

Krankheit	Kürzel	Bearbeitungszeit	Methoden	Bemerkungen
Array Analyse	ARR	30 +/- 5 Tage	Hybridisierung	
Ataxie mit oculo-motorischer Apraxie (AOA) 1	AOA	12 +/- 4 Tage	PCR, Sequenzierung, MLPA (nicht akkreditiert)	
Ataxie mit oculo-motorischer Apraxie (AOA) 2	AOA	18 +/- 7 Tage	PCR, Sequenzierung, MLPA (nicht akkreditiert)	
Autosomal rezessive spastische Ataxie Charlevoix-Saguenay	ARSACS		PCR, Sequenzierung, MLPA	nicht akkreditiert
Canavan-Syndrom	CAN	11 +/- 3 Tage	PCR, Sequenzierung, MLPA (nicht akkreditiert)	
Caveolinopathie	CAV	15 +/- 10 Tage	PCR, Sequenzierung	
Central Core Disease	MHY	60 +/- 30 Tage	PCR, DHPLC, Sequenzierung	
Dentatorubrale-Pallidolusiane Atrophie	DRPLA	11 +/- 6 Tage	PCR, Fragmentanalyse	
Distale Myopathie, Typ Nonaka (IBM 2)	GNE		PCR, Sequenzierung	nicht akkreditiert
Episodische Ataxie 1	EA		PCR, Sequenzierung, MLPA	nicht akkreditiert
Episodische Ataxie 2	EA		PCR, Sequenzierung, MLPA	nicht akkreditiert
Familiäre hemiplegische Migräne	FHM		PCR, Sequenzierung, MLPA	nicht akkreditiert
Fragiles X-Syndrom	FRA-X	12 +/- 6 Tage	PCR, Fragmentanalyse, Southern Blot (Sequenzierung - nicht akkreditiert)	
Friedreich Ataxie	FRDA	16 +/- 10 Tage	PCR, Sequenzierung, Fragmentanalyse, Blot	
Glukokortikoid supprimierbarer Hyperaldosteronismus	GSH	5 +/- 2 Tage	PCR, Gelelektrophorese	
Hereditäre motorisch-sensible Neuropathien	HMSN	23 +/- 15 Tage	PCR, Sequenzierung, MLPA	
Hereditäre Neuropathie mit Neigung zu Druckläsionen (HNPP)	HMSN	23 +/- 15 Tage	PCR, Sequenzierung, MLPA	
Hereditäre sensorisch-autonome Neuropathie (HSAN) Typ 4	CIPA	11 +/- 6 Tage	PCR, Sequenzierung	
Hereditäre spastische Paraplegie (HSP/SPG) 2	SPG		PCR, Sequenzierung	nicht akkreditiert
Hereditäre spastische Paraplegie (HSP/SPG) 3	SPG	54 +/- 20 Tage	PCR, Sequenzierung, MLPA	
Hereditäre spastische Paraplegie (HSP/SPG) 4	SPG	40 +/- 15 Tage	PCR, Sequenzierung, MLPA	
Hereditäre spastische Paraplegie (HSP/SPG) 5	SPG		PCR, Sequenzierung	nicht akkreditiert
Hereditäre spastische Paraplegie (HSP/SPG) 7	SPG	31 +/- 10 Tage	PCR, Sequenzierung, MLPA	
Hereditäre spastische Paraplegie (HSP/SPG) 8	SPG		PCR, Sequenzierung	nicht akkreditiert
Hereditäre spastische Paraplegie (HSP/SPG) 10	SPG		PCR, Sequenzierung	nicht akkreditiert
Hereditäre spastische Paraplegie (HSP/SPG) 11	SPG	54 +/- 20 Tage	PCR, Sequenzierung, MLPA	
Hereditäre spastische Paraplegie (HSP/SPG) 13	SPG		PCR, Sequenzierung	nicht akkreditiert
Hereditäre spastische Paraplegie (HSP/SPG) 17	SPG		PCR, Sequenzierung	nicht akkreditiert
Hereditäre spastische Paraplegie (HSP/SPG) 31	SPG	54 +/- 20 Tage	PCR, Sequenzierung, MLPA	
Hyperdeiodierungssyndrom	DIO		PCR, Sequenzierung	nicht akkreditiert
Hypoadosteronismus	CMO	17 +/- 5 Tage	PCR, Sequenzierung	

Krankheit	Kürzel	Bearbeitungszeit	Methoden	Bemerkungen
IBMPFD Myopathie	VCP	17 +/- 5 Tage	PCR, Sequenzierung	nicht akkreditiert
Immuno-ossäre Dysplasie Schimke	SIOD	17 +/- 5 Tage	PCR, Sequenzierung, MLPA (nicht akkreditiert)	
Juvenile amyotrophe Lateralsklerose	ALS4	90 +/- 10 Tage	PCR, Sequenzierung, MLPA (nicht akkreditiert)	
Kleinwuchs	KW		PCR, Sequenzierung, MLPA	nicht akkreditiert
Kongenitale Merosinopathie	LAMA	46 +/- 15 Tage	PCR, Sequenzierung, MLPA	
Maligne Hyperthermie	MHY	60 +/- 30 Tage	PCR, DHPLC, Sequenzierung	
Morbus Alexander	MA	34 +/- 10 Tage	PCR, Sequenzierung	
Morbus Huntington	CH	11 +/- 3 Tage	PCR, Fragmentanalyse	
Morbus Sandhoff	HEXB	33 +/- 10 Tage	PCR, Sequenzierung, MLPA (nicht akkreditiert)	
Morbus Tay-Sachs (AB-Variante)	TS-AB	14 +/- 3 Tage	PCR, Sequenzierung, MLPA (nicht akkreditiert)	
Morbus Tay-Sachs	HEXA	33 +/- 10 Tage	PCR, Sequenzierung, MLPA (nicht akkreditiert)	
Myotilinopathie	MM	17 +/- 5 Tage	PCR, Sequenzierung	
Nachweis der V617F-Mutation im JAK2-Gen	JAK	integriert in zytogenetische Diagnostik	PCR, Sequenzierung	
Nemaline Myopathie 1	NEM	17 +/- 5 Tage	PCR, Sequenzierung	
Nemaline Myopathie 2	NEM		PCR, Sequenzierung	nicht akkreditiert
Nemaline Myopathie 3	NEM	17 +/- 5 Tage	PCR, Sequenzierung	nicht akkreditiert
Nemaline Myopathie 4	NEM	17 +/- 5 Tage	PCR, Sequenzierung	nicht akkreditiert
Nemaline Myopathie 5	NEM	17 +/- 5 Tage	PCR, Sequenzierung	nicht akkreditiert
Nemaline Myopathie 6	NEM	17 +/- 5 Tage	PCR, Sequenzierung	nicht akkreditiert
Nemaline Myopathie 7	NEM	17 +/- 5 Tage	PCR, Sequenzierung	nicht akkreditiert
Nemaline Myopathie 8	NEM		PCR, Sequenzierung	nicht akkreditiert
Neurodegeneration with brain iron accumulation Typ 1	PKAN	24 +/- 10 Tage	PCR, Sequenzierung, MLPA	
Neurodegeneration with brain iron accumulation Typ 2	PKAN	24 +/- 10 Tage	PCR, Sequenzierung, MLPA	
Neurofibromatose Typ 1	NF1	72 +/- 20 Tage	PCR, Sequenzierung, MLPA	
Neurofibromatose Typ 2	NF2	56 +/- 20 Tage	PCR, Sequenzierung, MLPA	
Niemann-Pick Typ C	NPC		PCR, Sequenzierung, MLPA	nicht akkreditiert
NF1-like Syndrom (Legius)	NF1		PCR, Sequenzierung, MLPA	nicht akkreditiert
Panel: Ataxie	P-AX		Next Generation Sequencing (Exom)	nicht akkreditiert
Panel: Schwerhörigkeit	P-HL		Next Generation Sequencing (Exom)	nicht akkreditiert
Panel: Maligne Hyperthermie	P-MH		Next Generation Sequencing (Exom)	nicht akkreditiert

Krankheit	Kürzel	Bearbeitungszeit	Methoden	Bemerkungen
Panel: Myopathie	P-MY		Next Generation Sequencing (Exom)	nicht akkreditiert
Panel: NBIA	P-NE		Next Generation Sequencing (Exom)	nicht akkreditiert
Panel: Neuropathie	P-NP	wird derzeit ermittelt	Next Generation Sequencing (Exom)	soll akkreditiert werden
Panel: Rett	P-RS		Next Generation Sequencing (Exom)	nicht akkreditiert
Panel: SPG	P-SPG	wird derzeit ermittelt	Next Generation Sequencing (Exom)	soll akkreditiert werden
Panel: Syndrom	P-SY		Next Generation Sequencing (Exom)	nicht akkreditiert
Rett-Syndrom	RETT	35 +/- 10 Tage	PCR, Sequenzierung, MLPA	
Rett-like-Syndrom	RETT	35 +/- 10 Tage	PCR, Sequenzierung; FOXP1 und CDKL5: MLPA (nicht akkreditiert)	
Sarkoglykanopathien (α , β , γ , δ , ζ)	LGMD	37-90 Tage	PCR, DHPLC, Sequenzierung, MLPA (nicht akkreditiert)	
Spinocerebelläre Ataxie (SCA) 1, 2, 3, 6, 7, 17	SCA	11 +/- 6 Tage	PCR, Fragmentanalyse; SCA2 und 7: TP-PCR (nicht akkreditiert)	
Spinocerebelläre Ataxie (SCA) 14	SCA	27 +/- 10 Tage	PCR, Sequenzierung	
Taubheit / Schwerhörigkeit	CX	25 +/- 10 Tage	GJB2: PCR, Sequenzierung, MLPA; GJB6: MLPA	
Titinopathie	TIT	17 +/- 5 Tage	PCR, Sequenzierung	
Tuberöse Sklerose	TSC		PCR, Sequenzierung, MLPA	nicht akkreditiert

Probenmaterial	Bearbeitungszeit	Methoden	Bemerkungen
Abortgewebe	10 +/- 3 Tage	FISH (Translokation, Numerische Aberration, Mikrodeletion), Chromosomenanalyse	
Amnionzellen	12 +/- 4 Tage	FISH (Translokation, Numerische Aberration, Mikrodeletion), Chromosomenanalyse	
Blut	15 +/- 5 Tage	FISH (Translokation, Numerische Aberration, Mikrodeletion), Chromosomenanalyse	
Chorionzotten	12 +/- 4 Tage	FISH (Translokation, Numerische Aberration, Mikrodeletion), Chromosomenanalyse	
Fibroblasten	21 +/- 3 Tage	FISH (Translokation, Numerische Aberration, Mikrodeletion), Chromosomenanalyse	