

**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; dt: T-B- Schwere kombinierter Immundefekt	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/8 10926/10 10931/5 10932/7
AICDA, hyper IgM syndrome; dt: Hyper IgM Syndrom	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/8 10926/10 10931/5 10932/7
AIRE, autoimmunity w/wo proliferation; dt: Autoimmunität mit/ohne Proliferation	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/8 10926/10 10931/5 10932/7
AK2, T-B- SCID; dt: T-B- Schwere kombinierter Immundefekt	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/8 10926/10 10931/5 10932/7
AP3B1, FHL syndrome with hypopigmentation; dt: Familiäres hämophagozytäres Lymphohistiocyten-Syndrom mit Hypopigmentierung	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/8 10926/10 10931/5 10932/7
BLNK, agammaglobulinemia; dt: Agammaglobulinämie	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/8 10926/10 10931/5 10932/7
BTK, agammaglobulinemia; dt: Agammaglobulinämie	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/8 10926/10 10931/5 10932/7
CARD9, predisposition to invasive fungal diseases; dt: Prädisposition für invasive Pilzinfektionen	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/8 10926/10 10931/5 10932/7
CARD11, CID; dt: Kombiniertes Immundefekt	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/8 10926/10
CASP10, ALPS; dt: Autoimmun-Lymphoproliferatives Syndrom	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/8 10926/10 10931/5 10932/7
CD19, CVID; dt: Variables Immundefektsyndrom	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/8 10926/10 10931/5 10932/7
CD3D, T-B+ SCID; dt: T-B+ Schwere kombinierter Immundefekt	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/8 10926/10 10931/5 10932/7
CD3E, T-B+ SCID; dt: T-B+ Schwere kombinierter Immundefekt	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/8 10926/10 10931/5 10932/7
CD3G, CID; dt: Kombiniertes Immundefekt	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/8 10926/10 10931/5 10932/7
CD3Z, T-B+ SCID; T-B+ Schwere kombinierter Immundefekt	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/8 10926/10 10931/5 10932/7
CD40, CID; dt: Kombiniertes Immundefekt	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/8 10926/10 10931/5 10932/7

Hintergrundsliste ML-17347-01

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
CD40LG, CID; dt: Kombiniertes Immundefekt	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/8 10926/10 10931/5 10932/7
CD59, membrane attack complex inhibitor deficiency, hemolytic anemia; dt: Inhibitordefizienz des Membranangriffskomplex, Hämolytische Anämie	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/8 10926/10 10931/5 10932/7
CD79A, agammaglobulinemia; dt: Agammaglobulinämie	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/8 10926/10 10931/5 10932/7
CD79B, agammaglobulinemia; dt: Agammaglobulinämie	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/8 10926/10 10931/5 10932/7
CD8A, CID; dt: Kombiniertes Immundefekt	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/8 10926/10 10931/5 10932/7
CD81, CVID; dt: Variables Immundefektsyndrom	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/8 10926/10 10931/5 10932/7
CDAN1, dyserythropoietic anemia; dt: Dyserythropoetische Anämie	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/8 10926/10 10931/5 10932/7
CECR1 (ADA2), type I interferonopathy; dt: Interferonopathie Typ I	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/8 10926/10 10931/5 10932/7
CLEC7A (DECTIN 1) (FG 6.10.2015), predisposition to fungal diseases; dt: Prädisposition für Pilzinfektionen	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/8 10926/10 10931/5 10932/7
CORO1A, T-B+ SCID; dt: T-B+ Schwere kombinierte Immundefekte	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/8 10926/10 10931/5 10932/7
CTLA4, regulatory T cell defect; dt: Defekt der regulatorischen T-Zellen	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/8 10926/10 10931/5 10932/7
CTSC, congenital neutropenia; dt: Kongenitale Neutropenie	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/8 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 10925/8 10926/10 10931/5 10932/7
CYBA, congenital neutropenia; dt: Kongenitale Neutropenie	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/8 10926/10 10931/5 10932/7
CYBB, congenital neutropenia; dt: Kongenitale Neutropenie	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/8 10926/10 10931/5 10932/7
DCLRE1C (ARTEMIS), T-B-SCID; dt: T-B- Schwerer kombinierter Immundefekt	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/8 10926/10 10931/5 10932/7
DKC1, bone marrow failure; dt: Knochenmarksversagen	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/8 10926/10 10931/5 10932/7
DNMT3B, DNA repair defect; dt: Defekt der DNA Reparatur	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/8 10926/10 10931/5 10932/7

Hintergrundsliste ML-17347-01

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
DOCK8, CID; dt: kombinierter Immundefekt	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/8 10926/10 10931/5 10932/7
EGLN1 (PHD2), erythrocytosis; dt: Erythrozytose	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/8 10926/10 10931/5 10932/7
EGLN2 (PHD1), erythrocytosis; dt: Erythrozytose	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/8 10926/10 10931/5 10932/7
ELANE, congenital neutropenia; dt: Kongenitale Neutropenie	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/8 10926/10 10931/5 10932/7
EPAS1, erythrocytosis; dt: Erythrozytose	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/8 10926/10 10931/5 10932/7
EPOR, erythrocytosis; dt: Erythrozytose	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/8 10926/10 10931/5 10932/7
FOXP3, regulatory T cell defect; dt: Defekt der regulatorischen T-Zellen	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/8 10926/10 10931/5 10932/7
G6PC3, congenital neutropenia; dt: Kongenitale Neutropenie	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/8 10926/10 10931/5 10932/7
GATA2, congenital neutropenia; dt.: Kongenitale Neutropenie	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/8 10926/10 10931/5 10932/7
GF11, congenital neutropenia; dt: Kongenitale Neutropenie	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/8 10926/10 10931/5 10932/7
HAX1, congenital neutropenia; dt: Kongenitale Neutropenie	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/8 10926/10 10931/5 10932/7
ICOS, CID; dt: kombinierter Immundefekt	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/8 10926/10 10931/5 10932/7
IFNGR1, mendelian susceptibility to mycobacterial disease; dt: Mendelsche Anfälligkeit für Mykobakterienkrankheiten	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/8 10926/10 10931/5 10932/7
IFNGR2, mendelian susceptibility to mycobacterial disease; dt: Mendelsche Anfälligkeit für Mykobakterienkrankheiten	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/8 10926/10 10931/5 10932/7
IGHM, agammaglobulinemia; dt: Agammaglobulinämie	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/8 10926/10 10931/5 10932/7
IGLL1, agammaglobulinemia; dt: Agammaglobulinämie	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/8 10926/10 10931/5 10932/7
IKBKB, CID, ectodermodyplasia; dt: Kombiniertes Immundefekt, Ektodermale Dysplasie	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/8 10926/10 10931/5 10932/7

Hintergrundliste ML-17347-01

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
IKBKG (NEMO), ectodermodyplasia; dt: Ektodermale Dysplasie	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/8 10926/10 10931/5 10932/7
IL10RA, immune dysregulation with colitis; dt: Immundysregulation mit Kolitis	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/8 10926/10 10931/5 10932/7
IL10RB, immune dysregulation with colitis; dt: Immundysregulation mit Kolitis	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/8 10926/10 10931/5 10932/7
IL12B, mendelian susceptibility to mycobacterial disease; dt: Mendelsche Anfälligkeit für Mykobakterienkrankheiten	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/8 10926/10 10931/5 10932/7
IL12RB1, mendelian susceptibility to mycobacterial disease; dt: Mendelsche Anfälligkeit für Mykobakterienkrankheiten	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/8 10926/10 10931/5 10932/7
IL2RA (CD25), regulatory T cell defect; dt: Defekt der regulatorischen T-Zellen	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/8 10926/10 10931/5 10932/7
IL2RG, T-B+ SCID; dt: T-B+ Schwerer kombinierter Immundefekt	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/8 10926/10 10931/5 10932/7
IL7R (IL7RA), T-B+ SCID; dt: T-B+ Schwerer kombinierter Immundefekt	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/8 10926/10 10931/5 10932/7
IRAK4, TLR signaling pathway deficiency; dt: Defekt des TLR Signalwegs	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/8 10926/10 10931/5 10932/7
ITGB2, congenital neutropenia; dt: Kongenitale Neutropenie	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/8 10926/10 10931/5 10932/7
ITK, CID; dt: Kombiniertes Immundefekt	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/8 10926/10 10931/5 10932/7
JAK2, erythrocytosis, thrombocythemia; dt: Erythrozytose, Thrombozytämie	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/8 10926/10 10931/5 10932/7
JAK3, T-B+ SCID; dt: T-B+ Schwerer kombinierter Immundefekt	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/8 10926/10 10931/5 10932/7
LIG4, T-B- SCID; dt: T-B- Schwerer kombinierter Immundefekt	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/8 10926/10 10931/5 10932/7
LRBA, regulatory T cell defect; dt: Defekt der regulatorischen T-Zellen	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/8 10926/10 10931/5 10932/7
LYST, FHL syndrome with hypopigmentation; dt: Familiäre Hämophagozytäre Lymphohistiozytose mit Hypopigmentierung	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/8 10926/10 10931/5 10932/7
KIF23, dyserythropoietic anemia; dt: Dyserythropoetische Anämie	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/8 10926/10 10931/5 10932/7
MAGT1, EBV susceptibility and lymphoproliferation; dt: EBV-Anfälligkeit und Lymphoproliferation	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/8 10926/10 10931/5 10932/7

Hintergrundliste ML-17347-01

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
MHC2TA, CID; dt: Kombiniertes Immundefekt	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/8 10926/10 10931/5 10932/7
MRE11, Ataxia-telangiectasia-like disorder 1; dt: Ataxie-Telangiectasie-ähnliche Störung	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/8 10926/10 10931/5 10932/7
MYD88, TLR signaling pathway deficiency; dt: Defizienz des TLR Signalwegs	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/8 10926/10 10931/5 10932/7
MYO5A, Griscelli syndrome type 1; dt: Griscelli Syndrom Typ 1	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/8 10926/10 10931/5 10932/7
NBEAL2 gray platelet syndrome, ALPS; dt: Graues Thrombozytensyndrom, Autoimmun-lymphoproliferatives Syndrom	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/8 10926/10 10931/5 10932/7
NCF1, congenital neutropenia; dt: Kongenitale Neutropenie	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/8 10926/10 10931/5 10932/7
NCF2, congenital neutropenia; dt: Kongenitale Neutropenie	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/8 10926/10 10931/5 10932/7
NFKBIA (IKBA), ectoderm dysplasia; dt: Ektodermale Dysplasie	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/8 10926/10 10931/5 10932/7
NHP2 (NOLA2), bone marrow failure; dt: Knochenmarksversagen	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/8 10926/10 10931/5 10932/7
NOP10 (NOLA3), bone marrow failure; dt: Knochenmarksversagen	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/8 10926/10 10931/5 10932/7
NP (PNP), immunodeficiency with associated features; dt: Immundefizienz mit zugehörigen Merkmalen	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/8 10926/10 10931/5 10932/7
ORAI1, calcium channel defect; dt: Kalziumkanal-Defekt	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/8 10926/10 10931/5 10932/7
PIK3CD, agammaglobulinemia, CVID; dt: Agammaglobulinämie; Variables Immundefektsyndrom	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/8 10926/10 10931/5 10932/7
PIK3R1, agammaglobulinemia, CVID; dt: Agammaglobulinämie, Variables Immundefektsyndrom	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/8 10926/10 10931/5 10932/7
PGM3, hyper IgE syndrome; dt: Hyper IgE Syndrom	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/8 10926/10 10931/5 10932/7
PIGA, paroxysmal nocturnal hemoglobinuria; dt: Paroxysmale nächtliche Hämoglobinurie	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/8 10926/10 10931/5 10932/7
PRF1, FHL syndrome; dt: Familiäres hämophagozytäres Lymphohistiozytose-Syndrom	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/8 10926/10 10931/5 10932/7
RAB27A, FHL syndrome with hypopigmentation; dt: Familiäres hämophagozytäres Lymphohistiozytose-Syndrom mit Hypopigmentierung	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/8 10926/10 10931/5 10932/7

Hintergrundliste ML-17347-01

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
RAG1, T-B- SCID; dt: T-B-Schwerer kombinierter Immundefekt	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/8 10926/10 10931/5 10932/7
RAG2, T-B- SCID; dt: T-B-Schwerer kombinierter Immundefekt	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/8 10926/10 10931/5 10932/7
RFX5, CID; dt: Kombiniertes Immundefekt	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/8 10926/10 10931/5 10932/7
RFXANK, CID; dt: Kombiniertes Immundefekt	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/8 10926/10 10931/5 10932/7
RFXAP, CID; dt: Kombiniertes Immundefekt	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/8 10926/10 10931/5 10932/7
RMRP, immuno-osseous dysplasia; dt: immun-ossäre Dysplasie	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/8 10926/10 10931/5 10932/7
RPS19, Diamond-Blackfan anemia; dt: Diamon-Blackfan Anämie	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/8 10926/10 10931/5 10932/7
RPS24, Diamond-Blackfan anemia; dt: Diamon-Blackfan Anämie	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/8 10926/10 10931/5 10932/7
SBDS, congenital neutropenia; dt: Kongenital Neutropenie	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/8 10926/10 10931/5 10932/7
SEC23B, dyserythropoietic anemia; dt: Dyserythropetische Anämie	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/8 10926/10 10931/5 10932/7
SH2D1A, EBV susceptibility and lymphoproliferation; dt: EBV-Anfälligkeit und Lymphoproliferation	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/8 10926/10 10931/5 10932/7
SP110, immunodeficiency with associated features; dt: Immundefizienz mit assoziierten Merkmalen	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/8 10926/10 10931/5 10932/7
SPINK5, hyper IgE syndrome; dt: Hyper IGE Syndrom	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/8 10926/10 10931/5 10932/7
STAT1, mendelian susceptibility to mycobacterial disease; dt: Mendelsche Anfälligkeit für Mykobakterienkrankheiten	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/8 10926/10 10931/5 10932/7
STAT3, hyper IgE syndrome, regulatory T cell defect; dt: Hyper IgE Syndrom, Defekt der regulatorischen T-Zellen	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/8 10926/10 10931/5 10932/7
STAT5B, immunodeficiency with associated features; dt: Immundefizienz mit assoziierten Merkmalen	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/8 10926/10 10931/5 10932/7
STIM1, calcium channel defect; dt: Kalziumkanaldefekt	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/8 10926/10 10931/5 10932/7
STX11, FHL syndrome; dt: Familiäres hämophagozytäres Lymphohistiozytose Syndrom	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/8 10926/10 10931/5 10932/7



Hintergrundsliste ML-17347-01

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
STXBP2 (MUNC18-2), FHL syndrome with hypopigmentation; dt: Familiäres hämophagozytäres Lymphohistiozytose Syndrom mit Hypopigmentierung	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/8 10926/10 10931/5 10932/7
TAP1, CID; dt: Kombiniertes Immundefekt	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/8 10926/10 10931/5 10932/7
TAP2, CID; dt: Kombiniertes Immundefekt	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/8 10926/10 10931/5 10932/7
TERC3, bone marrow failure; dt: Knochenmarksversagen	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/8 10926/10 10931/5 10932/7
TERT, bone marrow failure; dt: Knochenmarksversagen	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/8 10926/10 10931/5 10932/7
TINF2, bone marrow failure; dt: Knochenmarksversagen	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/8 10926/10 10931/5 10932/7
TLR3, Herpes simplex encephalitis; dt: Herpes simplex Enzephalitis	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/8 10926/10 10931/5 10932/7
TLR4, TLR signaling pathway deficiency; dt: Defizienz des TLR Signalwegs	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/8 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 10925/8 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 10925/8 10926/10 10931/5 10932/7
TNFRSF1A, Fiebersyndrom	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/8 10926/10 10931/5 10932/7
TNFRSF13B (TACI), CVID; dt: Variable Immundefizienz	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/8 10926/10 10931/5 10932/7
TNFRSF13C (BAFF-R), CVID; dt: Variable Immundefizienz	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/8 10926/10 10931/5 10932/7
TNFRSF6 (CD95/FAS), ALPS; dt: Autoimmun-Lymphoproliferatives Syndrom	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/8 10926/10 10931/5 10932/7
TNFSF6 (CD95L/FASL), ALPS; dt: Autoimmun-Lymphoproliferatives Syndrom	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/8 10926/10 10931/5 10932/7
TREX1, type I interferonopathy; dt: Interferonopathie Typ I	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/8 10926/10 10931/5 10932/7
TYK2, hyper IgE syndrome mendelian susceptibility to mycobacterial disease; dt: Hyper IgE Syndrom, Mendelsche Anfälligkeit für Mykobakterienkrankheiten	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/8 10926/10 10931/5 10932/7
UNC13D, FHL syndrome; dt: Familiäres histiozytäres Lymphoproliferatives Syndrom	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/8 10926/10 10931/5 10932/7

Hintergrundliste ML-17347-01

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
UNC93B1, Herpes simplex encephalitis; dt: Herpes simplex Enzephalitis	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/8 10926/10 10931/5 10932/7
UNG, hyper IgM syndrome; dt: Hyper IgM Syndrom	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/8 10926/10 10931/5 10932/7
VHL, erythrocytosis; dt: Erythrozytose	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/8 10926/10 10931/5 10932/7
WAS, immunodeficiency with congenital thrombocytopenia; dt: Immundefizienz mit kongenitaler Thrombozytopenie	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/8 10926/10 10931/5 10932/7
WIPF1, immunodeficiency with congenital thrombocytopenia; dt: Immundefizienz mit kongenitaler Thrombozytopenie	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/8 10926/10 10931/5 10932/7
XLF, T-B- SCID; dt: t-B- Schwere kombinierter Immundefekt	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/8 10926/10 10931/5 10932/7
XIAP (BIRC4)EBV susceptibility and lymphoproliferation; dt: EBV-Anfälligkeit und Lymphoproliferation	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/8 10926/10 10931/5 10932/7
ZAP-70, CID; dt: Kombiniertes Immundefekt	Blut, Knochenmark, Gewebe <sup>a</sup> , DNA; DNA	PCR / Gel-Elektrophorese / Sequenzierung / Sequenzvergleich	10920/5 10925/8 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	10881/8

**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 / 6 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 / 6 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 / 6 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 / 6 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 / 6 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 / 6 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 / 6 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 / 6 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 / 6 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