

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 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	Hyperinsulinismus (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	Fettsäureoxidation 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	Einzel diagnostik/Erkrankung (zytogenetische Untersuchungen)	Untersuchungsmethode
HUM-TZ 00001.001	Akute lymphatische Leukämie (ALL)	Fluoreszenz in situ Hybridisierung (FISH) (HUM_AM-00520)
HUM-TZ 00001.002	Akute myeloische Leukämie (AML)	
HUM-TZ 00001.003	Chronische Eosinophilen Leukämie/ Hypereosinophiles Syndrom (CEL/HES)	

HUM-TZ 00001.004	Chronische lymphatische Leukämie (CLL)	
HUM-TZ 00001.005	Chronische myeloische Leukämie (CML)	
HUM-TZ 00001.006	Fanconi-Anämie	
HUM-TZ 00001.007	Multipl. Myelom (MM)	
HUM-TZ 00001.008	Myelodysplastische / Myeloproliferative Neoplasien (MDS/MPN)	
HUM-TZ 00001.009	Myelodysplastisches Syndrom (MDS)	
HUM-TZ 00001.010	Myeloproliferative Neoplasie (MPN)	
HUM-TZ 00001.011	Non Hodgkin Lymphom (NHL)	
HUM-TZ 00002.001	Karyotypisierung von Blutlymphozyten (Chromosomenbänderungsanalyse GTG aus kultiviertem Gewebe)	Chromosomenbänderungsanalyse GTG (HUM_AM-00023)