

Diagnostik	Methoden	Bemerkungen	Bearbeitungszeit
Ataxie mit oculo-motorischer Apraxie (AOA) 1	Sequenzierung, MLPA		4-6 Wochen
Ataxie mit oculo-motorischer Apraxie (AOA) 2	Sequenzierung, MLPA		4-6 Wochen
Autosomal rezessive spastische Ataxie Charlevoix-Saguenay	Sequenzierung, MLPA		4-6 Wochen
Canavan-Syndrom	Sequenzierung, MLPA		4-6 Wochen
Caveolinopathie	Sequenzierung		4 Wochen
Central Core Disease	Sequenzierung		4-6 Wochen
Dentatorubrale-Pallidoluysiane Atrophie	Fragmentanalyse	akkreditiert nach DIN EN ISO 15189:2024	4 Wochen
Distale Myopathie, Typ Nonaka (IBM 2)	Sequenzierung		4 Wochen
Episodische Ataxie 1	Sequenzierung, MLPA		4-6 Wochen
Episodische Ataxie 2	Sequenzierung, MLPA		4-6 Wochen
Exom	Next Generation Sequencing (Exom)	akkreditiert nach DIN EN ISO 15189:2024	4-6 Monate
Familiäre hemiplegische Migräne	Sequenzierung, MLPA		4-6 Wochen
Fragiles X-Syndrom	Fragmentanalyse	akkreditiert nach DIN EN ISO 15189:2024	3-4 Wochen
Friedreich Ataxie	Fragmentanalyse	akkreditiert nach DIN EN ISO 15189:2024	4-6 Wochen
Glukokortikoid supprimierbarer Hyperaldosteronismus	Agarose-Gelelektrophorese	akkreditiert nach DIN EN ISO 15189:2024	2 Wochen
Hereditäre motorisch-sensible Neuropathien	Sequenzierung, MLPA		4-8 Wochen
Hereditäres nicht-polypöses colorectales Carcinom (HNPCC)	Sequenzierung, MLPA		4-8 Wochen
Hereditäre Neuropathie mit Neigung zu Druckläsionen (HNPP)	Sequenzierung, MLPA	MLPA: akkreditiert nach DIN EN ISO 15189:2024	4-8 Wochen
Hereditäre sensorisch-autonome Neuropathie (HSAN) Typ 4	Sequenzierung		3-4 Wochen
Hereditäre spastische Paraplegie (HSP/SPG) 2	Sequenzierung		6-8 Wochen
Hereditäre spastische Paraplegie (HSP/SPG) 3	Sequenzierung, MLPA	MLPA: akkreditiert nach DIN EN ISO 15189:2024	8-10 Wochen
Hereditäre spastische Paraplegie (HSP/SPG) 4	Sequenzierung, MLPA	MLPA: akkreditiert nach DIN EN ISO 15189:2024	8-10 Wochen
Hereditäre spastische Paraplegie (HSP/SPG) 5	Sequenzierung		6-8 Wochen
Hereditäre spastische Paraplegie (HSP/SPG) 7	Sequenzierung, MLPA	MLPA: akkreditiert nach DIN EN ISO 15189:2024	8-10 Wochen

Diagnostik	Methoden	Bemerkungen	Bearbeitungszeit
Hereditäre spastische Paraplegie (HSP/SPG) 8	Sequenzierung		6-8 Wochen
Hereditäre spastische Paraplegie (HSP/SPG) 11	Sequenzierung, MLPA	MLPA: akkreditiert nach DIN EN ISO 15189:2024	8-10 Wochen
Hereditäre spastische Paraplegie (HSP/SPG) 17	Sequenzierung		6-8 Wochen
Hereditäre spastische Paraplegie (HSP/SPG) 31	Sequenzierung, MLPA	akkreditiert nach DIN EN ISO 15189:2024	8-10 Wochen
Hypoaldosteronismus	Sequenzierung		4 Wochen
IBMPFD Myopathie	Sequenzierung		4 Wochen
Immuno-ossäre Dysplasie Schimke	Sequenzierung, MLPA		4-6 Wochen
Juvenile amyotrophe Lateralsklerose	Sequenzierung, MLPA		4-6 Wochen
Kongenitale Merosinopathie	Sequenzierung, MLPA	MLPA: akkreditiert nach DIN EN ISO 15189:2024	4-6 Wochen
Maligne Hyperthermie	Sequenzierung		4-6 Wochen
Morbus Alexander	Sequenzierung		4 Wochen
Morbus Huntington	Fragmentanalyse	akkreditiert nach DIN EN ISO 15189:2024	3-4 Wochen
Morbus Sandhoff	Sequenzierung, MLPA		4-6 Wochen
Morbus Tay-Sachs (AB-Variante)	Sequenzierung, MLPA		4-6 Wochen
Morbus Tay-Sachs	Sequenzierung, MLPA		4-6 Wochen
Myotilinopathie	Sequenzierung		4 Wochen
Nemaline Myopathie 1	Sequenzierung		4 Wochen
Nemaline Myopathie 2	Sequenzierung		4 Wochen
Nemaline Myopathie 3	Sequenzierung		4 Wochen
Nemaline Myopathie 4	Sequenzierung		4 Wochen
Nemaline Myopathie 5	Sequenzierung		4 Wochen
Nemaline Myopathie 6	Sequenzierung		4 Wochen
Nemaline Myopathie 7	Sequenzierung		4 Wochen
Nemaline Myopathie 8	Sequenzierung		4 Wochen
Neurodegeneration with brain iron accumulation Typ 1	Sequenzierung, MLPA	MLPA: akkreditiert nach DIN EN ISO 15189:2024	4-6 Wochen
Neurodegeneration with brain iron accumulation Typ 2	Sequenzierung, MLPA	MLPA: akkreditiert nach DIN EN ISO 15189:2024	4-6 Wochen
Neurofibromatose Typ 1	Sequenzierung, MLPA	akkreditiert nach DIN EN ISO 15189:2024	4-8 Wochen
Neurofibromatose Typ 2	Sequenzierung, MLPA	akkreditiert nach DIN EN ISO 15189:2024	4-8 Wochen
Niemann-Pick Typ C	Sequenzierung, MLPA		4-6 Wochen

Diagnostik	Methoden	Bemerkungen	Bearbeitungszeit
Panel: Allgemein	Next Generation Sequencing (Exom)		4-6 Monate
Panel: ALS	Next Generation Sequencing (Exom)	akkreditiert nach DIN EN ISO 15189:2024	4-6 Monate
Panel: Amyloidose	Next Generation Sequencing (Exom)		4-6 Monate
Panel: Androgenitales Syndrom	Next Generation Sequencing (Exom)		4-6 Monate
Panel: Ataxie	Next Generation Sequencing (Exom)	akkreditiert nach DIN EN ISO 15189:2024	4-6 Monate
Panel: Bindegewebserkrankung	Next Generation Sequencing (Exom)	akkreditiert nach DIN EN ISO 15189:2024	4-6 Monate
Panel: Cystische Fibrose	Next Generation Sequencing (Exom)		4-6 Monate
Panel: Dystonie	Next Generation Sequencing (Exom)		4-6 Monate
Panel: Herzerkrankungen	Next Generation Sequencing (Exom)		4-6 Monate
Panel: Kleinwuchs	Next Generation Sequencing (Exom)		4-6 Monate
Panel: Maligne Hyperthermie	Next Generation Sequencing (Exom)		4-6 Monate
Panel: Myopathie	Next Generation Sequencing (Exom)		4-6 Monate
Panel: NBIA	Next Generation Sequencing (Exom)		4-6 Monate
Panel: Neuropathie	Next Generation Sequencing (Exom)	akkreditiert nach DIN EN ISO 15189:2024	4-6 Monate
Panel: Nukleäre Mitochondriopathie	Next Generation Sequencing (Exom)		4-6 Monate
Panel: Rett	Next Generation Sequencing (Exom)		4-6 Monate
Panel: Schwerhörigkeit	Next Generation Sequencing (Exom)		4-6 Monate

Diagnostik	Methoden	Bemerkungen	Bearbeitungszeit
Panel: SPG	Next Generation Sequencing (Exom)	akkreditiert nach DIN EN ISO 15189:2024	4-6 Monate
Panel: Stoffwechsel	Next Generation Sequencing (Exom)		4-6 Monate
Panel: Syndrom	Next Generation Sequencing (Exom)		4-6 Monate
Panel: Tumorassoziierte Multisystemerkrankung	Next Generation Sequencing (Exom)		4-6 Monate
Rett-Syndrom (MeCP2)	Sequenzierung, MLPA	MLPA: akkreditiert nach DIN EN ISO 15189:2024	4-6 Wochen
Rett-like-Syndrom (ARX, FOXP1, CDKL5)	Sequenzierung, MLPA		4-6 Wochen
Sarkoglykanopathien (α , β , γ , δ , ζ)	Sequenzierung, MLPA		4-6 Wochen
Spinocerebelläre Ataxie (SCA) 1, 2, 3, 6, 7, 17	Fragmentanalyse; SCA2 und 7: TP-PCR	Fragmentanalyse: akkreditiert nach DIN EN ISO 15189:2024	4 Wochen
Spinocerebelläre Ataxie (SCA) 14	Sequenzierung		4 Wochen
Taubheit / Schwerhörigkeit (GJB2)	Sequenzierung, MLPA	akkreditiert nach DIN EN ISO 15189:2024	4-6 Wochen
Taubheit / Schwerhörigkeit (GJB6)	MLPA	akkreditiert nach DIN EN ISO 15189:2024	4-6 Wochen
Titinopathie	Sequenzierung		4 Wochen
Tuberöse Sklerose 1	Sequenzierung, MLPA		6-8 Wochen
Tuberöse Sklerose 2	Sequenzierung, MLPA		6-8 Wochen