

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	Einzel diagnostik/Erkrankung (molekulargenetische Untersuchungen)	Untersuchungsmethode
HUM-NGS 01.003	Bindegewebserkrankungen-Hypermobilitätssyndrome	Next Generation Sequencing (HUM_AM-00863)
HUM-NGS 01.004	Ehlers-Danlos-Syndrom	
HUM-NGS 01.005	Marfan	
HUM-NGS 01.006	Adipositas	
HUM-NGS 01.007	Kongenitale adrenale Hyperplasie (CAH)	
HUM-NGS 01.008	Endokrine Tumore	
HUM-NGS 01.009	Hyperparathyreoidismus / Hypoparathyreoidismus	
HUM-NGS 01.010	Hyperinsulinismus (HI)	
HUM-NGS 01.011	Hyperkalzämie (FHH) / Hypokalzämie (ADH)	
HUM-NGS 01.012	Differences of sexual development (DSD)	
HUM-NGS 01.013	Kallmann Syndrom	
HUM-NGS 01.014	MODY	
HUM-NGS 01.015	Nebenniereninsuffizienz	
HUM-NGS 01.016	Primärer Hyperaldosteronismus (PHA)	
HUM-NGS 01.017	Schilddrüse / kongenitale Hypothyreose / Hyperthyreose	
HUM-NGS 01.018	Schilddrüsenkarzinom	
HUM-NGS 01.019	Wachstumshormonmangel	
HUM-NGS 01.021	Noonan Syndrom	
HUM-NGS 01.022	Rett-like Angelman-like	
HUM-NGS 01.023	Autoimmunzytopenie	
HUM-NGS 01.024	Makrothrombozytopenie	
HUM-NGS 01.025	seltene Gerinnungsstörungen	
HUM-NGS 01.026	Thrombozytopathie	
HUM-NGS 01.027	Thrombozythopathie plus Albinismus	
HUM-NGS 01.028	Thrombozytopenie	
HUM-NGS 01.029	Thrombozytopenie (morphologisch auffällig)	
HUM-NGS 01.030	BOR-Syndrom	
HUM-NGS 01.031	Hörstörung dominant non syndromal	
HUM-NGS 01.032	Hörstörung rezessiv non syndromal	
HUM-NGS 01.033	Usher Syndrom	
HUM-NGS 01.034	Waardenburg Syndrom	
HUM-NGS 01.036	Arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiomyopathie (ARVC)	
HUM-NGS 01.037	Brugada-Syndrom (BrS)	
HUM-NGS 01.038	Catecholaminerge polymorphe ventrikuläre Tachykardie (CPVT)	
HUM-NGS 01.039	Dilatative Kardiomyopathie (DCM)	
HUM-NGS 01.040	Hypertrophe Kardiomyopathie (HCM)	
HUM-NGS 01.041	Long QT-Syndrom (LQTS)	
HUM-NGS 01.043	Pulmonal-Arterielle Hypertonie	
HUM-NGS 01.044	Restriktive Kardiomyopathie (RCM)	

HUM-NGS 01.045	Short QT-Syndrom (SQTS)
HUM-NGS 01.046	Dentinogenesis Amylogenesis Imperfecta
HUM-NGS 01.047	Distale Arthrogrypose
HUM-NGS 01.048	Extremitätenfehlbildung
HUM-NGS 01.049	Hochwuchs
HUM-NGS 01.050	idiopathischer Kleinwuchs
HUM-NGS 01.051	Kalzium Phosphat
HUM-NGS 01.052	Kraniosynostosen
HUM-NGS 01.053	Kurzrippen-Polydaktylie-Syndrome
HUM-NGS 01.054	Metaphysäre Dyplasie
HUM-NGS 01.055	Multiple epiphysäre Dysplasie
HUM-NGS 01.056	Oligodontie
HUM-NGS 01.057	Osteopetrose
HUM-NGS 01.058	Osteogenesis Imperfekta
HUM-NGS 01.059	Spondylometaphysäre Dysplasie
HUM-NGS 01.060	Stickler Syndrom
HUM-NGS 01.061	Cholestase, Gamma GT nicht erhöht
HUM-NGS 01.062	Stoffwechselbedingte Cholestase
HUM-NGS 01.063	Cholestase, erweitertes Panel
HUM-NGS 01.064	chronische Pankreatitis
HUM-NGS 01.065	Hyperbilirubinämien
HUM-NGS 01.066	Leberversagen
HUM-NGS 01.067	Eisen- und Kupferspeicherkrankheiten
HUM-NGS 01.068	Pankreaskarzinom
HUM-NGS 01.069	Glukoneogenese
HUM-NGS 01.070	interstitielle Lungenerkrankung im Kindesalter (chILD)
HUM-NGS 01.071	PCD
HUM-NGS 01.072	Lymphödem
HUM-NGS 01.073	Überwuchs
HUM-NGS 01.074	Amyotrophe Lateralsklerose (ALS)
HUM-NGS 01.075	Kongenitale Myasthene Syndrome (CMS)
HUM-NGS 01.076	Myopathie
HUM-NGS 01.077	Alport Syndrom und Nephropathie
HUM-NGS 01.078	Autosomal-dominante-tubuläre Nierenerkrankung
HUM-NGS 01.079	Bartter-Gitelman Syndrom
HUM-NGS 01.080	CAKUT
HUM-NGS 01.081	Distale renal-tubuläre Azidose
HUM-NGS 01.082	Hypertonie und Hyperaldosteronismus
HUM-NGS 01.083	Joubert Syndrom
HUM-NGS 01.084	Komplementerkrankungen
HUM-NGS 01.085	KTx-Waitcomp
HUM-NGS 01.086	Meckel Gruber Syndrom
HUM-NGS 01.087	Nephronophthise
HUM-NGS 01.088	Nephrotisches Syndrom
HUM-NGS 01.089	Nierenkarzinom
HUM-NGS 01.090	Nierensteine
HUM-NGS 01.091	Polyzystische Nieren

HUM-NGS 01.092	Senior Loken Syndrom
HUM-NGS 01.093	Agammaglobulinämie (PID)
HUM-NGS 01.094	ALPS
HUM-NGS 01.095	Autoinflammation
HUM-NGS 01.096	CD4-Lymphozytopenie
HUM-NGS 01.097	Chronische mukokutane Candidiasis
HUM-NGS 01.098	COVID-19
HUM-NGS 01.099	CVID
HUM-NGS 01.100	EBV
HUM-NGS 01.102	Hereditäres Angioödem (HAE)
HUM-NGS 01.103	Hyper-IgE-Syndrom
HUM-NGS 01.104	Hyper-IgM-Syndrom
HUM-NGS 01.105	HSV-1-Anfälligkeit
HUM-NGS 01.106	MSMD
HUM-NGS 01.107	Neutropenie
HUM-NGS 01.108	Phagozytenfunktionsdefekte
HUM-NGS 01.109	T-B- SCID
HUM-NGS 01.110	T-B+ SCID
HUM-NGS 01.111	VEO-IBD
HUM-NGS 01.112	Aminosäuren - Transportsystem Defekte
HUM-NGS 01.113	Glutamat und Aspartat Metabolismus
HUM-NGS 01.114	Harnstoffzyklusdefekte und angeborene Hyperammoniämie
HUM-NGS 01.115	Erkrankungen des Lysin, Hydroxylysin, Tryptophan und Histidin Metabolismus
HUM-NGS 01.116	Organazidurien
HUM-NGS 01.117	Erkrankungen des Ornithin, Prolin, Hydroxyprolin und Oxalat Metabolismus
HUM-NGS 01.118	Phenylalanin und Tyrosin Metabolismus
HUM-NGS 01.119	Störungen des Metabolismus schwefelhaltiger Aminosäuren und hydrogen Sulfide
HUM-NGS 01.120	Serin und Glycin Metabolismus
HUM-NGS 01.121	Verzweigketten-Krankheiten
HUM-NGS 01.122	Fruktose und Galaktose Metabolismus
HUM-NGS 01.123	Glykogenspeicherkrankheiten (GSD)
HUM-NGS 01.124	Pentose und Hexose Metabolismus
HUM-NGS 01.125	Ketonkörper und Riboflavin Metabolismus
HUM-NGS 01.126	Fettsäureoxidation und Carnitin Metabolismus
HUM-NGS 01.127	Fettstoffwechselstörung HDL-Mangel
HUM-NGS 01.128	Hypercholesterinämie
HUM-NGS 01.129	Hypertriglyceridämie
HUM-NGS 01.130	kombinierte Hyperlipidämie
HUM-NGS 01.131	Kongenitale Glykosylierungsstörungen - CDG Syndrome basis
HUM-NGS 01.132	Kongenitale Glykosylierungsstörungen - CDG Syndrome erweitert
HUM-NGS 01.133	LDL-Mangel
HUM-NGS 01.134	Lipodystrophie
HUM-NGS 01.135	komplexen Moleküldegradierungen
HUM-NGS 01.136	Mukopolysaccharidosen und Oligosaccharidosen
HUM-NGS 01.137	Neuronale Ceroid-Lipofuszinosen

HUM-NGS 01.138	Sphingolipidose	
HUM-NGS 01.139	Eisenstoffwechselstörung	
HUM-NGS 01.140	Kupferstoffwechsels und andere Metalle	
HUM-NGS 01.141	Peptid-, Amin- und Polyaminstoffwechsel	
HUM-NGS 01.142	Glykophospholipid- und Glycerolipidstoffwechsel	
HUM-NGS 01.143	Gallensäuren Metabolismus	
HUM-NGS 01.144	Peroxismale Erkrankungen	
HUM-NGS 01.145	Sphingolipiden	
HUM-NGS 01.146	Sterolsynthese	
HUM-NGS 01.147	Porphyrie	
HUM-NGS 01.148	Purin Metabolismus	
HUM-NGS 01.149	Pyrimidin Metabolismus	
HUM-NGS 01.150	Statin-assoziierte Myopathie	
HUM-NGS 01.151	Cobalamin- und Folsäuremetabolismus	
HUM-NGS 01.152	Vitaminstoffwechsels	
HUM-NGS 01.153	Familiärer Brust-Ovarialkrebs	
HUM-NGS 01.154	Prostatakarzinom	
HUM-NGS 01.155	Lynch-Syndrom	
HUM-NGS 01.156	Coffin-Siris-Syndrom	
HUM-NGS 01.157	Cornelia de Lange Syndrom	
HUM-NGS 01.158	Kabuki Syndrom	
HUM-NGS 01.159	Thrombophilie	
HUM-NGS 01.160	CYP2C19-Status	
HUM-NGS 01.161	Pancreaskarzinom	
HUM-NGS 01.162	Polyposis	
HUM-NGS 01.163	Hemiplegische Migräne	
HUM-NGS 01.164	Keratinisierungsstörung	
HUM-NGS 01.165	Cutis Laxa	
HUM-NGS 01.166	Endometriumkarzinom	
HUM-NGS 02.001	MEFV - familiäres Mittelmeerfieber	Sanger-Sequenzierung (HUM_AM-00019)
HUM-NGS 02.002	GJB2 (+ Multiplex-PCR)	Sanger-Sequenzierung (HUM_AM-00842)
HUM-NGS 02.003	Polycystin-1 (PKD1)	Sanger-Sequenzierung (HUM_AM-00792)
HUM-NGS 03.001	Beckwith-Wiedemann Syndrom (BWS); Russell-Silver Syndrom (RSS)	MLPA (HUM_AM-00678)
HUM-NGS 03.003	Mittelmeerfieber (MEFV)	
HUM-NGS 03.004	Familial Hypocalciuric Hypercalcemia (FHH)	
HUM-NGS 03.005	Nephronophthisis (NPHP1)	
HUM-NGS 04.001	Amyotrophe Lateralsklerose (ALS)	Fragmentlängenanalyse (HUM_AM-00680)

Fachbereich Humangenetik / Tumorzytologie

In-Haus IVD	Einzeldiagnostik/Erkrankung (zytogenetische Untersuchungen)	Untersuchungsmethode
HUM-TZ_01.013	11q23-13q14	Fluoreszenz in situ Hybridisierung (FISH) (HUM_AM-00883)
HUM-TZ_01.014	15q22-9q34	
HUM-TZ_01.015	17p13-19q13	
HUM-TZ_01.018	ABL1	
HUM-TZ_01.020	ATM-CEN11	
HUM-TZ_01.023	BIRC3-MALT1	
HUM-TZ_01.026	CKS1B-CDKN2C	
HUM-TZ_01.027	CEP4	
HUM-TZ_01.029	CEP9	
HUM-TZ_01.030	CEP10	
HUM-TZ_01.033	CEP7-7q31	
HUM-TZ_01.034	XCE X-Y	
HUM-TZ_01.036	CSF1R	
HUM-TZ_01.040	EVI1	
HUM-TZ_01.044	IGH br. ap. Plus	
HUM-TZ_01.046	IGH-CCND1 Plus	
HUM-TZ_01.049	IGH MAF-B	
HUM-TZ_01.051	IGH-MYC	
HUM-TZ_01.052	IGK	
HUM-TZ_01.057	PDGFRa	
HUM-TZ_01.060	RARA br. ap	
HUM-TZ_01.061	RB1	
HUM-TZ_01.062	TCF3	
HUM-TZ_01.064	TCF3-PBX1	
HUM-TZ_01.066	TCRB	
HUM-TZ_01.067	TLX1	
HUM-TZ_01.068	TLX3	
HUM-TZ_01.077	CEP12 orange	
HUM-TZ 02.001	Karyotypisierung von Blutlymphozyten (Chromosomenbänderungsanalyse GTG aus kultiviertem Gewebe)	Chromosomenbänderungsanalyse GTG (HUM_AM-00023)