

DOK 086  
Liste der Untersuchungsverfahren  
im flexiblen Akkreditierungsbereich

Untersuchungsgebiet: Humangenetik (Molekulare Humangenetik)

Untersuchungsart:

Molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)\*\*

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version	Gerät	CE-Verfahren	in Haus-Verfahren	aktualisiert am
Fragiles X-Syndrom, primäre Ovarialinsuffizienz, Fragiles X-Tremor-Ataxie-Syndrom (FMR1-Gen)	EDTA-Blut, Ammonium-Heparin-Blut, Speichel, Wangenschleimhaut; DNA	PCR (Amplidex, PCR/CE FQR1 Kit), Fragmentlängenanalyse	SAA MOL 009 (V.13)	Thermocycler, SeqStudio		x	13.10.2022
Glutarazidurie Typ 1 (GCDH-Gen)	EDTA-Blut, Ammonium-Heparin-Blut, Speichel, Wangenschleimhaut, Chorionzotten, Fruchtwasser; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA	SAA MOL 033 (V.06)	Thermocycler, ABI 3130xl		x	11.05.2022
Mittelketten-Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel (ACADM-Gen)	EDTA-Blut, Ammonium-Heparin-Blut, Speichel, Wangenschleimhaut; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA	SAA MOL 034 (V.05)	Thermocycler, ABI 3130xl		x	11.05.2022
Ornithin-Transcarbamylase-Mangel (OTC-Gen)	EDTA-Blut, Ammonium-Heparin-Blut, Speichel, Wangenschleimhaut, Chorionzotten, Fruchtwasser; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA	SAA MOL 035 (V.08)	Thermocycler, ABI 3130xl		x	11.05.2022
Phenylketonurie (PAH-Gen)	EDTA-Blut, Ammonium-Heparin-Blut, Speichel, Wangenschleimhaut; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA	SAA MOL 027 (V.05)	Thermocycler, ABI 3130xl		x	11.05.2022
Smith-Lemli-Opitz-Syndrom (DHCR7-Gen)	EDTA-Blut, Ammonium-Heparin-Blut, Speichel, Wangenschleimhaut, Chorionzotten, Fruchtwasser; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA	SAA MOL 036 (V.09)	Thermocycler, ABI 3130xl		x	11.05.2022
Angelman-Syndrom (15q11-q13 Region)	EDTA-Blut, Ammonium-Heparin-Blut, Speichel, Wangenschleimhaut; DNA	MS-MLPA	SAA MOL 017 (V.09)	Thermocycler, ABI 3130xl		x	11.05.2022
Prader-Willi-Syndrom (15q11-q13 Region)	EDTA-Blut, Ammonium-Heparin-Blut, Speichel, Wangenschleimhaut; DNA	MS-MLPA	SAA MOL 017 (V.09)	Thermocycler, ABI 3130xl		x	11.05.2022
Muskeldystrophie Duchenne, Muskeldystrophie Becker (DMD-Gen)	EDTA-Blut, Ammonium-Heparin-Blut, Speichel, Wangenschleimhaut; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA	SAA MOL 038 (V.09)	Thermocycler, ABI 3130xl		x	11.05.2022
Huntington-Erkrankung (HTT-Gen)	EDTA-Blut, Ammonium-Heparin-Blut, Speichel, Wangenschleimhaut; DNA	PCR, Fragmentlängenanalyse	SAA MOL 039 (V.06)	Thermocycler, ABI 3130xl		x	11.05.2022
Cystische Fibrose, CFTR-assoziierte Erkrankungen (ELUCIGENE™ CF-EU2 Kit; CFTR-Gen)	EDTA-Blut, Ammonium-Heparin-Blut, Speichel, Wangenschleimhaut, Chorionzotten, Fruchtwasser; DNA	Allel-spezifische PCR (Amplification refractory mutation system (ARMS))	SAA MOL 014 (V.14)	Thermocycler, ABI 3130xl		x	11.05.2022
Cystische Fibrose, CFTR-assoziierte Erkrankungen (CFTR-Gen)	EDTA-Blut, Ammonium-Heparin-Blut, Speichel, Wangenschleimhaut, Chorionzotten, Fruchtwasser; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA	SAA MOL 014 (V.14)	Thermocycler, ABI 3130xl		x	11.05.2022
Rett-Syndrom (MECP2-Gen)	EDTA-Blut, Ammonium-Heparin-Blut, Speichel, Wangenschleimhaut; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA	SAA MOL 040 (V.10)	Thermocycler, ABI 3130xl		x	11.05.2022
Adrenogenitales Syndrom (CYP21A2-Gen)	EDTA-Blut, Ammonium-Heparin-Blut, Speichel, Wangenschleimhaut; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA	SAA MOL 045 (V.11)	Thermocycler, ABI 3130xl		x	11.05.2022
Hereditäre Amyloidose (TTR-, APOA1- und FGA-Gen)	EDTA-Blut, Ammonium-Heparin-Blut, Speichel, Wangenschleimhaut; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung	SAA MOL 048 (V.06)	Thermocycler, ABI 3130xl		x	11.05.2022
Familiäre Adenomatöse Polyposis (APC-Gen)	EDTA-Blut, Ammonium-Heparin-Blut, Speichel, Wangenschleimhaut; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA	SAA MOL 026 (V.05)	Thermocycler, ABI 3130xl		x	11.05.2022
Autosomale Rezessive Adenomatöse Polyposis (MUTYH-Gen)	EDTA-Blut, Ammonium-Heparin-Blut, Speichel, Wangenschleimhaut; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung	SAA MOL 026 (V.05)	Thermocycler, ABI 3130xl		x	11.05.2022
Familiärer Brust- und Eierstockkrebs (BRCA1-, BRCA2-, BARD1-, RAD51C-, RAD51D-, CHEK2-, PALB2-, ATM-, BRIP1-, CDH1- und TP53-Gen)	EDTA-Blut, Ammonium-Heparin-Blut, Speichel, Wangenschleimhaut; DNA	Sequence capture, sequencing by synthesis SeqPilot	SAA MOL 060 (V.12)	MiSeq Illumina Auswertesoftware-Version 5.1.0		x	11.05.2022
Familiärer Brust- und Eierstockkrebs (BRCA1-, BRCA2-Gen)	EDTA-Blut, Ammonium-Heparin-Blut, Speichel, Wangenschleimhaut; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA	SAA MOL 060 (V.12)	Thermocycler, ABI 3130xl		x	11.05.2022
Indirekte Diagnostik (Haplotypanalyse, maternalen Kontaminationsausschluss, Uniparentale Disomie 7/14/15/X)	EDTA-Blut, Ammonium-Heparin-Blut, Speichel, Wangenschleimhaut, Chorionzotten, Fruchtwasser; DNA	Fragmentlängenanalyse	SAA MOL 023 (V.05)	Thermocycler, ABI 3130xl		x	11.05.2022
Partieller Chromosomensatz zur Abklärung einer bekannten familiären Chromosomenveränderung / PGT-SR	EDTA-Blut, Trophektodermzellen im Rahmen einer PID; DNA	Gesamtgenomamplifikation, sequencing by synthesis NxClinical	SAA MOL 065 (V.02)	MiSeq Illumina Auswertesoftware-Version 6.0		x	13.10.2022
Familiäre monogene Erkrankung / PGT-M	EDTA-Blut, Einzelzellen aus EDTA-Blut (Leukozyten), Trophektodermzellen; DNA	Sanger-Sequenzierung, Fragmentlängenanalyse	SAA MOL 058 (V.03)	Thermocycler, ABI 3130xl		x	11.05.2022
Spinale Muskelatrophie (SMN1 und SMN2)	EDTA-Blut, Ammonium-Heparin-Blut, Speichel, Wangenschleimhaut; DNA	PCR (Amplidex, PCR/CE SMN1/2 Plus Kit), Fragmentlängenanalyse, MLPA	SAA MOL 070 (V.03)	Thermocycler, SeqStudio		x	11.05.2022
Pulmonal-arterielle Hypertonie (ABCC8, ACVRL1 (ALK1), AQP1, ATP13A3, BMPR1B, BMPR2, CAV1, EIF2AK4, ENG, GDF2 (BMP9), KCNA5, KCNK3, KDR, KLF2, SMAD4, SMAD9, SOX17 und TBX4); Osler-Rendu-Weber Syndrom (ACVRL1 (ALK1), BMPR2, ENG, GDF2 (BMP9) und SMAD4); Pulmonal veno-okklusive Erkrankung (EIF2AK4)	DNA aus Blut, EDTA-Blut	Sequence capture, sequencing by synthesis SeqPilot	SAA MOL 072 (V.11)	MiSeq Illumina Auswertesoftware-Version 5.1.0		x	05.09.2022
Pulmonal-arterielle Hypertonie / Osler-Rendu-Weber Syndrom (ACVRL1 (ALK1), BMPR2 und ENG)	DNA aus Blut, EDTA-Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA	SAA MOL 072 (V.11)	Thermocycler, ABI 3130xl		x	11.05.2022
5-Fluorouracil-Unverträglichkeit (DPYD-Gen: dbSNPs rs55886062, rs39182990, rs56038477, rs67376798)	EDTA-Blut, Ammonium-Heparin-Blut, Speichel, Wangenschleimhaut; DNA	kompetitive Allel-spezifische PCR (KASPar®)	SAA MOL 068 (V.02)	Q53 QuantStudio ThermoFisher		x	11.05.2022

Untersuchungsgebiet: Humangenetik (Zytogenetik)

Untersuchungsart:

Chromosomenanalyse\*\*

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version	Gerät	CE-Verfahren	in Haus-Verfahren	aktualisiert am
angeborener Chromosomensatz	Blut (peripher, Herz-, Nabelschnur-), Chorionzotten, Fruchtwasser, Eihaut, Nabelschnur, Haut, im Ausnahmefall anderes fetales Gewebe	Chromosomenbänderungs-analyse	SAA CYT 003 (V.06), 014 (V.05), 036 (V.04), 005 (V.05), 011 (V.05), 012 (V.05), 004 (V.06), 010 (V.05), 031 (V.05), 007 (V.06), 009 (V.05), 013 (V.05), 016 (V.04), 018 (V.05), 021 (V.06), 024 (V.05), 025 (V.12), 026 (V.05), 037 (V.02)	Photomikroskope: Zeiss: Axio Imager A1, Axio Imager A2, Axioskop; Leica: Orthoplan		x	13.10.2022

DOK 086  
**Liste der Untersuchungsverfahren  
 im flexiblen Akkreditierungsbereich**

angeborener Chromosomensatz	Blut, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Haut, Wangenschleimhaut	Fluoreszenz in situ Hybridisierung (FISH)	SAA MCY 002 (V.03), 003 (V.05), 004 (V.04), 005 (V.09), 008 (V.05), 009 (V.11), 010 (V.03), 012 (V.04), 013 (V.05), 014 (V.06), 015 (V.07), 016 (V.07), 020 (V.05), 021 (V.03), 022 (V.03), 023 (V.03), 024 (V.03), 025 (V.04), 026 (V.06), 027 (V.03), 028 (V.03), 029 (V.02), 031 (V.02), 032 (V.02), 099	Leica DMRXA, Olympus BX61, ASI Scanner		x	05.09.2022
erworbener Chromosomensatz	Blut (peripher), Knochenmark	Chromosomenbänderungs-analyse	SAA CYT 003 (V.06), 008 (V.13), 014 (V.05), 015 (V.05), 018 (V.05), 025 (V.12), 026 (V.05), 027 (V.03)	Photomikroskope: Zeiss: Axio Imager A1, Axio Imager A2, Axioskop; Leica: Orthoplan		x	13.10.2022
erworbener Chromosomensatz	peripheres Blut, Knochenmark und Liquor	Fluoreszenz in situ Hybridisierung (FISH)	SAA MCY 002 (V.03), 003 (V.05), 004 (V.04), 005 (V.09), 008 (V.05), 009 (V.11), 010 (V.03), 012 (V.04), 013 (V.05), 014 (V.06), 015 (V.07), 016 (V.07), 038 (V.04), 039 (V.04), 040 (V.03), 041 (V.03), 042 (V.05), 043 (V.06), 044 (V.06), 045 (V.05), 046 (V.04), 047 (V.05), 048 (V.06), 049 (V.06), 057 (V.05), 061 (V.06), 062 (V.05), 063 (V.05), 064 (V.05), 066 (V.05), 067 (V.05), 068 (V.04), 069 (V.05), 070 (V.04), 071 (V.03), 072 (V.06), 073 (V.05), 074 (V.06), 075 (V.05), 076 (V.04), 077 (V.04), 078 (V.04), 079 (V.06), 080 (V.04), 081 (V.02), 082 (V.04), 083 (V.04), 084 (V.02), 085 (V.02), 086 (V.02), 087 (V.02), 088 (V.02), 089 (V.02), 090 (V.02), 091 (V.02), 092 (V.03), 093 (V.03), 094 (V.03), 095 (V.02), 096 (V.03), 097 (V.02), 098 (V.03), 099 (V.02), 100 (V.02), 101 (V.02), 102 (V.01), 103 (V.01), 104 (V.01), 105 (V.01), 106	Leica DMRXA, Olympus BX61, ASI Scanner		x	05.09.2022
angeborener Chromosomensatz	EDTA-Blut, Wangenschleimhaut; DNA	Molekulare Karyotypisierung, Oligo/SNP-Array (Chip)	SAA MOL 056 (V.10)	Affimetrix System aus GeneChip Scanner 3000 7G mit AutoLoader, Hybridization Oven 645 und Fluidics Station 450		x	05.09.2022

Innerhalb der mit \*\* gekennzeichneten Untersuchungsbereiche ist dem Laboratorium, ohne dass es einer vorherigen Information und Zustimmung der Deutschen Akkreditierungsstelle GmbH bedarf, die Modifizierung sowie Weiter- und Neuentwicklung von Untersuchungsverfahren gestattet.