

# Leistungsverzeichnis Molekulare Diagnostik

**Untersuchungen im Institut für Labordiagnostik, Hygiene und Transfusionsmedizin  
(akkreditiert nach DIN EN ISO 15189)**

## Verteiler:

1. Original: QM-Beauftragter
2. PDF-Datei: Intranet (KliLu)
3. PDF-Datei: Laufwerk X (QM-System)

Dateipfad:	<a href="https://intranet/qm-handbuch/klinikum/abteilungen-institute/institut-fuer-labordiagnostik-hygiene-und-transfusionsmedizin/Leistungsverzeichnis/Institut für Labordiagnostik, Hygiene und Transfusionsmedizin/Leistungsverzeichnis Molekulare Diagnostik_Stand_16.01.2025_Version 2.0.pdf">https://intranet/qm-handbuch/klinikum/abteilungen-institute/institut-fuer-labordiagnostik-hygiene-und-transfusionsmedizin/Leistungsverzeichnis/Institut für Labordiagnostik, Hygiene und Transfusionsmedizin/Leistungsverzeichnis Molekulare Diagnostik_Stand_16.01.2025_Version 2.0.pdf</a>			Überarbeitung geplant: 16.01.2027	
erstellt:	Fr. Benz, K.	Version:	2.0	Seite 1 von 19	
Erstelldatum:	16.01.2025	überarbeitet/geprüft:	Fr. Kirsch, E (QMB)	freigegeben:	Hr. Prof. Dr. Bauer, M (Chefarzt)
		Datum:	16.01.2025	Freigabedatum:	16.01.2025

## Kontakt Daten

Klinikum der Stadt Ludwigshafen gGmbH  
Institut für Labordiagnostik, Hygiene und Transfusionsmedizin  
Haus B 2.OG  
Bremerstraße 79  
67063 Ludwigshafen

### Telefon

Klinikum:	0621 / 503 -0
Molekulare Diagnostik:	-35 74
Nachfragen/Reklamationen:	-35 74
Sekretariat:	-35 01
Fax Sekretariat:	-35 20
Hr. Prof. Dr. Bauer:	-35 50
Fr. Dr. Winteroll:	-35 46
Fr. Dr. Jacobs:	-35 78
Hr. Dr. Mannuß:	-36 09

Dateipfad:	<a href="https://intranet/qm-handbuch/klinikum/abteilungen-institute/institut-fuer-labordiagnostik-hygiene-und-transfusionsmedizin/Leistungsverzeichnis/Institut für Labordiagnostik, Hygiene und Transfusionsmedizin/Leistungsverzeichnis Molekulare Diagnostik_Stand_16.01.2025_Version 2.0.pdf">https://intranet/qm-handbuch/klinikum/abteilungen-institute/institut-fuer-labordiagnostik-hygiene-und-transfusionsmedizin/Leistungsverzeichnis/Institut für Labordiagnostik, Hygiene und Transfusionsmedizin/Leistungsverzeichnis Molekulare Diagnostik_Stand_16.01.2025_Version 2.0.pdf</a>			Überarbeitung geplant: 16.01.2027	
erstellt:	Fr. Benz, K..	Version:	2.0	Seite 2 von 19	
Erstelldatum:	16.01.2025	überarbeitet/geprüft:	Fr. Kirsch, E. (QMB)	freigegeben:	Hr. Prof. Dr. Bauer (Chefarzt)
		Datum:	16.01.2025	Freigabedatum:	16.01.2025

## Dienstzeiten

**Molekulare Diagnostik**  
Montag – Freitag

07:48 – 16:00 Uhr

Dateipfad:	<a href="https://intranet/qm-handbuch/kllinikum/abteilungen-institute/institut-fuer-labordiagnostik-hygiene-und-transfusionsmedizin/Leistungsverzeichnis/Institut für Labordiagnostik, Hygiene und Transfusionsmedizin/Leistungsverzeichnis Molekulare Diagnostik_Stand_16.01.2025_Version 2.0.pdf">https://intranet/qm-handbuch/kllinikum/abteilungen-institute/institut-fuer-labordiagnostik-hygiene-und-transfusionsmedizin/Leistungsverzeichnis/Institut für Labordiagnostik, Hygiene und Transfusionsmedizin/Leistungsverzeichnis Molekulare Diagnostik_Stand_16.01.2025_Version 2.0.pdf</a>			Überarbeitung geplant: 16.01.2027	
erstellt:	Fr. Benz, K.	Version:	2.0	Seite 3 von 19	
Erstelldatum:	16.01.2025	überarbeitet/geprüft:	Fr. Kirsch, E (QMB)	freigegeben:	Hr. Prof. Dr. Bauer, M (Chefarzt)
		Datum:	16.01.2025	Freigabedatum:	16.01.2025

## Allgemeine Hinweise

### Infektiöses Material

Infektiöses Material unbedingt kennzeichnen!

### Änderungen im Leistungsverzeichnis

Bitte beachten Sie Änderungen zur Vorversion, diese werden kursiv gedruckt.

### Nicht akkreditierte Parameter

Nicht akkreditierte Parameter werden mit einem \* markiert.

Dateipfad:	<a href="https://intranet/qm-handbuch/klinikum/abteilungen-institute/institut-fuer-labordiagnostik-hygiene-und-transfusionsmedizin/Leistungsverzeichnis/Institut für Labordiagnostik, Hygiene und Transfusionsmedizin/Leistungsverzeichnis Molekulare Diahnostik_Stand_16.01.2025_Version 2.0.pdf">https://intranet/qm-handbuch/klinikum/abteilungen-institute/institut-fuer-labordiagnostik-hygiene-und-transfusionsmedizin/Leistungsverzeichnis/Institut für Labordiagnostik, Hygiene und Transfusionsmedizin/Leistungsverzeichnis Molekulare Diahnostik_Stand_16.01.2025_Version 2.0.pdf</a>			Überarbeitung geplant: 16.01.2027	
erstellt:	Fr. Benz, K..	Version:	2.0	Seite 4 von 19	
Erstelldatum:	16.01.2025	überarbeitet/geprüft:	Fr. Kirsch, E. (QMB)	freigegeben:	Hr. Prof. Dr. Bauer (Chefarzt)
		Datum:	16.01.2025	Freigabedatum:	16.01.2025

# Molekulare Diagnostik

## Probenmaterial / Menge

D	=	extrahierte DNA (mind. 100 ng, je nach Anforderung)
EB	=	EDTA-Vollblut (mind. 2,7 ml) zur DNA-Extraktion
M	=	Muskelgewebe (ca. 10 mg) zur DNA-Extraktion
U	=	Urin (mind. 200 ml, besser ca. 500 ml) zur DNA-Extraktion
F	=	Fibroblastenzellkultur (nach Rücksprache, mind. 1 große Flasche, komplett befüllt mit Medium) zur DNA-Extraktion
P	=	Paraffinschnitt (1-2 Schnitte, je 1 µm) zur DNA-Extraktion

## Blutentnahme

Das EDTA-Vollblut sollte mit Hilfe des Monovetten-Systems unter mäßiger, kurzzeitiger venöser Stauung gewonnen werden.

Das entnommene EDTA-Vollblut sollte innerhalb von 72 Stunden bei Raumtemperatur an das ILHT, Bereich Molekulare Diagnostik mit der gewünschten Anforderung geschickt werden. Für den Probentransport darf das Vollblut nicht eingefroren werden.

## Muskelgewebe

Für molekulargenetische Untersuchungen sind ca. 10 mg Muskelgewebe ausreichend. Es sollte gekühlt transportiert werden und möglichst zeitnah im ILHT ankommen.

Dateipfad:	<a href="https://intranet/qm-handbuch/klinikum/abteilungen-institute/institut-fuer-labordiagnostik-hygiene-und-transfusionsmedizin/Leistungsverzeichnis/Institut für Labordiagnostik, Hygiene und Transfusionsmedizin/Leistungsverzeichnis Molekulare Diagnostik_Stand_16.01.2025_Version 2.0.pdf">https://intranet/qm-handbuch/klinikum/abteilungen-institute/institut-fuer-labordiagnostik-hygiene-und-transfusionsmedizin/Leistungsverzeichnis/Institut für Labordiagnostik, Hygiene und Transfusionsmedizin/Leistungsverzeichnis Molekulare Diagnostik_Stand_16.01.2025_Version 2.0.pdf</a>			Überarbeitung geplant: 16.01.2027
erstellt:	Fr. Benz, K.	Version:	2.0	Seite 5 von 19
Erstelldatum:	16.01.2025	überarbeitet/geprüft:	Fr. Kirsch, E (QMB)	freigegeben:
		Datum:	16.01.2025	Hr. Prof. Dr. Bauer, M (Chefarzt)
				Freigabedatum:
				16.01.2025

Die Materialien **extrahierte DNA, Urin, Fibroblastenzellkultur** und **Paraffinschnitte** können bei Raumtemperatur verschickt werden und sollten ebenfalls möglichst zeitnah im ILHT ankommen. Die Probensammlung für Urin sollte unmittelbar vor dem Versand erfolgen.

Bitte kein Probenversand direkt vor einem Wochenende und/oder Feiertag.

**Angaben zum Patienten**

Neben den üblichen Angaben (Name des Patienten, Geburtsdatum) sollten folgende zusätzliche Angaben erfolgen:

- Begründung der angeforderten molekulargenetischen Untersuchung (Erkrankung in der Familie, Verdacht auf Erkrankung beim Partner, etc.)
- ggf. ethnische Daten
- ggf. beigefügter Stammbaum
- ggf. Ergebnisse von Voruntersuchungen
- ggf. Angabe der Schwangerschaftswoche

Um Missverständnissen bei der Interpretation molekulargenetischer Befunde vorzubeugen, gibt es die Empfehlung des Berufsverbandes Medizinische Genetik, eine DNA-Diagnostik immer im Rahmen einer genetischen Beratung durchzuführen; dies gilt insbesondere für prädiktive DNA-Diagnostik (Untersuchung einer klinisch unauffälligen Person bezüglich einer sich erst im höheren Lebensalter manifestierenden Erkrankung). Bei alleiniger Absicherung einer klinischen Diagnose durch eine molekulargenetische Untersuchung wird davon ausgegangen, dass der betreuende Arzt die notwendige Aufklärung übernimmt.

Dateipfad:	https://intranet/qm-handbuch/klinikum/abteilungen-institute/institut-fuer-labordiagnostik-hygiene-und-transfusionsmedizin/Leistungsverzeichnis/Institut für Labordiagnostik, Hygiene und Transfusionsmedizin/Leistungsverzeichnis Molekulare Diagnostik Stand 16.01.2025_Version 2.0.pdf			Überarbeitung geplant: 16.01.2027
erstellt:	Fr. Benz, K..	Version:	2.0	Seite 6 von 19
Erstelldatum:	16.01.2025	überarbeitet/geprüft:	Fr. Kirsch, E. (QMB)	freigegeben: Hr. Prof. Dr. Bauer (Chefarzt)
		Datum:	16.01.2025	Freigabedatum: 16.01.2025

## Übersicht der molekulargenetischen Untersuchungen

(Detailliertere Informationen siehe [www.omim.org](http://www.omim.org) und/oder [www.mitomap.org](http://www.mitomap.org) )

OMIM Gene/Locus MIM number	OMIM Phenotype MIM number	Analyt	Methode	Bevorzugtes Untersuchungsmaterial	Dauer
<b>Alpers Syndrom</b>					
174763	203700	POLG1	Sequenzierung	EDTA-Vollblut	2 – 4 Wochen
<b>Progressive external ophthalmoplegia, autosomal dominant; adPEO (PEOA1, PEOA2, PEOA3, PEOA4, PEOA5, )</b> Progressive external ophthalmoplegia with mitochondrial DNA deletions, autosomal recessive arPEO (PEOB1, PEOB3, PEOB4)					
174763	157640	POLG1 (PEOA1)	Sequenzierung	EDTA-Vollblut	6 – 8 Wochen
	258450	POLG1 (PEOB1)			
103220	609283	SLC25A4 (PEOA2)			
606075	609286	C10orf2 (PEOA3)			
604983	610131	POLG2 (PEOA4)			
604712	613077	RRM2B (PEOA5)			
188250	617069	TK2 (PEOB3)			
601465	617070	DGUOK (PEOB4)			
<b>Sando Syndrom</b>					
174763	607459	POLG1	Sequenzierung	EDTA-Vollblut	2 – 4 Wochen

Dateipfad:	https://intranet/qm-handbuch/klinikum/abteilungen-institute/institut-fuer-labordiagnostik-hygiene-und-transfusionsmedizin/Leistungsverzeichnis/Institut für Labordiagnostik, Hygiene und Transfusionsmedizin/Leistungsverzeichnis Molekulare Diagnostik_Stand_16.01.2025_Version 2.0.pdf			Überarbeitung geplant: 16.01.2027
erstellt:	Fr. Benz, K.	Version:	2.0	Seite 7 von 19
Erstelldatum:	16.01.2025	überarbeitet/geprüft:	Fr. Kirsch, E (QMB)	freigegeben:
		Datum:	16.01.2025	Freigabedatum:
				Hr. Prof. Dr. Bauer, M (Chefarzt)
				16.01.2025

OMIM Gene/Locus MIM number	OMIM Phenotype MIM number	Analyt	Methode	Bevorzugtes Untersuchungsmaterial	Dauer
<b>Mitochondrial dna depletion syndrome: (MNGIE type):</b> MTDPS1; <b>(Alpers type):</b> MTDPS4A; <b>(MNGIE Type):</b> MTDPS4B; <b>(Hepatocerebral type):</b> MTDPS3 <b>(Myopathic type):</b> MTDPS2; <b>(Hepatocerebral type):</b> MTDPS6; <b>(Hepatocerebral type):</b> MTDPS7; <b>(Encephalomyopathic type with renal tubulopathy):</b> MTDPS8A; <b>(Encephalomyopathic with methylmalonic aciduria):</b> MTDPS5; <b>(Encephalomyopathic type with methylmalonic aciduria):</b> MTDPS9 <b>(Cardiomyopathic type):</b> MTPS12					
131222 174763 601465 188250 137960 604712 603921 611224 606075 103220	603041 203700 613662 251880 609560 256810 612075 612073 245400 271245 615418/617184	TYMP (MTDPS1) POLG1 (MTDPS4A) POLG1 (MTDPS4B) DGUOK (MTDPS3) TK2 (MTDPS2) MPV17 (MTNDPS6) RRM2B (MTDPS8A/MTDPS8B) SUCLA2 (MTDPS5) SUCLG1 (MTDPS9) C10orf2/Twinkle (MTDPS7) SLC25A4/ANT1 (MTDPS12)	Sequenzierung	EDTA-Vollblut	10 – 12 Wochen
<b>Pyruvate dehydrogenase E1-alpha deficiency Leigh syndrome, X-linked</b>					
300502	322170	PDHA1*	Sequenzierung	EDTA-Vollblut	2 – 4 Wochen
<b>Pyruvate dehydrogenase complex deficiency</b>					
300502 179060	245348 614111	PDHA1* PDHB*	Sequenzierung	EDTA-Vollblut	4 – 6 Wochen
<b>Leigh syndrome due to mitochondrial complex I deficiency, included</b>					
516000 516001 516002 516003 516005	256000	MT-ND1 MT-ND2 MT-ND3 MT-ND4 MT-ND5	Sequenzierung	Mitochondriale Gene (MT-): Urin, Muskel, Fibroblasten  Nukleäre Gene: EDTA-Vollblut	12 – 16 Wochen
Dateipfad:	<a href="https://intranet/qm-handbuch/klinikum/abteilungen-institute/institut-fuer-labordiagnostik-hygiene-und-transfusionsmedizin/Leistungsverzeichnis/Institut_für_Labordiagnostik,_Hygiene_und_Transfusionsmedizin/Leistungsverzeichnis_Molekulare_Diagnostik_Stand_16.01.2025_Version_2.0.pdf">https://intranet/qm-handbuch/klinikum/abteilungen-institute/institut-fuer-labordiagnostik-hygiene-und-transfusionsmedizin/Leistungsverzeichnis/Institut für Labordiagnostik, Hygiene und Transfusionsmedizin/Leistungsverzeichnis Molekulare Diagnostik_Stand_16.01.2025_Version_2.0.pdf</a>			Überarbeitung geplant: 16.01.2027	
erstellt:	Fr. Benz, K..	Version: überarbeitet/geprüft:	2.0 Fr. Kirsch, E. (QMB)	freigegeben:	Seite 8 von 19 Hr. Prof. Dr. Bauer (Chefarzt)
Erstelldatum:	16.01.2025	Datum:	16.01.2025	Freigabedatum:	16.01.2025

<b>OMIM</b> Gene/Locus MIM number	<b>OMIM</b> Phenotype MIM number	<b>Analyt</b>	<b>Methode</b>	<b>Bevorzugtes Untersuchungsmaterial</b>	<b>Dauer</b>
516006 157655 603846 602694 601825 602141 161015 300078 612360 612392 613622		MT-ND6 NDUFS1 NDUFS3 NDUFS4 NDUFS7 NDUFS8 NDUFV1 NDUFA1 NDUFAF5 (C20orf7) NDUFAF6 (C8orf38) FOXRED1			
<b>Leigh syndrome due to mitochondrial complex II deficiency, included Cardiomyopathy, dilated, 1GG Mitochondrial respiratory chain complex II deficiency</b>					
600857	613642 252011	SDHA*	Sequenzierung	EDTA-Vollblut	2 – 4 Wochen
<b>Leigh syndrome due to mitochondrial complex III deficiency, included Bjornstad syndrome GRACILE syndrome Mitochondrial complex III deficiency, nuclear type 1</b>					
603647	256000 262000 603358 124000	BCS1L	Sequenzierung	EDTA-Vollblut	2 – 4 Wochen
<b>Leigh syndrome due to mitochondrial complex IV deficiency, included</b>					
516030 516040		MT-CO1* MT-CO2*	Sequenzierung	Mitochondriale Gene (MT-): Urin, Muskel, Fibroblasten	3 – 4 Wochen
Dateipfad:	https://intranet/qm-handbuch/klinikum/abteilungen-institute/institut-fuer-labordiagnostik-hygiene-und-transfusionsmedizin/Leistungsverzeichnis/Institut für Labordiagnostik, Hygiene und Transfusionsmedizin/Leistungsverzeichnis Molekulare Diagnostik_Stand_16.01.2025_Version 2.0.pdf			Überarbeitung geplant: 16.01.2027	
erstellt:	Fr. Benz, K.	Version:	2.0	Seite 9 von 19	
Erstelldatum:	16.01.2025	überarbeitet/geprüft:	Fr. Kirsch, E (QMB)	freigegeben:	Hr. Prof. Dr. Bauer, M (Chefarzt)
		Datum:	16.01.2025	Freigabedatum:	16.01.2025

OMIM Gene/Locus MIM number	OMIM Phenotype MIM number	Analyt	Methode	Bevorzugtes Untersuchungsmaterial	Dauer
516050 613920 603646 602125 603644 604272 185620 612958	616500 615119 619046 619048 604377 220110 619052	MT-CO3* C2ORF64*(COA5) COX15* COX10* SCO1* SCO2* SURF1* TACO1*		Nukleäre Gene: EDTA-Vollblut	

**Mitochondrial complex I deficiency**

516000 516001 516002 516004 516003 516005 516006 157655 602985 603846 602694 603848 601825 602141 161015		MT-ND1 MT-ND2 MT-ND3 MT-ND4L MT-ND4 MT-ND5 MT-ND6 NDUFS1 NDUFS2 NDUFS3 NDUFS4 NDUFS6 NDUFS7 NDUFS8 NDUFV1	Sequenzierung	Mitochondriale Gene (MT-): Urin, Muskel, Fibroblasten  Nukleäre Gene: EDTA-Vollblut	12 – 16 Wochen
----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	--	-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	---------------	-------------------------------------------------------------------------------------------------	-------------------

Dateipfad:	https://intranet/qm-handbuch/klinikum/abteilungen-institute/institut-fuer-labordiagnostik-hygiene-und-transfusionsmedizin/Leistungsverzeichnis/Institut für Labordiagnostik, Hygiene und Transfusionsmedizin/Leistungsverzeichnis Molekulare Diagnostik_Stand_16.01.2025_Version 2.0.pdf			Überarbeitung geplant: 16.01.2027
erstellt:	Fr. Benz, K..	Version:	2.0	Seite 10 von 19
Erstelldatum:	16.01.2025	überarbeitet/geprüft:	Fr. Kirsch, E. (QMB)	freigegeben: Hr. Prof. Dr. Bauer (Chefarzt)
		Datum:	16.01.2025	Freigabedatum: 16.01.2025

<b>OMIM</b> Gene/Locus MIM number	<b>OMIM</b> Phenotype MIM number	<b>Analyt</b>	<b>Methode</b>	<b>Bevorzugtes Untersuchungsmaterial</b>	<b>Dauer</b>
600532 300078 602137 606934 609653 612911 611776 612360 613622 612392 613920 608388		NDUFV2 NDUFA1 NDUFA2* NDUFAP1 NDUFAP2 NDUFAP3 NDUFAP4 NDUFAP5(C20orf7) FOXRED1 NDUFAP6 (C8orf38) C2orf64* (COA5) ECSIT			
<b>Mitochondrial complex IV deficiency</b>					
185620 603644 604272 602125 603648 603646 604813 612322 612958 124089 516030 516040 516050		SURF1* SCO1* SCO2* COX10* COX11* COX15* COX17* FASTKD2* TACO1* COX6B1* MT-CO1* MT-CO2* MT-CO3*	Sequenzierung	Nukleäre Gene: EDTA-Vollblut  Mitochondriale Gene (MT-): Urin, Muskel, Fibroblasten	6 – 8 Wochen

Dateipfad:	<a href="https://intranet/qm-handbuch/klinikum/abteilungen-institute/institut-fuer-labordiagnostik-hygiene-und-transfusionsmedizin/Leistungsverzeichnis/Institut für Labordiagnostik, Hygiene und Transfusionsmedizin/Leistungsverzeichnis Molekulare Diagnostik_Stand_16.01.2025_Version 2.0.pdf">https://intranet/qm-handbuch/klinikum/abteilungen-institute/institut-fuer-labordiagnostik-hygiene-und-transfusionsmedizin/Leistungsverzeichnis/Institut für Labordiagnostik, Hygiene und Transfusionsmedizin/Leistungsverzeichnis Molekulare Diagnostik_Stand_16.01.2025_Version 2.0.pdf</a>			Überarbeitung geplant: 16.01.2027	
erstellt:	Fr. Benz, K.	Version:	2.0	Seite 11 von 19	
Erstelldatum:	16.01.2025	überarbeitet/geprüft:	Fr. Kirsch, E (QMB)	freigegeben:	Hr. Prof. Dr. Bauer, M (Chefarzt)
		Datum:	16.01.2025	Freigabedatum:	16.01.2025

OMIM Gene/Locus MIM number	OMIM Phenotype MIM number	Analyt	Methode	Bevorzugtes Untersuchungsmaterial	Dauer
<b>Mitochondrial Complex V deficiency</b>					
612418 516060 516070		TMEM70* MT-ATP6* MT-ATP8*	Sequenzierung	Nukleäre Gene: EDTA-Vollblut Mitochondriale Gene (MT-): Urin, Muskel, Fibroblasten	3 – 4 Wochen
<b>Mitochondrial myopathie, encephalopathy, lactic acidosis, and stroke like episodes: MELAS</b>					
590050	540000	1. Mutationsanalyse für die häufigste Mutation: MT-TL1 2. Weitere Mutationsanalysen: MT-tRNA Screen, ggf. komplette MTDNA Sequenzierung	1. Sequenzierung  2. Sequenzierung	Urin, Muskel, Fibroblasten	1 – 2 Wochen  4 – 6 Wochen
<b>Myoclonic epilepsy associated with ragged-red fibers: MERRF</b>					
590060	545000	1. Mutationsanalyse für die häufigste Mutation: MT-TK 2. Weitere Mutationsanalysen: MT-tRNA Screen, ggf. komplette MT-DNA Sequenzierung	1. Sequenzierung  2. Sequenzierung	Urin, Muskel, Fibroblasten	1 – 2 Wochen  4 – 6 Wochen
<b>Leber hereditary optic neuropathy: LHON</b>					
516000 516003 516006 516020	535000	1. Mutationsanalyse für die häufigsten Mutationen: MT-ND1 MT-ND4 MT-ND6 2. Weitere Mutationsanalysen: MT-CYB	1. Sequenzierung  2. Sequenzierung	EDTA-Vollblut	1 – 2 Wochen  4 – 6 Wochen
Dateipfad:	https://intranet/qm-handbuch/klinikum/abteilungen-institute/institut-fuer-labordiagnostik-hygiene-und-transfusionsmedizin/Leistungsverzeichnis/Institut für Labordiagnostik, Hygiene und Transfusionsmedizin/Leistungsverzeichnis Molekulare Diagnostik Stand 16.01.2025_Version 2.0.pdf			Überarbeitung geplant: 16.01.2027	
erstellt:	Fr. Benz, K..	Version:	2.0	freigegeben:	Seite 12 von 19
Erstelldatum:	16.01.2025	überarbeitet/geprüft:	Fr. Kirsch, E. (QMB)	Freigabedatum:	Hr. Prof. Dr. Bauer (Chefarzt)
		Datum:	16.01.2025		16.01.2025

OMIM Gene/Locus MIM number	OMIM Phenotype MIM number	Analyt	Methode	Bevorzugtes Untersuchungsmaterial	Dauer
516050 516005 516001 516030 516060 516004		MT-CO3* MT-ND5 MT-ND2 MT-CO1* MT-ATP6* MT-ND4L ggf. komplette MT- DNA Sequenzierung			
<b>Neuropathy, ataxia and retinitis pigmentosa: NARP</b>					
<b>Leigh syndrome mitochondrial complex V (ATP Synthase) deficiency</b>					
516060	551500	1. Mutationsanalyse für die häufigste Mutation: MT-ATP6*	1. Sequenzierung	Urin, Muskel, Fibroblasten	1 – 2 Wochen
516070	256000	2. Weitere Mutationsanalysen: MT-ATP8*	2. Sequenzierung		2 – 4 Wochen
<b>CPEO</b>					
590050 590045 590000 590010 590060 590080 590055		1. Analyse der MT-DNA auf Deletionen 2. Analyse der MT-DNA auf Punktmutationen: MT-TL1 MT-TI MT-TA MT-TN MT-TK MT-TS1 MT-TL2 3. Weitere Mutationsanalysen: MT-tRNA Screen, ggf. komplette MTDNA Sequenzierung	1. Long Range PCR 2. Sequenzierung  3. Sequenzierung	Urin, Muskel, Fibroblasten	2 – 4 Wochen 2 – 4 Wochen  4 – 6 Wochen
Dateipfad:	https://intranet/qm-handbuch/klinikum/abteilungen-institute/institut-fuer-labordiagnostik-hygiene-und-transfusionsmedizin/Leistungsverzeichnis/Institut für Labordiagnostik, Hygiene und Transfusionsmedizin/Leistungsverzeichnis Molekulare Diagnostik_Stand_16.01.2025_Version 2.0.pdf			Überarbeitung geplant: 16.01.2027	
erstellt:	Fr. Benz, K.	Version:	2.0	freigegeben:	Seite 13 von 19
Erstelldatum:	16.01.2025	überarbeitet/geprüft:	Fr. Kirsch, E (QMB)	Freigabedatum:	Hr. Prof. Dr. Bauer, M (Chefarzt)
		Datum:	16.01.2025		16.01.2025

OMIM Gene/Locus MIM number	OMIM Phenotype MIM number	Analyt	Methode	Bevorzugtes Untersuchungsmaterial	Dauer
<b>Kearn Sayre Syndrom: KSS</b>					
590050 590055	530000	1. Analyse der MT-DNA auf Deletionen  2. Analyse der MT-DNA auf Punktmutationen: MT-TL1 MT-TL2	1. Long Range PCR  2. Sequenzierung	Urin, Muskel, Fibroblasten	2 – 4 Wochen  2 – 4 Wochen
<b>Pearson Syndrom</b>					
	557000	Analyse der MT- DNA auf Deletionen	Long Range PCR	Urin, Muskel, Fibroblasten	2 – 4 Wochen
<b>Mitochondrial Cardiomyopathy</b>					
590050 590045 516020		1. Mutationsanalyse für die häufigsten Mutationen: MT-TL1 MT-TI MT-CYB	1. Sequenzierung	Urin, Muskel, Fibroblasten	2 – 4 Wochen
602985 600532 602125 603646		2. Weitere Mutationsanalysen: NDUFS2 NDUFV2 COX10* COX15*	2. Sequenzierung	EDTA-Vollblut	6 – 8 Wochen
		3. MT-tRNA Screen, ggf. komplette MTDNA Sequenzierung	3. Sequenzierung	Urin, Muskel, Fibroblasten	4 – 6 Wochen

Dateipfad:	https://intranet/qm-handbuch/klinikum/abteilungen-institute/institut-fuer-labordiagnostik-hygiene-und-transfusionsmedizin/Leistungsverzeichnis/Institut für Labordiagnostik, Hygiene und Transfusionsmedizin/Leistungsverzeichnis Molekulare Diagnostik_Stand_16.01.2025_Version 2.0.pdf			Überarbeitung geplant: 16.01.2027
erstellt:	Fr. Benz, K..	Version:	2.0	Seite 14 von 19
Erstelldatum:	16.01.2025	überarbeitet/geprüft:	Fr. Kirsch, E. (QMB)	freigegeben: Hr. Prof. Dr. Bauer (Chefarzt)
		Datum:	16.01.2025	Freigabedatum: 16.01.2025

OMIM Gene/Locus MIM number	OMIM Phenotype MIM number	Analyt	Methode	Bevorzugtes Untersuchungsmaterial	Dauer
<b>Mitochondrial Encephalomyopathy</b>					
590070		1. Mutationsanalyse für die häufigsten Mutationen: MT-TF MT-TV MT-TL1 MT-TQ MT-TW MT-TS1 MT-TK MT-TG MT-TH MT-ND1 MT-ND5 2. MT-tRNA Screen, komplette MTDNA Sequenzierung	1. Sequenzierung	Urin, Muskel, Fibroblasten	2 – 4 Wochen
590105					
590050					
590030					
590095					
590080					
590060					
590035					
590040					
516000					
516005			2. Sequenzierung		4 – 6 Wochen
<b>Mitochondrial Myopathie</b>					
590050		1. Mutationsanalyse für die häufigste Mutation: MT-TL1 MT-TI MT-TA MT-TN MT-TS1 MT-TL2 MT-TE MT-CYB MT-ND4	1. Sequenzierung	Urin, Muskel, Fibroblasten	2 – 4 Wochen
590045					
590000					
590010					
590080					
590055					
590025					
516020					
516003					
Dateipfad:	https://intranet/qm-handbuch/klinikum/abteilungen-institute/institut-fuer-labordiagnostik-hygiene-und-transfusionsmedizin/Leistungsverzeichnis/Institut für Labordiagnostik, Hygiene und Transfusionsmedizin/Leistungsverzeichnis Molekulare Diagnostik_Stand_16.01.2025_Version 2.0.pdf				
erstellt:	Fr. Benz, K.	Version:	2.0	Seite 15 von 19	
Erstelldatum:	16.01.2025	überarbeitet/geprüft:	Fr. Kirsch, E (QMB)	freigegeben:	Hr. Prof. Dr. Bauer, M (Chefarzt)
		Datum:	16.01.2025	Freigabedatum:	16.01.2025

OMIM Gene/Locus MIM number	OMIM Phenotype MIM number	Analyt	Methode	Bevorzugtes Untersuchungsmaterial	Dauer
516030 516040 516050		MT-CO1* MT-CO2* MT-CO3* 2. MT-tRNA Screen, komplette MTDNA Sequenzierung	2. Sequenzierung		4 – 6 Wochen
<b>Mitochondrial Deafness Sensorineural hearing loss Deafness Aminoglycosid-induced</b>					
561000 590080 516030 590040 590045 516000 516040 516006 610230	500008       580000	1. Mutationsanalyse für die häufigste Mutation: MT-RNR1* MT-TS1 MT-CO1* MT-TH MT-TI MT-ND1 MT-CO2* MT-ND6 TRMU* 2. MT-tRNA Screen, komplette MTDNA Sequenzierung	1. Sequenzierung       2. Sequenzierung	Mitochondriale Gene (MT-): Urin, Muskel, Fibroblasten  Nukleäre Gene: EDTA-Vollblut	4 – 6 Wochen       4 – 6 Wochen
<b>Deafness-dystonia / Mohr-Tranebjaerg syndrome</b>					
300356 607383	304700	TIMM8A* (DDP1) TIMM13*	Sequenzierung	EDTA-Vollblut	4 – 6 Wochen
<b>Coenzyme Q10 deficiency, primary, 4</b>					
Dateipfad:	https://intranet/qm-handbuch/klinikum/abteilungen-institute/institut-fuer-labordiagnostik-hygiene-und-transfusionsmedizin/Leistungsverzeichnis/Institut für Labordiagnostik, Hygiene und Transfusionsmedizin/Leistungsverzeichnis Molekulare Diagnostik_Stand_16.01.2025_Version 2.0.pdf			Überarbeitung geplant: 16.01.2027	
erstellt:	Fr. Benz, K..	Version:	2.0	freigegeben:	Seite 16 von 19
Erstelldatum:	16.01.2025	überarbeitet/geprüft:	Fr. Kirsch, E. (QMB)	Freigabedatum:	Hr. Prof. Dr. Bauer (Chefarzt)
		Datum:	16.01.2025		16.01.2025

OMIM Gene/Locus MIM number	OMIM Phenotype MIM number	Analyt	Methode	Bevorzugtes Untersuchungsmaterial	Dauer
606980	612016	CABC1* (ADCK3)	Sequenzierung	EDTA-Vollblut	3 – 4 Wochen
<b>Combined Oxidative Phosphorylation Deficiency 1; COXP1</b>					
606639	609060	EFG1* (GFM1)	Sequenzierung	EDTA-Vollblut	4 -6 Wochen
<b>Glutaric acidemia</b>					
608053 130410 231675	231680	ETFA ETFB ETFDH	Sequenzierung	EDTA-Vollblut	6 – 8 Wochen
<b>Epileptic encephalopathy, early infantile, 42</b> <b>Episodic ataxia, type 2</b> <b>Migraine, familial hemiplegic, 1</b> <b>Migraine, familial hemiplegic, 1, with progressive cerebellar ataxia</b> <b>Spinocerebellar ataxia 6</b>					
601011	617106 108500 141500 141500 183086	CACNA1A*	Sequenzierung	EDTA-Vollblut	6 – 8 Wochen
Dateipfad:	https://intranet/qm-handbuch/klinikum/abteilungen-institute/institut-fuer-labordiagnostik-hygiene-und-transfusionsmedizin/Leistungsverzeichnis/Institut für Labordiagnostik, Hygiene und Transfusionsmedizin/Leistungsverzeichnis Molekulare Diagnostik_Stand_16.01.2025_Version 2.0.pdf			Überarbeitung geplant: 16.01.2027	
erstellt:	Fr. Benz, K.	Version:	2.0	freigegeben:	Seite 17 von 19
Erstelldatum:	16.01.2025	überarbeitet/geprüft:	Fr. Kirsch, E (QMB)	Freigabedatum:	Hr. Prof. Dr. Bauer, M (Chefarzt)
		Datum:	16.01.2025		16.01.2025

OMIM Gene/Locus MIM number	OMIM Phenotype MIM number	Analyt	Methode	Bevorzugtes Untersuchungsmaterial	Dauer
<b>Dravet syndrome</b> <b>Epilepsy, generalized, with febrile seizures plus, type 2</b> <b>Febrile seizures, familial, 3A</b> <b>Migraine, familial hemiplegic, 3</b>					
182389	607208 604403 604403 609634	SCN1A*	Sequenzierung	EDTA-Vollblut	6 – 8 Wochen
<b>Alternating hemiplegia of childhood</b> <b>Migraine, familial basilar</b> <b>Migraine, familial hemiplegic, 2</b>					
182340	104290 602481 602481	ATP1A2*	Sequenzierung	EDTA-Vollblut	4 – 6 Wochen
<b>Episodic ataxia/myokymia syndrome</b>					
176260	160120	KCNA1*	Sequenzierung	EDTA-Vollblut	2 – 4 Wochen
<b>Pelizaeus-Merzbacher disease</b> <b>Spastic paraplegia 2, X-linked</b>					
300401	312080 312920	PLP1*	Sequenzierung	EDTA-Vollblut	2 – 4 Wochen
<b>Thiamine-responsive megaloblastic anemia syndrome</b>					
603941	249270	TRMA* (SLC19A2)	Sequenzierung	EDTA-Vollblut	2 – 4 Wochen
<b>3-methylglutaconic aciduria, type V</b> <b>Cardiomyopathy, dilated, with ataxia</b>					
Dateipfad:	<a href="https://intranet/qm-handbuch/klinikum/abteilungen-institute/institut-fuer-labordiagnostik-hygiene-und-transfusionsmedizin/Leistungsverzeichnis/Institut für Labordiagnostik, Hygiene und Transfusionsmedizin/Leistungsverzeichnis Molekulare Diagnostik_Stand_16.01.2025_Version 2.0.pdf">https://intranet/qm-handbuch/klinikum/abteilungen-institute/institut-fuer-labordiagnostik-hygiene-und-transfusionsmedizin/Leistungsverzeichnis/Institut für Labordiagnostik, Hygiene und Transfusionsmedizin/Leistungsverzeichnis Molekulare Diagnostik_Stand_16.01.2025_Version 2.0.pdf</a>				Überarbeitung geplant: 16.01.2027
erstellt:	Fr. Benz, K..	Version:	2.0	freigegeben:	Seite 18 von 19
Erstelldatum:	16.01.2025	überarbeitet/geprüft:	Fr. Kirsch, E. (QMB)	Freigabedatum:	Hr. Prof. Dr. Bauer (Chefarzt)
		Datum:	16.01.2025		16.01.2025

OMIM Gene/Locus MIM number	OMIM Phenotype MIM number	Analyt	Methode	Bevorzugtes Untersuchungsmaterial	Dauer
608977	610198	DNAJC19* (TIM14)	Sequenzierung	EDTA-Vollblut	2 – 4 Wochen
<b>Pharmakogenetik</b>					
612779	274270	DPYD* <i>Haplotyp B3, Ex11, Ex13, Ex14, Ex22</i>	Sequenzierung	EDTA-Vollblut	5 Arbeitstage
191740	143500	UGT1A1 *28- und*6-Varianten	Sequenzierung	EDTA-Vollblut	
<b>Molekulare Pathologie</b>					
190070		KRAS* <i>Ex2, Ex3, Ex4</i>	Sequenzierung	Paraffinschnitt	5 Arbeitstage
164790		NRAS* <i>Ex2, Ex3, Ex4</i>	Sequenzierung	Paraffinschnitt	5 Arbeitstage
164757		BRAF* <i>Ex15</i>	Sequenzierung	Paraffinschnitt	5 Arbeitstage
131550		EGFR* <i>Ex18, Ex19, Ex20, Ex21</i>	Sequenzierung	Paraffinschnitt	5 Arbeitstage
<b>Myeloproliferative Neoplasien</b>					
147769	133100	JAK2 <i>Ex12</i>	Sequenzierung	EDTA-Vollblut	5 Arbeitstage
109091	254450 187950	CALR <i>Ex9</i>	Sequenzierung	EDTA-Vollblut	5 Arbeitstage
159530	254450 601977	MPL <i>Ex10</i>	Sequenzierung	EDTA-Vollblut	5 Arbeitstage

Dateipfad:	<a href="https://intranet/qm-handbuch/klinikum/abteilungen-institute/institut-fuer-labordiagnostik-hygiene-und-transfusionsmedizin/Leistungsverzeichnis/Institut für Labordiagnostik, Hygiene und Transfusionsmedizin/Leistungsverzeichnis Molekulare Diagnostik_Stand_16.01.2025_Version 2.0.pdf">https://intranet/qm-handbuch/klinikum/abteilungen-institute/institut-fuer-labordiagnostik-hygiene-und-transfusionsmedizin/Leistungsverzeichnis/Institut für Labordiagnostik, Hygiene und Transfusionsmedizin/Leistungsverzeichnis Molekulare Diagnostik_Stand_16.01.2025_Version 2.0.pdf</a>			Überarbeitung geplant: 16.01.2027
erstellt:	Fr. Benz, K.	Version:	2.0	Seite 19 von 19
Erstelldatum:	16.01.2025	überarbeitet/geprüft:	Fr. Kirsch, E (QMB)	freigegeben:
		Datum:	16.01.2025	Hr. Prof. Dr. Bauer, M (Chefarzt)
				Freigabedatum:
				16.01.2025