI1-Mangel ( <i>PAI1= SERPINE1</i> ); dbSNP rs1799889   | EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA | PCR / Sanger-Sequenzierung/ SSP-PCR (Fa. Attomol) / Gel-Elektrophorese  | 11311/5 11315/8 11316/3<br>11319/6 26942/2   |
| Aspirin-Resistenz ( <i>COX1= PTGS1</i> )   | EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA | PCR / Sanger-Sequenzierung  | 11311/5 11315/8 11316/3<br>11319/6   |
| Bernard-Soulier-Syndrom ( <i>GP1BA</i> , <i>GP1BB</i> , <i>GP9</i> , <i>GP5</i> )  | EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA | PCR / Sanger-Sequenzierung  | 11311/5 11315/8 11316/3<br>11319/6   |
| Morbus Glanzmann ( <i>ITGA2B</i> und <i>ITGB3</i> )  | EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA | PCR / Sanger-Sequenzierung  | 11311/5 11315/8 11316/3<br>11319/6   |
| Neonatale Autoimmunthrombozytopenie <i>ITGA2</i> (HPA-5), <i>ITGB3</i> (HPA-1/-4/-6), <i>ITGA2B</i> (HPA-3/-9), <i>GP1BA</i> (HPA-2) | EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA | PCR / Sanger-Sequenzierung  | 11311/5 11315/8 11316/3<br>11319/6   |

## Liste akkreditierter Untersuchungsverfahren D-ML-13315-01-00

|   |  |   |  |
|---|--|---|--|
| Quebec platelet disorder ( <i>MMRN1</i> und <i>PLAU</i> )   | EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA | PCR / Sanger-Sequenzierung  | 11311/5 11315/8 11316/3<br>11319/6   |
| von Willebrand Syndrom ( <i>VWF</i> )   | EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA | PCR/MLPA/ Sanger-Sequenzierung / <b>Nextera Flex for Enrichment (Illumina) / Sequencing-by-synthesis (MiniSeq, MiSeq, Illumina) / Gensearch NGS (PhenoSystems SA) Version 1.7.098</b> | 11311/5 11315/8 11316/3<br>11319/6 / 29551/1 30189/1<br>30192/2 30204/3 30208/3<br>30323/3 30689/1 |
| Hereditäre Thrombozytopenie ( <i>ADAMTS13</i> )   | EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA | PCR / Sanger-Sequenzierung / <b>Nextera Flex for Enrichment (Illumina) / Sequencing-by-synthesis (MiniSeq, MiSeq, Illumina) / Gensearch NGS (PhenoSystems SA) Version 1.7.098</b>     | 11311/5 11315/8 11316/3<br>11319/6 / 29551/1 30189/1<br>30192/2 30204/3 30208/3<br>30323/3 30689/1 |
| Homocysteinurie ( <i>CBS</i> und <i>MTHFR</i> ); <i>MTHFR</i> -Gen: dbSNP rs1801133, dbSNP rs1801131  | EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA | PCR / Sanger-Sequenzierung / SSP-PCR (Fa. Attomol) / Gel-Elektrophorese   | 11311/5 11315/8 11316/3<br>11319/6   |
| Long-QT-Syndrom (Illumina TruSight Cardio Panel, <i>KCNQ1, KCNH2, KCNJ2, SCN5A, KCNE1, CACNA1C, CALM1, TRDN</i> )   | EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA | Nextera Flex for Enrichment (Illumina) / Sequencing-by-synthesis (MiniSeq, MiSeq, Illumina) / Gensearch NGS (PhenoSystems SA) Version 1.7.098   | 29551/1 30189/1 30192/2<br>30204/2 30208/3 30323/2<br>30689/1                                      |
| Brugada-Syndrom (Illumina TruSight Cardio Panel, <i>SCN5A</i> ,   | EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA | Nextera Flex for Enrichment (Illumina) / Sequencing-by-synthesis (MiniSeq, MiSeq, Illumina) / Gensearch NGS (PhenoSystems SA) Version 1.7.098   | 29551/1 30189/1 30192/2<br>30204/3 30208/3 30323/3<br>30689/1                                      |
| Catecholaminerge polymorphe ventrikuläre Tachykardie (Illumina TruSight Cardio Panel, <i>CALM1, RYR2, CASQ2, KCNJ2, TRDN</i> )  | EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA | Nextera Flex for Enrichment (Illumina) / Sequencing-by-synthesis (MiniSeq, MiSeq, Illumina) / Gensearch NGS (PhenoSystems SA) Version 1.7.098   | 29551/1 30189/1 30192/2<br>30204/3 30208/3 30323/3<br>30689/1                                      |
| Short-QT-Syndrom (Illumina TruSight Cardio Panel, <i>KCNH2, KCNJ2, KCNQ1</i> )  | EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA | Nextera Flex for Enrichment (Illumina) / Sequencing-by-synthesis (MiniSeq, MiSeq, Illumina) / Gensearch NGS (PhenoSystems SA) Version 1.7.098   | 29551/1 30189/1 30192/2<br>30204/3 30208/3 30323/3<br>30689/1                                      |
| Arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiomyopathie (Illumina TruSight Cardio Panel, <i>PKP2, DSC2, DSP, DSG2, JUP, DES, TMEM43, PLN</i> )   | EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA | Nextera Flex for Enrichment (Illumina) / Sequencing-by-synthesis (MiniSeq, MiSeq, Illumina) Gensearch NGS (PhenoSystems SA) Version 1.7.098   | 29551/1 30189/1 30192/2<br>30204/3 30208/3 30323/3<br>30689/1                                      |
| Arrhythmogene Kardiomyopathie (Illumina TruSight Cardio Panel, <i>DSP, LMNA, PLN, RBM20, DES, SCN5A, TMEM43</i> )   | EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA | Nextera Flex for Enrichment (Illumina) / Sequencing-by-synthesis (MiniSeq, MiSeq, Illumina) <b>Gensearch NGS (PhenoSystems SA) Version 1.7.098</b>                                    | 29551/1 30189/1 30192/2<br>30204/3 30208/3 30323/3<br>30689/1                                      |
| Hypertrophe Kardiomyopathie (Illumina TruSight Cardio Panel, <i>MYH7, MYBPC3, TNNT2, TNNI3, ACTC1, ACTN2, ANKRD1, CSRP3, JPH2, MYL2, MYL3, PLN, PRKAG2, TCAP, TNNC1, TPM1, GLA, FXN LAMP2, SCL25A4, TTR</i> ) | EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA | Nextera Flex for Enrichment (Illumina) / Sequencing-by-synthesis (MiniSeq, MiSeq, Illumina) / Gensearch NGS (PhenoSystems SA) Version 1.7.098   | 29551/1 30189/1 30192/2<br>30204/3 30208/3 30323/3<br>30689/1                                      |
| Dilatative Kardiomyopathie (Illumina TruSight Cardio Panel, <i>LMNA, MYH7, MYBPC3, TNNT2, TNNI3, SCN5A, BAG3, RBM20, TPM1, TTN, ACTN2, ACTC1, DES, DSP, JPH2, NEXN, PLN, TCAP, TNNC1, VCL</i> )               | EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA | Nextera Flex for Enrichment (Illumina) / Sequencing-by-synthesis (MiniSeq, MiSeq, Illumina) / Gensearch NGS (PhenoSystems SA) Version 1.7.098   | 29551/1 30189/1 30192/2<br>30204/3 30208/3 30323/3<br>30689/1                                      |

## Liste akkreditierter Untersuchungsverfahren D-ML-13315-01-00

|  |  |   |   |
|--|--|---|---|
| Non-Compaction Kardiomyopathie (Illumina TruSight Cardio Panel, <i>ACTC1, HCN4, MYH7, PRDM16, TAZ, TPM1, CASQ2, LDB3, MYBPC3, TNNI3, TNNT2, DSP, LMNA, MYL2, RBM20, TBX20, TTN</i> ) | EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA | Nextera Flex for Enrichment (Illumina) / Sequencing-by-synthesis (MiniSeq, MiSeq, Illumina) / Gensearch NGS (PhenoSystems SA) Version 1.7.098 | 29551/1 30189/1 30192/2<br>30204/3 30208/3 30323/3<br>30689/1 |
| Restriktive Kardiomyopathie (Illumina TruSight Cardio Panel, <i>TNNI3, DES, MYH7, MYBPC3, TNNT2, ACTC1, FHL1, GLA, MYL2, TPM1, TTR</i> )   | EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA | Nextera Flex for Enrichment (Illumina) / Sequencing-by-synthesis (MiniSeq, MiSeq, Illumina)/ Gensearch NGS (PhenoSystems SA) Version 1.7.098  | 29551/1 30189/1 30192/2<br>30204/3 30208/3 30323/3<br>30689/1 |
| Cardiac Conduction Disease (Illumina TruSight Cardio Panel, <i>LMNA, SCN5A, TRPM4</i> )  | EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA | Nextera Flex for Enrichment (Illumina) / Sequencing-by-synthesis (MiniSeq, MiSeq, Illumina) / Gensearch NGS (PhenoSystems SA) Version 1.7.098 | 29551/1 30189/1 30192/2<br>30204/3 30208/3 30323/3<br>30689/1 |
| Morbus Fabry (Illumina TruSight Cardio Panel, <i>GLA</i> )   | EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA | Nextera Flex for Enrichment (Illumina) / Sequencing-by-synthesis (MiniSeq, MiSeq, Illumina) / Gensearch NGS (PhenoSystems SA) Version 1.7.098 | 29551/1 30189/1 30192/2<br>30204/3 30208/3 30323/3<br>30689/1 |
| Thorakale Aortenaneurysmen und Dissektionen (Illumina TruSight Cardio Panel, <i>ACTA2, MYH11, MYLK, TGFBF1, TGFBF2</i> )   | EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA | Nextera Flex for Enrichment (Illumina) / Sequencing-by-synthesis (MiniSeq, MiSeq, Illumina) / Gensearch NGS (PhenoSystems SA) Version 1.7.098 | 29551/1 30189/1 30192/2<br>30204/3 30208/3 30323/3<br>30689/1 |
| Loeys-Dietz-Syndrom (Illumina TruSight Cardio Panel, <i>SMAD3, TGFB2, TGFB3, TGFBF1, TGFBF2</i> )  | EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA | Nextera Flex for Enrichment (Illumina) / Sequencing-by-synthesis (MiniSeq, MiSeq, Illumina) / Gensearch NGS (PhenoSystems SA) Version 1.7.098 | 29551/1 30189/1 30192/2<br>30204/3 30208/3 30323/3<br>30689/1 |
| Marfan-Syndrom (Illumina TruSight Cardio Panel, <i>FBN1, TGFBF1, TGFBF2</i> )  | EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA | Nextera Flex for Enrichment (Illumina) / Sequencing-by-synthesis (MiniSeq, MiSeq, Illumina)/ Gensearch NGS (PhenoSystems SA) Version 1.7.098  | 29551/1 30189/1 30192/2<br>30204/3 30208/3 30323/3<br>30689/1 |
| Long-QT-Syndrom ( <i>KCNQ1, KCNH2, SCN5A, KCNE1, KCNJ2, CACNA1C, CALM2, CALM3</i> )  | EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA | PCR/ Sanger-Sequenzierung/  | 11311/5 11315/8 11316/3<br>11319/6                            |
| Long-QT-Syndrom ( <i>CLCN1, KCNH2, KCNE1, KCNE2, KCNJ2</i> )   | EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA | MLPA  | 11311/5 22914/4   |
| Brugada-Syndrom ( <i>SCN5A</i> )   | EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA | PCR/ Sanger-Sequenzierung/ MLPA   | 11311/5 11315/8 11316/3<br>11319/6 22914/4                    |
| Catecholaminerge polymorphe ventrikuläre Tachykardie ( <i>RYR2, CASQ2, KCNJ2, CALM2, CALM3, TECRL</i> )  | EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA | PCR/ Sanger-Sequenzierung/ MLPA   | 11311/5 11315/8 11316/3<br>11319/6 22914/4                    |
| Short-QT-Syndrom ( <i>KCNH2, KCNJ2, KCNQ1</i> )  | EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA | PCR/ Sanger-Sequenzierung/ MLPA   | 11311/5 11315/8 11316/3<br>11319/6 22914/4                    |
| Cardiac Conduction Disease ( <i>LMNA, SCN5A</i> )  | EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA | PCR/ Sequenzierung/ MLPA  | 11311/5 11315/8 11316/3<br>11319/6 22914/4                    |
| Andersen-Tawil-Syndrom ( <i>KCNJ2</i> )  | EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA | PCR/ Sequenzierung/ MLPA  | 11311/5 11315/8 11316/3<br>11319/6 22914/4                    |

## Liste akkreditierter Untersuchungsverfahren D-ML-13315-01-00

|   |  |                                 |  |
|---|--|---------------------------------|--|
| Arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiomyopathie ( <i>PKP2, DSC2, DSP, DSG2</i> ); MLPA: <i>PKP2, DSG2, DSC2, JUP, DSP, TGFβ3, RYR2</i> | EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA | PCR/ Sanger-Sequenzierung/ MLPA | 11311/5 11315/8 11316/3<br>11319/6 22914/4 |
| Arrhythmogene Kardiomyopathie ( <i>DSP, LMNA, SCN5A, FLNC</i> )   | EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA | PCR/ Sanger-Sequenzierung/ MLPA | 11311/5 11315/8 11316/3<br>11319/6 22914/4 |
| Hypertrophe Kardiomyopathie ( <i>MYH7, MYBPC3, TNNT2, TNNI, FLNC</i> )  | EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA | PCR/ Sanger-Sequenzierung/ MLPA | 11311/5 11315/8 11316/3<br>11319/6 22914/4 |
| Dilatative Kardiomyopathie ( <i>LMNA, MYH7, MYBPC3, TNNT2, TNNI3, SCN5A, DSP, FLNC</i> )  | EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA | PCR/ Sanger-Sequenzierung/ MLPA | 11311/5 11315/8 11316/3<br>11319/6 22914/4 |
| Non-Compaction Kardiomyopathie ( <i>MYH7, CASQ2, MYBPC3, TNNI3, TNNT2, DSP, LMNA</i> )  | EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA | PCR/ Sanger-Sequenzierung/ MLPA | 11311/5 11315/8 11316/3<br>11319/6 22914/4 |
| Restriktive Kardiomyopathie ( <i>TNNI3, MYH7, MYBPC3, TNNT2, FLNC</i> )   | EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA | PCR/ Sanger-Sequenzierung/ MLPA | 11311/5 11315/8 11316/3<br>11319/6 22914/4 |
| Thorakale Aortenaneurysmen und Dissektionen ( <i>LOX, PRKG1</i> )   | EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA | PCR / Sanger-Sequenzierung      | 11311/5 11315/8 11316/3<br>11319/6         |
| Alpha-Thalassämie ( <i>HBA1, HBA2</i> )   | EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA | PCR/MLPA/ Sanger-Sequenzierung  | 11311/5 11315/8 11316/3<br>11319/6 22914/4 |
| Beta-Thalassämie ( <i>HBB</i> )   | EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA | PCR/MLPA/ Sanger-Sequenzierung  | 11311/5 11315/8 11316/3<br>11319/6 22914/4 |
| Sichelzellkrankheit ( <i>HBS</i> )  | EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA | PCR / Sanger-Sequenzierung      | 11311/5 11315/8 11316/3<br>11319/6         |
| sonstige Hämoglobinopathien ( <i>HbE, HbC, HbD</i> )  | EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA | PCR / Sanger-Sequenzierung      | 11311/5 11315/8 11316/3<br>11319/6         |
| Hereditäre Persistenz von HbF ( <i>HBG1 und HBG2</i> )  | EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA | PCR/MLPA/ Sanger-Sequenzierung  | 11311/5 11315/8 11316/3<br>11319/6 22914/4 |
| Hereditäre Hämochromatose ( <i>HFE, HJV, HAMP, TFR2, SLC11A3</i> )  | EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA | PCR/MLPA/ Sanger-Sequenzierung  | 11311/5 11315/8 11316/3<br>11319/6 22914/4 |



# Liste akkreditierter Untersuchungsverfahren D-ML-13315-01-00

## Untersuchungsgebiet: Transfusionsmedizin

### Untersuchungsart:

### Agglutinationsteste\*

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

### Untersuchungsart:

### Ligandenassays\*

| Analyt (Messgröße)                                 | Untersuchungsmaterial (Matrix) | Untersuchungstechnik | Anweisung/Version |
|--|--------------------------------|----------------------|-------------------|
| HLA-Klasse I (A/B/C) Antikörperscreening           | Serum                          | Bead Array           | 11269/11          |
| HLA-Klasse II (DR/DQ/DP) Antikörperscreening       | Serum                          | Bead Array           | 11269/11          |
| HLA-Klasse I (A/B/C) Antikörperdifferenzierung     | Serum                          | Bead Array           | 11269/11          |
| HLA-Klasse II (DR/DQ/DP) Antikörperdifferenzierung | Serum                          | Bead Array           | 11269/11          |
| HLA-Klasse I Antikörperscreening                   | Serum                          | ELISA                | 30470/2 30471/2   |

## Liste akkreditierter Untersuchungsverfahren D-ML-13315-01-00

|  |       |            |                 |
|--|-------|------------|-----------------|
| HLA-Klasse II Antikörperscreening        | Serum | ELISA      | 30470/2 30471/2 |
| HLA-Klasse I (A/B/C) Antikörperscreening | Serum | Bead Array | 11269/11        |

### Untersuchungsart:

#### Lysisreaktionen\*\*

| Analyt (Messgröße)  | Untersuchungsmaterial (Matrix)   | Untersuchungstechnik          | Anweisung/Version       |
|---|--|-------------------------------|-------------------------|
| HLA-Antikörperscreening   | Serum  | Mikrolymphozytotoxizitätstest | 11286/8 11298/10        |
| HLA-Antikörperdifferenzierung   | Serum  | Mikrolymphozytotoxizitätstest | 11286/8 11298/10        |
| Crossmatch (serologische Verträglichkeitsprobe im HLA-System) inklusive Auto-Crossmatch | Empfänger: Serum; Spender: Heparin-Blut/ Milz/ Lymphknoten;<br>Auto-Crossmatch: Heparin-Blut und Serum von Empfänger | Mikrolymphozytotoxizitätstest | 11281/6 18851/3 17996/8 |

### Untersuchungsart:

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

| Analyt (Messgröße) | Untersuchungsmaterial (Matrix) | Untersuchungstechnik   | Anweisung/Version                                     |
|--------------------|--------------------------------|--|---|
| AB0-System         | EDTA-Blut / genomische DNA     | PCR / qPCR / Elektrophorese  | 20345/2   |
| HLA-A-Locus        | EDTA-Blut / genomische DNA     | PCR / Gel-Elektrophorese   | 25555/5   |
| HLA-B-Locus        | EDTA-Blut / genomische DNA     | PCR / Gel-Elektrophorese   | 25555/5   |
| HLA-C-Locus        | EDTA-Blut / genomische DNA     | PCR / Gel-Elektrophorese   | 25555/5   |
| HLA-DRB1-Locus     | EDTA-Blut / genomische DNA     | PCR / Gel-Elektrophorese   | 25555/5   |
| HLA-DRB3/4/5-Locus | EDTA-Blut / genomische DNA     | PCR / Gel-Elektrophorese   | 25555/5   |
| HLA-DQA1           | EDTA-Blut / genomische DNA     | PCR / Gel-Elektrophorese   | 25555/5   |
| HLA-DQB1-Locus     | EDTA-Blut / genomische DNA     | PCR / Gel-Elektrophorese   | 25555/5   |
| HLA-DPA1-Locus     | EDTA-Blut / genomische DNA     | PCR / Gel-Elektrophorese   | 25555/5   |
| HLA-DPB1-Locus     | EDTA-Blut / genomische DNA     | PCR / Gel-Elektrophorese   | 25555/5   |
| HLA-Klasse I       | EDTA-Blut / genomische DNA     | qPCR   | 30238/2 30290/2                                       |
| HLA-Klasse II      | EDTA-Blut / genomische DNA     | qPCR   | 30238/2 30290/2                                       |
| HLA-A-Locus        | EDTA-Blut / genomische DNA     | Next-Generation-Sequencing (NGS), sequencing-by-synthesis, Ampliconbasiert (Amplicon_prep) | <del>29510/2</del> 30307/1 30300/5<br>29850/1 29862/4 |
| HLA-B-Locus        | EDTA-Blut / genomische DNA     | Next-Generation-Sequencing (NGS), sequencing-by-synthesis, Ampliconbasiert (Amplicon_prep) | <del>29510/2</del> 30307/1 30300/5<br>29850/1 29862/4 |

## Liste akkreditierter Untersuchungsverfahren D-ML-13315-01-00

|   |  |  |   |
|---|--|--|---|
| HLA-C-Locus   | EDTA-Blut / genomische DNA             | Next-Generation-Sequencing (NGS), sequencing-by-synthesis, Ampliconbasiert (Amplicon_prep) | <del>29510/2</del> 30307/1 30300/5<br>29850/1 29862/4 |
| HLA-DRB1-Locus  | EDTA-Blut / genomische DNA             | Next-Generation-Sequencing (NGS), sequencing-by-synthesis, Ampliconbasiert (Amplicon_prep) | <del>29510/2</del> 30307/1 30300/5<br>29850/1 29862/4 |
| HLA-DQA1-Locus  | EDTA-Blut / genomische DNA             | Next-Generation-Sequencing (NGS), sequencing-by-synthesis, Ampliconbasiert (Amplicon_prep) | <del>29510/2</del> 30307/1 30300/5<br>29850/1 29862/4 |
| HLA-DQB1-Locus  | EDTA-Blut / genomische DNA             | Next-Generation-Sequencing (NGS), sequencing-by-synthesis, Ampliconbasiert (Amplicon_prep) | <del>29510/2</del> 30307/1 30300/5<br>29850/1 29862/4 |
| HLA-DPA1-Locus  | EDTA-Blut / genomische DNA             | Next-Generation-Sequencing (NGS), sequencing-by-synthesis, Ampliconbasiert (Amplicon_prep) | <del>29510/2</del> 30307/1 30300/5<br>29850/1 29862/4 |
| HLA-DPB1-Locus  | EDTA-Blut / genomische DNA             | Next-Generation-Sequencing (NGS), sequencing-by-synthesis, Ampliconbasiert (Amplicon_prep) | <del>29510/2</del> 30307/1 30300/5<br>29850/1 29862/4 |
| Blutgruppen-Polymorphismen des ABO-, Rh-, Kell-, Kidd-, Duffy-, MNSs-Blutgruppensystems (SSP-PCR) | EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA | SSP-PCR (Fa. Innotrain/BAG) / Gel-Elektrophorese / Fluoreszenzdetektion                    | 20338/6 19893/6 26778/4                               |
| Thrombozytenblutgruppen-Polymorphismen (HPA-1, -2, -3, -4, -5, -6, -9 -15) (SSP-PCR)              | EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA | SSP-PCR (Fa. Innotrain) / Gel-Elektrophorese / Fluoreszenzdetektion                        | 19893/6 26778/4                                       |
| ABO   | EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA | PCR / Sequenzierung  | 20345/2 <del>11311/6</del> 11315/8<br>11316/3 11319/6 |
| RHD, RHCE (Rh-Blutgruppe)   | EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA | PCR / Sequenzierung  | 20345/2 <del>11311/6</del> 11315/8<br>11316/3 11319/6 |
| RHAG  | EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA | PCR / Sequenzierung  | <del>11311/6</del> 11315/8 11316/3<br>11319/6         |
| GYPA, GYPB (MNS-Blutgruppe)   | EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA | PCR / Sequenzierung  | <del>11311/6</del> 11315/8 11316/3<br>11319/6         |
| ART4 (Exon 2) (Dombrock-Blutgruppe)   | EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA | PCR / Sequenzierung  | <del>11311/6</del> 11315/8 11316/3<br>11319/6         |
| KEL (Kell-Blutgruppe)   | EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA | PCR / Sequenzierung  | <del>11311/6</del> 11315/8 11316/3<br>11319/6         |
| XK (Kx-Blutgruppe)  | EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA | PCR / Sequenzierung  | <del>11311/6</del> 11315/8 11316/3<br>11319/6         |

## Liste akkreditierter Untersuchungsverfahren D-ML-13315-01-00

|                           |  |                     |                                    |
|---------------------------|--|---------------------|------------------------------------|
| SLC14A1 (Kidd-Blutgruppe) | EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA | PCR / Sequenzierung | 11311/6 11315/8 11316/3<br>11319/6 |
| ACKR1 (Duffy-Blutgruppe)  | EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA | PCR / Sequenzierung | 11311/6 11315/8 11316/3<br>11319/6 |
| FUT2 (Lewis-Blutgruppe)   | EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA | PCR / Sequenzierung | 11311/6 11315/8 11316/3<br>11319/6 |
| FUT3 (Lewis-Blutgruppe)   | EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA | PCR / Sequenzierung | 11311/6 11315/8 11316/3<br>11319/6 |
| CD109 (HPA-15)            | EDTA-Blut/ Citrat-Blut/ genomische DNA | PCR / Sequenzierung | 11311/6 11315/8 11316/3<br>11319/6 |

### Untersuchungsart:

#### Molekularbiologische Untersuchungen (Hybridisierungsverfahren)\*

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