

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:	https://intranet/qm-handbuch/klinikum/abteilungen-institute/institut-fuer-labordiagnostik-hygiene-und-transfusionsmedizin/Leistungsverzeichnis/Institut für Labordiagnostik, Hygiene und Transfusionsmedizin/Leistungsverzeichnis Molekulare Diagnostik_Stand_08.07.2026_Version 3.0.pdf			Überarbeitung geplant: 08.07.2029
erstellt:	Fr. Benz, K.(MT)	Version:	3.0	Seite 1 von 19
Erstelldatum:	08.07.2026	überarbeitet/geprüft:	Fr. Kirsch, E (QMB)	freigegeben: Hr. Prof. Dr. Bauer, M (Chefarzt)
		Datum:	08.07.2026	Freigabedatum: 08.07.2026

Kontaktdaten

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:	https://intranet/qm-handbuch/klinikum/abteilungen-institute/institut-fuer-labordiagnostik-hygiene-und-transfusionsmedizin/Leistungsverzeichnis/Institut für Labordiagnostik, Hygiene und Transfusionsmedizin/Leistungsverzeichnis Molekulare Diagnostik_Stand_08.07.2026_Version 3.0.pdf			Überarbeitung geplant: 08.07.2029
erstellt:	Fr. Benz, K.(MT)	Version:	3.0	Seite 2 von 19
Erstelldatum:	08.07.2026	überarbeitet/geprüft:	Fr. Kirsch, E. (QMB)	freigegeben: Hr. Prof. Dr. Bauer (Chefarzt)
		Datum:	08.07.2026	Freigabedatum: 08.07.2026

Dienstzeiten

Molekulare Diagnostik
Montag – Freitag

07:48 – 16:00 Uhr

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_08.07.2026_Version 3.0.pdf			Überarbeitung geplant: 08.07.2029
erstellt:	Fr. Benz, K.(MT)	Version:	3.0	Seite 3 von 19
Erstelldatum:	08.07.2026	überarbeitet/geprüft:	Fr. Kirsch, E (QMB)	freigegeben: Hr. Prof. Dr. Bauer, M (Chefarzt)
		Datum:	08.07.2026	Freigabedatum: 08.07.2026

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:	https://intranet/qm-handbuch/klinikum/abteilungen-institute/institut-fuer-labordiagnostik-hygiene-und-transfusionsmedizin/Leistungsverzeichnis/Institut für Labordiagnostik, Hygiene und Transfusionsmedizin/Leistungsverzeichnis Molekulare Diagnostik_Stand_08.07.2026_Version 3.0.pdf			Überarbeitung geplant: 08.07.2029
erstellt:	Fr. Benz, K.(MT)	Version:	3.0	Seite 4 von 19
Erstelldatum:	08.07.2026	überarbeitet/geprüft:	Fr. Kirsch, E. (QMB)	freigegeben: Hr. Prof. Dr. Bauer (Chefarzt)
		Datum:	08.07.2026	Freigabedatum: 08.07.2026

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
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.

Die Materialien **extrahierte DNA**, **Urin** 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.

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_08.07.2026_Version 3.0.pdf			Überarbeitung geplant: 08.07.2029
erstellt:	Fr. Benz, K.(MT)	Version:	3.0	Seite 5 von 19
Erstelldatum:	08.07.2026	überarbeitet/geprüft:	Fr. Kirsch, E (QMB)	freigegeben: Hr. Prof. Dr. Bauer, M (Chefarzt)
		Datum:	08.07.2026	Freigabedatum: 08.07.2026

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_08.07.2026_Version 3.0.pdf			Überarbeitung geplant: 08.07.2029
erstellt:	Fr. Benz, K.(MT)	Version:	3.0	Seite 6 von 19
Erstelldatum:	08.07.2026	überarbeitet/geprüft:	Fr. Kirsch, E. (QMB)	freigegeben: Hr. Prof. Dr. Bauer (Chefarzt)
		Datum:	08.07.2026	Freigabedatum: 08.07.2026

Übersicht der molekulargenetischen Untersuchungen

(Detailliertere Informationen siehe www.omim.org und/oder www.mitomap.org)

OMIM Gene/Locus MIM number	OMIM Phenotype MIM number	Analyt	Methode	Bevorzugtes Untersuchungsmaterial	Dauer
Alpers Syndrom					
174763	203700	POLG1	Sequenzierung	EDTA-Vollblut	2 – 4 Wochen
Progressive external ophthalmoplegia, autosomal dominant; adPEO (PEOA1, PEOA2, PEOA3, PEOA4, PEOA5,) 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)			
Sando Syndrom					
174763	607459	POLG1	Sequenzierung	EDTA-Vollblut	2 – 4 Wochen
Mitochondrial dna depletion syndrome: (MNGIE type): MTDPS1; (Alpers type): MTDPS4A; (MNGIE Type): MTDPS4B; (Hepatocerebral type): MTDPS3 (Myopathic type): MTDPS2; (Hepatocerebral type): MTDPS6; (Hepatocerebral type): MTDPS7; (Encephalomyopathic type with renal tubulopathy): MTDPS8A; (Encephalomyopathic with methylmalonic aciduria): MTDPS5; (Encephalomyopathic type with methylmalonic aciduria): MTDPS9					
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_08.07.2026_Version 3.0.pdf			Überarbeitung geplant: 08.07.2029	
erstellt:	Fr. Benz, K.(MT)	Version:	3.0	Seite 7 von 19	
Erstelldatum:	08.07.2026	überarbeitet/geprüft:	Fr. Kirsch, E (QMB)	freigegeben:	Hr. Prof. Dr. Bauer, M (Chefarzt)
		Datum:	08.07.2026	Freigabedatum:	08.07.2026

OMIM Gene/Locus MIM number	OMIM Phenotype MIM number	Analyt	Methode	Bevorzugtes Untersuchungsmaterial	Dauer
(Cardiomyopathic type): 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
Pyruvate dehydrogenase E1-alpha deficiency Leigh syndrome, X-linked					
300502	322170	PDHA1*	Sequenzierung	EDTA-Vollblut	2 – 4 Wochen
Pyruvate dehydrogenase complex deficiency					
300502 179060	245348 614111	PDHA1* PDHB*	Sequenzierung	EDTA-Vollblut	4 – 6 Wochen
Leigh syndrome due to mitochondrial complex I deficiency, included					
516000 516001 516002 516003 516005 516006 157655 603846	256000	MT-ND1 MT-ND2 MT-ND3 MT-ND4 MT-ND5 MT-ND6 NDUFS1 NDUFS3	Sequenzierung	Mitochondriale Gene (MT-): Urin*, Muskel 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_08.07.2026_Version 3.0.pdf			Überarbeitung geplant: 08.07.2029	
erstellt:	Fr. Benz, K.(MT)	Version:	3.0	freigegeben:	Seite 8 von 19
Erstelldatum:	08.07.2026	überarbeitet/geprüft:	Fr. Kirsch, E. (QMB)	Freigabedatum:	Hr. Prof. Dr. Bauer (Chefarzt)
		Datum:	08.07.2026		08.07.2026

OMIM Gene/Locus MIM number	OMIM Phenotype MIM number	Analyt	Methode	Bevorzugtes Untersuchungsmaterial	Dauer
602694 601825 602141 161015 300078 612360 612392 613622		NDUFS4 NDUFS7 NDUFS8 NDUFV1 NDUFA1 NDUFAF5 (C20orf7) NDUFAF6 (C8orf38) FOXRED1			
Leigh syndrome due to mitochondrial complex II deficiency, included Cardiomyopathy, dilated, 1GG Mitochondrial respiratory chain complex II deficiency					
600857	613642 252011	SDHA*	Sequenzierung	EDTA-Vollblut	2 – 4 Wochen
Leigh syndrome due to mitochondrial complex III deficiency, included Bjornstad syndrome GRACILE syndrome Mitochondrial complex III deficiency, nuclear type 1					
603647	256000 262000 603358 124000	BCS1L	Sequenzierung	EDTA-Vollblut	2 – 4 Wochen
Leigh syndrome due to mitochondrial complex IV deficiency, included					
516030 516040 516050 613920 603646	616500 615119	MT-CO1 MT-CO2 MT-CO3 C2ORF64*(COA5) COX15	Sequenzierung	Mitochondriale Gene (MT-): Urin, Muskel, Nukleäre Gene: EDTA-Vollblut	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_08.07.2026_Version 3.0.pdf			Überarbeitung geplant: 08.07.2029	
erstellt:	Fr. Benz, K.(MT)	Version:	3.0	freigegeben:	Seite 9 von 19
Erstelldatum:	08.07.2026	überarbeitet/geprüft:	Fr. Kirsch, E (QMB)	Freigabedatum:	Hr. Prof. Dr. Bauer, M (Chefarzt)
		Datum:	08.07.2026		08.07.2026

OMIM Gene/Locus MIM number	OMIM Phenotype MIM number	Analyt	Methode	Bevorzugtes Untersuchungsmaterial	Dauer
602125 603644 604272 185620 612958	619046 619048 604377 220110 619052	COX10 SCO1 SCO2 SURF1 TACO1*			
Mitochondrial complex I deficiency					
516000 516001 516002 516004 516003 516005 516006 157655 602985 603846 602694 603848 601825 602141 161015 600532 300078 602137		MT-ND1 MT-ND2 MT-ND3 MT-ND4L MT-ND4 MT-ND5 MT-ND6 NDUFS1 NDUFS2 NDUFS3 NDUFS4 NDUFS6 NDUFS7 NDUFS8 NDUFV1 NDUFV2 NDUFA1 NDUFA2*	Sequenzierung	Mitochondriale Gene (MT-): Urin*, Muskel 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_08.07.2026_Version 3.0.pdf			Überarbeitung geplant: 08.07.2029	
erstellt:	Fr. Benz, K.(MT)	Version:	3.0	freigegeben:	Seite 10 von 19
Erstelldatum:	08.07.2026	überarbeitet/geprüft:	Fr. Kirsch, E. (QMB)	Freigabedatum:	Hr. Prof. Dr. Bauer (Chefarzt)
		Datum:	08.07.2026		08.07.2026

OMIM Gene/Locus MIM number	OMIM Phenotype MIM number	Analyt	Methode	Bevorzugtes Untersuchungsmaterial	Dauer
606934 609653 612911 611776 612360 613622 612392 613920 608388		NDUFAF1 NDUFAF2 NDUFAF3 NDUFAF4 NDUFAF5(C20orf7) FOXRED1 NDUFAF6 (C8orf38) C2orf64* (COA5) ECSIT			
Mitochondrial complex IV deficiency					
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	6 – 8 Wochen
Mitochondrial Complex V deficiency					
612418 516060		TMEM70 MT-ATP6	Sequenzierung	Nukleäre Gene: EDTA-Vollblut	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_08.07.2026_Version 3.0.pdf			Überarbeitung geplant: 08.07.2029	
erstellt:	Fr. Benz, K.(MT)	Version:	3.0	freigegeben:	Seite 11 von 19
Erstelldatum:	08.07.2026	überarbeitet/geprüft:	Fr. Kirsch, E (QMB)	Freigabedatum:	Hr. Prof. Dr. Bauer, M (Chefarzt)
		Datum:	08.07.2026		08.07.2026

OMIM Gene/Locus MIM number	OMIM Phenotype MIM number	Analyt	Methode	Bevorzugtes Untersuchungsmaterial	Dauer
516070		MT-ATP8		Mitochondriale Gene (MT-): Urin, Muskel	
Mitochondrial myopathie, encephalopathy, lactic acidosis, and stroke like episodes: MELAS					
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	1 – 2 Wochen 4 – 6 Wochen
Myoclonic epilepsy associated with ragged-red fibers: MERRF					
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	1 – 2 Wochen 4 – 6 Wochen
Leber hereditary optic neuropathy: LHON					
516000 516003 516006 516020 516050 516005 516001	535000	1. Mutationsanalyse für die häufigsten Mutationen: MT-ND1 MT-ND4 MT-ND6 2. Weitere Mutationsanalysen: MT-CYB MT-CO3* MT-ND5 MT-ND2	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_08.07.2026_Version 3.0.pdf			Überarbeitung geplant: 08.07.2029	
erstellt:	Fr. Benz, K.(MT)	Version:	3.0	freigegeben:	Seite 12 von 19
Erstelldatum:	08.07.2026	überarbeitet/geprüft:	Fr. Kirsch, E. (QMB)	Freigabedatum:	Hr. Prof. Dr. Bauer (Chefarzt)
		Datum:	08.07.2026		08.07.2026

OMIM Gene/Locus MIM number	OMIM Phenotype MIM number	Analyt	Methode	Bevorzugtes Untersuchungsmaterial	Dauer
516030 516060 516004		MT-CO1 MT-ATP6 MT-ND4L ggf. komplette MT- DNA Sequenzierung			
Neuropathy, ataxia and retinitis pigmentosa: NARP Leigh syndrome mitochondrial complex V (ATP Synthase) deficiency					
516060	551500 256000	1. Mutationsanalyse für die häufigste Mutation: MT-ATP6	1. Sequenzierung	Urin*, Muskel	1 – 2 Wochen
516070		2. Weitere Mutationsanalysen: MT-ATP8	2. Sequenzierung		2 – 4 Wochen
CPEO					
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. Sequenzierung 2. Sequenzierung	Urin*, Muskel	2 – 4 Wochen 2 – 4 Wochen 4 – 6 Wochen
Kearn Sayre Syndrom: KSS					
	530000	1. Analyse der MT-DNA auf Deletionen	1. Long Range PCR*	Urin*, Muskel	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_08.07.2026_Version 3.0.pdf			Überarbeitung geplant: 08.07.2029	
erstellt:	Fr. Benz, K.(MT)	Version:	3.0	freigegeben:	Seite 13 von 19
Erstelldatum:	08.07.2026	überarbeitet/geprüft:	Fr. Kirsch, E (QMB)	Freigabedatum:	Hr. Prof. Dr. Bauer, M (Chefarzt)
		Datum:	08.07.2026		08.07.2026

OMIM Gene/Locus MIM number	OMIM Phenotype MIM number	Analyt	Methode	Bevorzugtes Untersuchungsmaterial	Dauer
590050 590055		2. Analyse der MT-DNA auf Punktmutationen: MT-TL1 MT-TL2	2. Sequenzierung		2 – 4 Wochen
Pearson Syndrom					
	557000	Analyse der MT- DNA auf Deletionen	Long Range PCR *	Urin *, Muskel	2 – 4 Wochen
Mitochondrial Cardiomyopathy					
590050 590045 516020		1. Mutationsanalyse für die häufigsten Mutationen: MT-TL1 MT-TI MT-CYB	1. Sequenzierung	Urin *, Muskel	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	4 – 6 Wochen
Mitochondrial Encephalomyopathy					
590070		1. Mutationsanalyse für die häufigsten Mutationen: MT-TF	1. Sequenzierung	Urin *, Muskel	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_08.07.2026_Version 3.0.pdf			Überarbeitung geplant: 08.07.2029	
erstellt:	Fr. Benz, K.(MT)	Version:	3.0	freigegeben:	Seite 14 von 19
Erstelldatum:	08.07.2026	überarbeitet/geprüft:	Fr. Kirsch, E. (QMB)	Freigabedatum:	Hr. Prof. Dr. Bauer (Chefarzt)
		Datum:	08.07.2026		08.07.2026

OMIM Gene/Locus MIM number	OMIM Phenotype MIM number	Analyt	Methode	Bevorzugtes Untersuchungsmaterial	Dauer
590105 590050 590030 590095 590080 590060 590035 590040 516000 516005		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	2. Sequenzierung		4 – 6 Wochen
Mitochondrial Myopathie					
590050 590045 590000 590010 590080 590055 590025 516020 516003 516030 516040 516050		1. Mutationsanalyse für die häufigste Mutation: MT-TL1 MT-TI MT-TA MT-TN MT-TS1 MT-TL2 MT-TE MT-CYB MT-ND4 MT-CO1 MT-CO2 MT-CO3	1. Sequenzierung	Urin*, Muskel	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_08.07.2026_Version 3.0.pdf			Überarbeitung geplant: 08.07.2029	
erstellt:	Fr. Benz, K.(MT)	Version:	3.0	freigegeben:	Seite 15 von 19
Erstelldatum:	08.07.2026	überarbeitet/geprüft:	Fr. Kirsch, E (QMB)	Freigabedatum:	Hr. Prof. Dr. Bauer, M (Chefarzt)
		Datum:	08.07.2026		08.07.2026

OMIM Gene/Locus MIM number	OMIM Phenotype MIM number	Analyt	Methode	Bevorzugtes Untersuchungsmaterial	Dauer
		2. MT-tRNA Screen, komplette MTDNA Sequenzierung	2. Sequenzierung		4 – 6 Wochen
Mitochondrial Deafness Sensorineural hearing loss Deafness Aminoglycosid-induced					
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 Nukleäre Gene: EDTA-Vollblut	4 – 6 Wochen 4 – 6 Wochen
Deafness-dystonia / Mohr-Tranebjaerg syndrome					
300356 607383	304700	TIMM8A* (DDP1) TIMM13*	Sequenzierung	EDTA-Vollblut	4 – 6 Wochen
Coenzyme Q10 deficiency, primary, 4					
606980	612016	CABC1* (ADCK3)	Sequenzierung	EDTA-Vollblut	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_08.07.2026_Version 3.0.pdf			Überarbeitung geplant: 08.07.2029	
erstellt:	Fr. Benz, K. (MT)	Version:	3.0	freigegeben:	Seite 16 von 19
Erstelldatum:	08.07.2026	überarbeitet/geprüft:	Fr. Kirsch, E. (QMB)	Freigabedatum:	Hr. Prof. Dr. Bauer (Chefarzt)
		Datum:	08.07.2026		08.07.2026

OMIM Gene/Locus MIM number	OMIM Phenotype MIM number	Analyt	Methode	Bevorzugtes Untersuchungsmaterial	Dauer
Combined Oxidative Phosphorylation Deficiency 1; COXPD1					
606639	609060	EFG1* (GFM1)	Sequenzierung	EDTA-Vollblut	4 -6 Wochen
Glutaric acidemia					
608053 130410 231675	231680	ETFA ETFB ETFDH	Sequenzierung	EDTA-Vollblut	6 – 8 Wochen
Epileptic encephalopathy, early infantile, 42 Episodic ataxia, type 2 Migraine, familial hemiplegic, 1 Migraine, familial hemiplegic, 1, with progressive cerebellar ataxia Spinocerebellar ataxia 6					
601011	617106 108500 141500 141500 183086	CACNA1A*	Sequenzierung	EDTA-Vollblut	6 – 8 Wochen
Dravet syndrome Epilepsy, generalized, with febrile seizures plus, type 2 Febrile seizures, familial, 3A					
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_08.07.2026_Version 3.0.pdf			Überarbeitung geplant: 08.07.2029	
erstellt:	Fr. Benz, K.(MT)	Version:	3.0	freigegeben:	Seite 17 von 19
Erstelldatum:	08.07.2026	überarbeitet/geprüft:	Fr. Kirsch, E (QMB)	Freigabedatum:	Hr. Prof. Dr. Bauer, M (Chefarzt)
		Datum:	08.07.2026		08.07.2026

OMIM Gene/Locus MIM number	OMIM Phenotype MIM number	Analyt	Methode	Bevorzugtes Untersuchungsmaterial	Dauer
Migraine, familial hemiplegic, 3					
182389	607208 604403 604403 609634	SCN1A*	Sequenzierung	EDTA-Vollblut	6 – 8 Wochen
Alternating hemiplegia of childhood Migraine, familial basilar Migraine, familial hemiplegic, 2					
182340	104290 602481 602481	ATP1A2*	Sequenzierung	EDTA-Vollblut	4 – 6 Wochen
Episodic ataxia/myokymia syndrome					
176260	160120	KCNA1*	Sequenzierung	EDTA-Vollblut	2 – 4 Wochen
Pelizaeus-Merzbacher disease Spastic paraplegia 2, X-linked					
300401	312080 312920	PLP1*	Sequenzierung	EDTA-Vollblut	2 – 4 Wochen
Thiamine-responsive megaloblastic anemia syndrome					
603941	249270	TRMA* (SLC19A2)	Sequenzierung	EDTA-Vollblut	2 – 4 Wochen
3-methylglutaconic aciduria, type V Cardiomyopathy, dilated, with ataxia					
608977	610198	DNAJC19* (TIM14)	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_08.07.2026_Version 3.0.pdf			Überarbeitung geplant: 08.07.2029
erstellt:	Fr. Benz, K.(MT)	Version:	3.0	Seite 18 von 19
Erstelldatum:	08.07.2026	überarbeitet/geprüft:	Fr. Kirsch, E. (QMB)	freigegeben: Hr. Prof. Dr. Bauer (Chefarzt)
		Datum:	08.07.2026	Freigabedatum: 08.07.2026

OMIM Gene/Locus MIM number	OMIM Phenotype MIM number	Analyt	Methode	Bevorzugtes Untersuchungsmaterial	Dauer
Pharmakogenetik					
612779	274270	DPYD Haplotyp B3, Ex11, Ex13, Ex14, Ex22	Sequenzierung	EDTA-Vollblut	5 Arbeitstage
191740	143500	UGT1A1 *28- und*6-Varianten	Sequenzierung	EDTA-Vollblut	
Molekulare Pathologie					
190070		KRAS* Ex2, Ex3, Ex4	Sequenzierung	Paraffinschnitt	5 Arbeitstage
164790		NRAS* Ex2, Ex3, Ex4	Sequenzierung	Paraffinschnitt	5 Arbeitstage
164757		BRAF* Ex15	Sequenzierung	Paraffinschnitt	5 Arbeitstage
131550		EGFR* Ex18,Ex19, Ex20, Ex21	Sequenzierung	Paraffinschnitt	5 Arbeitstage
Myeloproliferative Neoplasien					
147796	133100, 26300	JAK2 Ex12 *	Sequenzierung	EDTA-Vollblut	5 Arbeitstage
109091	254450 187950	CALR Ex9 *	Sequenzierung	EDTA-Vollblut	5 Arbeitstage
159530	254450 601977	MPL Ex10 *	Sequenzierung	EDTA-Vollblut	5 Arbeitstage

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_08.07.2026_Version 3.0.pdf			Überarbeitung geplant: 08.07.2029
erstellt:	Fr. Benz, K.(MT)	Version:	3.0	Seite 19 von 19
Erstelldatum:	08.07.2026	überarbeitet/geprüft:	Fr. Kirsch, E (QMB)	freigegeben: Hr. Prof. Dr. Bauer, M (Chefarzt)
		Datum:	08.07.2026	Freigabedatum: 08.07.2026