Anlage 6 zur Erklärung nach Art. 5 Abs. 5 lit. f der Verordnung (EU) 2017/746 über In-vitro-Diagnostika (IVDR) über die Eigenherstellung von Produkten in der Gesundheitseinrichtung

Fachbereich Humangenetik

In-Haus IVD	Einzeldiagnostik/Erkrankung (molekulargenetische Untersuchungen)	Untersuchungsmethode
HUM-NGS 00001.003	Bindegewebserkrankungen-Hypermobilitätssyndrome	Next Generation Sequencing (HUM_AM-00863)
HUM-NGS 00001.004	Ehlers-Danlos-Syndrom	
HUM-NGS 00001.005	Marfan	
HUM-NGS 00001.006	Adipositas	
HUM-NGS 00001.007	Kongenitale adrenale Hyperplasie (CAH)	
HUM-NGS 00001.008	Endokrine Tumore	
HUM-NGS 00001.009	Hyperparathyreoidismus / Hypoparathyreoidismus	
HUM-NGS 00001.010	Hyperinsulinimus (HI)	
HUM-NGS 00001.011	Hyperkalzämie (FHH) / Hypokalzämie (ADH)	
HUM-NGS 00001.012	Differences of sexual development (DSD)	
HUM-NGS 00001.013	Kallmann Syndrom	
HUM-NGS 00001.014	MODY	
HUM-NGS 00001.015	Nebenniereninsuffizienz	
HUM-NGS 00001.016	Primärer Hyperaldosteronismus (PHA)	
HUM-NGS 00001.017	Schilddrüse / kongenitale Hypothyreose / Hyperthyreose	
HUM-NGS 00001.018	Schilddrüsenkarzinom	
HUM-NGS 00001.019	Wachstumshormonmangel	
HUM-NGS 00001.020	Makrozephalie	
HUM-NGS 00001.021	Noonan Syndrom	
HUM-NGS 00001.022	Rett-like Angelman-like	
HUM-NGS 00001.023	Autoimmunzytopenie	
HUM-NGS 00001.024	Makrothrombozytopenie	
HUM-NGS 00001.025	seltene Gerinnungsstörungen	
HUM-NGS 00001.026	Thrombozytopathie	
HUM-NGS 00001.027	Thrombozythopathie plus Albinismus	
HUM-NGS 00001.028	Thrombozytopenie	
HUM-NGS 00001.029	Thrombozytopenie (morphologisch auffällig)	
HUM-NGS 00001.030	BOR-Syndrom	
HUM-NGS 00001.031	Hörstörung dominant non syndromal	
HUM-NGS 00001.032	Hörstörung rezessiv non syndromal	
HUM-NGS 00001.033	Usher Syndrom	
HUM-NGS 00001.034	Waardenburg Syndrom	
HUM-NGS 00001.035	Alacrimia	
HUM-NGS 00001.036	Arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiomyopathie (ARVC)	
HUM-NGS 00001.037	Brugada-Syndrom (BrS)	
HUM-NGS 00001.038	Catecholaminerge polymorphe ventrikuläre Tachykardie (CPVT)	
HUM-NGS 00001.039	Dilatative Kardiomyopathie (DCM)	
HUM-NGS 00001.040	Hypertrophe Kardiomyopathie (HCM)	

HUM-NGS 00001.041	Long QT-Syndrom (LQTS)	
HUM-NGS 00001.042	Non-compaction Kardiomyopathie (NCCM)	
HUM-NGS 00001.043	Pulmonal-Arterielle Hypertonie	
HUM-NGS 00001.044	Restriktive Kardiomyopathie (RCM)	
HUM-NGS 00001.045	Short QT-Syndrom (SQTS)	
HUM-NGS 00001.046	Dentinogenesis Amylogenesis Imperfecta	
HUM-NGS 00001.047	Distale Arthrogrypose	
HUM-NGS 00001.048	Extremitätenfehlbildung	
HUM-NGS 00001.049	Hochwuchs	
HUM-NGS 00001.050	idiopathischer Kleinwuchs	
HUM-NGS 00001.051	Kalzium Phosphat	
HUM-NGS 00001.052	Kraniosynostosen	
HUM-NGS 00001.053	Kurzrippen-Polydaktylie-Syndrome	
HUM-NGS 00001.054	Metaphysäre Dyplasie	
HUM-NGS 00001.055	Multiple epiphysäre Dysplasie	
HUM-NGS 00001.056	Oligodontie	
HUM-NGS 00001.057	Osteopetrose	
HUM-NGS 00001.058	Osteogenesis Imperfekta	
HUM-NGS 00001.059	Spondylometaphysäre Dysplasie	
HUM-NGS 00001.060	Stickler Syndrom	
HUM-NGS 00001.061	Cholestase, Gamma GT nicht erhöht	
HUM-NGS 00001.062	Stoffwechselbedingte Cholestase	
HUM-NGS 00001.063	Cholestase, erweitertes Panel	
HUM-NGS 00001.064	chronische Pankreatitis	
HUM-NGS 00001.065	Hyperbilirubinämien	
HUM-NGS 00001.066	Leberversagen	
HUM-NGS 00001.067	Eisen- und Kupferspeicherkrankheiten	
HUM-NGS 00001.068	Pankreaskarzinom	
HUM-NGS 00001.069	Glukoneogenese	
HUM-NGS 00001.070	interstitielle Lungenerkrankung im Kindesalter (chILD)	
HUM-NGS 00001.071	PCD	
HUM-NGS 00001.072	Lymphödem	
HUM-NGS 00001.073	Überwuchs	
HUM-NGS 00001.074	Amyotrophe Lateralsklerose (ALS)	
HUM-NGS 00001.075	Kongenitale Myasthene Syndrome (CMS)	
HUM-NGS 00001.076	Myopathie	
HUM-NGS 00001.077	Alport Syndrom und Nephropathie	
HUM-NGS 00001.078	Autosomal-dominante-tubuläre Nierenerkrankung	
HUM-NGS 00001.079	Bartter-Gitelman Syndrom	
HUM-NGS 00001.080	CAKUT	
HUM-NGS 00001.081	Distale renal-tubuläre Azidose	
HUM-NGS 00001.082	Hypertonie und Hyperaldosteronismus	
HUM-NGS 00001.083	Joubert Syndrom	
HUM-NGS 00001.084	Komplementerkrankungen	
HUM-NGS 00001.085	KTx-Waitcomp	
HUM-NGS 00001.086	Meckel Gruber Syndrom	
HUM-NGS 00001.087	Nephronophthise	

HUM-NGS 00001.088	Nephrotisches Syndrom	
HUM-NGS 00001.089	Nierenkarzinom	
HUM-NGS 00001.090	Nierensteine	
HUM-NGS 00001.091	Polyzystische Nieren	
HUM-NGS 00001.092	Senior Loken Syndrom	
HUM-NGS 00001.093	Agammaglobulinämie (PID)	
HUM-NGS 00001.094	ALPS	
HUM-NGS 00001.095	Autoinflammation	
HUM-NGS 00001.096	CD4-Lymphozytopenie	
HUM-NGS 00001.097	Chronische mukokutane Candidiasis	
HUM-NGS 00001.098	COVID-19	
HUM-NGS 00001.099	CVID	
HUM-NGS 00001.100	EBV	
HUM-NGS 00001.101	Familiäres Mittelmeerfieber	
HUM-NGS 00001.102	Hereditäres Angioödem (HAE)	
HUM-NGS 00001.103	Hyper-IgE-Syndrom	
HUM-NGS 00001.104	Hyper-IgM-Syndrom	
HUM-NGS 00001.105	HSV-1-Anfälligkeit	
HUM-NGS 00001.106	MSMD	
HUM-NGS 00001.107	Neutropenie	
HUM-NGS 00001.108	Phagozytenfunktionsdefekte	
HUM-NGS 00001.109	T-B- SCID	
HUM-NGS 00001.110	T-B+ SCID	
HUM-NGS 00001.111	VEO-IBD	
HUM-NGS 00001.112	Aminosäuren - Transportsystem Defekte	
HUM-NGS 00001.113	Glutamat und Aspartat Metabolismus	
HUM-NGS 00001.114	Harnstoffzyklusdefekte und angeborene Hyperammoniämie	
HUM-NGS 00001.115	Erkrankungen des Lysin, Hydroxylysin, Tryptophan und Histidin Metabolismus	
HUM-NGS 00001.116	Organazidurien	
HUM-NGS 00001.117	Erkrankungen des Ornithin, Prolin, Hydroxyprolin und Oxalat Metabolismus	
HUM-NGS 00001.118	Phenylalanin und Tyrosin Metabolismus	
HUM-NGS 00001.119	Störungen des Metabolismus schwefelhaltiger Aminosäuren und hydrogen Sulfide	
HUM-NGS 00001.120	Serin und Glycin Metabolismus	
HUM-NGS 00001.121	Verzweigtketten-Krankheiten	
HUM-NGS 00001.122	Fruktose und Galaktose Metabolismus	
HUM-NGS 00001.123	Glykogenspeicherkrankheiten (GSD)	
HUM-NGS 00001.124	Pentose und Hexose Metabolismus	
HUM-NGS 00001.125	Ketonkörper und Riboflavin Metabolismus	
HUM-NGS 00001.126	Fettsäurenoxidation und Carnitin Metabolismus	
HUM-NGS 00001.127	Fettstoffwechselstörung HDL-Mangel	
HUM-NGS 00001.128	Hypercholesterinämie	
HUM-NGS 00001.129	Hypertriglyceridämie	
HUM-NGS 00001.130	kombinierte Hyperlipidämie	
HUM-NGS 00001.131	Kongenitale Glykosylierungsstörungen - CDG Syndrome basis	
HUM-NGS 00001.132	Kongenitale Glykosylierungsstörungen - CDG Syndrome erweitert	

HUM-NGS 00001.133	LDL-Mangel	
HUM-NGS 00001.134	Lipodystrophie	
HUM-NGS 00001.135	komplexen Moleküldegradierungen	
HUM-NGS 00001.136	Mukopolysaccharidosen und Oligosaccharidosen	
HUM-NGS 00001.137	Neuronale Ceroid-Lipofuszinosen	
HUM-NGS 00001.138	Sphingolipidose	
HUM-NGS 00001.139	Eisenstoffwechselstörung	
HUM-NGS 00001.140	Kupferstoffwechsels und andere Metalle	
HUM-NGS 00001.141	Peptid-, Amin- und Polyaminstoffwechsel	
HUM-NGS 00001.142	Glykophospholipid- und Glycerolipidstoffwechsel	
HUM-NGS 00001.143	Gallensäuren Metabolismus	
HUM-NGS 00001.144	Peroxismale Erkrankungen	
HUM-NGS 00001.145	Sphingolipiden	
HUM-NGS 00001.146	Sterolsynthese	
HUM-NGS 00001.147	Porphyrie	
HUM-NGS 00001.148	Purin Metabolismus	
HUM-NGS 00001.149	Pyrimidin Metabolismus	
HUM-NGS 00001.150	Statin-assoziierte Myopathie	
HUM-NGS 00001.151	Cobalamin- und Folsäuremetabolismus	
HUM-NGS 00001.152	Vitaminstoffwechsels	
HUM-NGS 00001.153	Familiärer Brust-Ovarialkrebs	
HUM-NGS 00001.154	Prostatakarzinom	
HUM-NGS 00002.001	MEFV - familiäres Mittelmeerfieber	Sanger-Sequenzierung (HUM_AM-00019)
HUM-NGS 00002.002	GJB2 (+ Multiplex-PCR)	Sanger-Sequenzierung (HUM_AM-00842)
HUM-NGS 00002.003	Polycystin-1 (PKD1)	Sanger-Sequenzierung (HUM_AM-00792)
HUM-NGS 00003.001	maternale Kontamination	Mikrosatellitenanalyse (HUM_AM-00841)
HUM-NGS 00004.001	Amyotrophe Lateralsklerose (ALS)	Fragmentlängenanalyse (HUM_AM-00680)

Fachbereich Humangenetik / Tumorzytologie

In-Haus IVD	Einzeldiagnostik/Erkrankung (zytogenetische Untersuchungen)	Untersuchungsmethode
HUM-TZ_01.001	XL 5p15-5q31-5q33	Fluoreszenz in situ Hybridisierung (FISH) (HUM_AM-00883)
HUM-TZ_01.002	XL 20q12-20q13.3-8cen	
HUM-TZ_01.003	XL RUNX1	
HUM-TZ_01.004	XL BCR-ABL1-ASS	
HUM-TZ_01.005	XL NUP98	
HUM-TZ_01.006	XL t(15;17) DF	
HUM-TZ_01.007	XL t(6;9) DEK-NUP214	
HUM-TZ_01.008	XCE 8 blue	
HUM-TZ_01.009	XL 5p15-9q22-15q22	
HUM-TZ_01.010	XL BCL6	
HUM-TZ_01.011	XL DLEU-LAMP-12CEN	
HUM-TZ_01.012	XL ATM-TP53	
HUM-TZ_01.013	11q23-13q14	
HUM-TZ_01.014	15q22-9q34	
HUM-TZ_01.015	17p13-19q13	
HUM-TZ_01.016	1q21-8q21	
HUM-TZ_01.017	7q22-7q36	
HUM-TZ_01.018	ABL1	
HUM-TZ_01.019	XL ABL2 BA	
HUM-TZ_01.020	ATM-CEN11	
HUM-TZ_01.023	BIRC3-MALT1	
HUM-TZ_01.024	XL CBFB	
HUM-TZ_01.025	XL CDKN2A	
HUM-TZ_01.026	CKS1B-CDKN2C	
HUM-TZ_01.027	CEP4	
HUM-TZ_01.028	CEP8	
HUM-TZ_01.029	CEP9	
HUM-TZ_01.030	CEP10	
HUM-TZ_01.032	CEP17	
HUM-TZ_01.033	CEP7-7q31	
HUM-TZ_01.034	XCE X-Y	
HUM-TZ_01.035	XL CRLF2 BA	
HUM-TZ_01.036	CSF1R	
HUM-TZ_01.037	Del7q22-q31	
HUM-TZ_01.038	ETV6 br. ap	
HUM-TZ_01.039	XL ETV6-RUNX1 DF	
HUM-TZ_01.040	EVI1	
HUM-TZ_01.041	FGFR1	
HUM-TZ_01.042	FIPL1-CHIC2-PDGFRa	
HUM-TZ_01.043	GATA2-MECOM	
HUM-TZ_01.044	IGH br. ap. Plus	
HUM-TZ_01.045	XL BCL2 BA	
HUM-TZ_01.046	IGH-CCND1 Plus	
HUM-TZ_01.047	IGH-FGFR3 Plus	
HUM-TZ_01.048	IGH-MAF	

HUM-TZ_01.049	IGH MAF-B	
HUM-TZ_01.050	XL IGH-MALT1 DF	
HUM-TZ_01.051	IGH-MYC	
HUM-TZ_01.052	IGK	
HUM-TZ_01.053	XL 22q11-IGL BA	
HUM-TZ_01.054	XL JAK2 BA	
HUM-TZ_01.055	MLL (KMT2A)	
HUM-TZ_01.056	XL MYC BA	
HUM-TZ_01.057	PDGFRa	
HUM-TZ_01.058	XL 5q32 PDGFRb BA	
HUM-TZ_01.060	RARA br. ap	
HUM-TZ_01.061	RB1	
HUM-TZ_01.062	TCF3	
HUM-TZ_01.063	TCF3-PBX1	
HUM-TZ_01.065	XL TCRA-D	
HUM-TZ_01.066	TCRB	
HUM-TZ_01.067	TLX1	
HUM-TZ_01.068	TLX3	
HUM-TZ_01.069	TP53-17cen	
HUM-TZ_01.070	XL6q21-6q23-6cen	
HUM-TZ_01.073	XL MECOM 3q26	
HUM-TZ_01.074	XL t(8;21) plus	
HUM-TZ_01.075	XL TET2	
HUM-TZ 00002.001	Karyotypisierung von Blutlymphozyten (Chromosomenbänderungsanalyse GTG aus kultiviertem Gewebe)	Chromosomenbänderungsanalyse GTG (HUM_AM-00023)