

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 (<i>FMR1</i> -Gen)	DNA aus Blut, EDTA-Blut	PCR (Amplidex, PCR/CE FQR1 Kit), Fragmentlängenanalyse	SAA MOL 009 (V.11)	Thermocycler, SeqStudio		x	08.07.2021
Glutarazidurie Typ 1 (<i>GCDH</i> -Gen)	DNA aus Blut, DNA aus Chorionzotten, DNA aus Fruchtwasser, EDTA-Blut, Chorionzotten, Fruchtwasser	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA	SAA MOL 033 (V.06)	Thermocycler, ABI 3130xl		x	08.07.2021
Mittelketten-Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel (<i>ACADM</i> -Gen)	DNA aus Blut, EDTA-Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA	SAA MOL 034 (V.05)	Thermocycler, ABI 3130xl		x	08.07.2021
Ornithin-Transcarbamylase-Mangel (<i>OTC</i> -Gen)	DNA aus Blut, DNA aus Chorionzotten, DNA aus Fruchtwasser, EDTA-Blut, Chorionzotten, Fruchtwasser	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA	SAA MOL 035 (V.08)	Thermocycler, ABI 3130xl		x	08.07.2021
Phenylketonurie (<i>PAH</i> -Gen)	DNA aus Blut, EDTA-Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA	SAA MOL 027 (V.05)	Thermocycler, ABI 3130xl		x	08.07.2021
Smith-Lemli-Opitz-Syndrom (<i>DHCR7</i> -Gen)	DNA aus Blut, DNA aus Chorionzotten, DNA aus Fruchtwasser, EDTA-Blut, Chorionzotten, Fruchtwasser	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA	SAA MOL 036 (V.09)	Thermocycler, ABI 3130xl		x	28.07.2021
Angelman-Syndrom (15q11-q13 Region)	DNA aus Blut, EDTA-Blut	MS-MLPA	SAA MOL 017 (V.09)	Thermocycler, ABI 3130xl		x	26.08.2021
Prader-Willi-Syndrom (15q11-q13 Region)	DNA aus Blut, EDTA-Blut	MS-MLPA	SAA MOL 017 (V.09)	Thermocycler, ABI 3130xl		x	26.08.2021
Muskeldystrophie Duchenne, Muskeldystrophie Becker (<i>DMD</i> -Gen)	DNA aus Blut, EDTA-Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA	SAA MOL 038 (V.09)	Thermocycler, ABI 3130xl		x	28.07.2021
Huntington-Erkrankung (<i>HTT</i> -Gen)	DNA aus Blut, EDTA-Blut	PCR, Fragmentlängenanalyse	SAA MOL 039 (V.06)	Thermocycler, ABI 3130xl		x	08.07.2021
Cystische Fibrose, <i>CFTR</i> -assoziierte Erkrankungen (ELUCIGENE™ CF-EU2 Kit, <i>CFTR</i> -Gen)	DNA aus Blut, DNA aus Chorionzotten, DNA aus Fruchtwasser, EDTA-Blut, Chorionzotten, Fruchtwasser	Allel-spezifische PCR (Amplification refractory mutation system (ARMS))	SAA MOL 014 (V.14)	Thermocycler, ABI 3130xl		x	28.07.2021
Cystische Fibrose, <i>CFTR</i> -assoziierte Erkrankungen (<i>CFTR</i> -Gen)	DNA aus Blut, DNA aus Chorionzotten, DNA aus Fruchtwasser, EDTA-Blut, Chorionzotten, Fruchtwasser	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA	SAA MOL 014 (V.14)	Thermocycler, ABI 3130xl		x	28.07.2021
Rett-Syndrom (<i>MECP2</i> -Gen)	DNA aus Blut, EDTA-Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA	SAA MOL 040 (V.10)	Thermocycler, ABI 3130xl		x	26.08.2021
Adrenogenitales Syndrom (<i>CYP21A2</i> -Gen)	DNA aus Blut, EDTA-Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA	SAA MOL 045 (V.11)	Thermocycler, ABI 3130xl		x	08.07.2021
Hereditäre Amyloidose (<i>TTT</i> -, <i>APOA1</i> - und <i>FGA</i> -Gen)	DNA aus Blut, EDTA-Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung	SAA MOL 048 (V.06)	Thermocycler, ABI 3130xl		x	08.07.2021
Familiäre Adenomatöse Polyposis (<i>APC</i> -Gen)	DNA aus Blut, EDTA-Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA	SAA MOL 026 (V.05)	Thermocycler, ABI 3130xl		x	08.07.2021
Autosomale Rezessive Adenomatöse Polyposis (<i>MUTYH</i> -Gen)	DNA aus Blut, EDTA-Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung	SAA MOL 026 (V.05)	Thermocycler, ABI3130xl		x	08.07.2021
Familiärer Brust- und Eierstockkrebs (<i>BRCA1</i> -, <i>BRCA2</i> -, <i>BRIP1</i> -, <i>RAD51</i> -, <i>CHEK2</i> -, <i>PALB2</i> -, <i>ATM</i> -, <i>BRIP1</i> -, <i>CDH1</i> - und <i>TP53</i> -Gen)	DNA aus Blut, EDTA-Blut	Sequence capture, sequencing by synthesis SeqPilot	SAA MOL 060 (V.12)	MiSeq Illumina Auswertesoftware-Version 5.1.0		x	06.04.2011
Familiärer Brust- und Eierstockkrebs (<i>BRCA1</i> -, <i>BRCA2</i> -Gen)	DNA aus Blut, EDTA-Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA	SAA MOL 060 (V.12)	Thermocycler, ABI 3130xl		x	08.07.2021
Indirekte Diagnostik (Haplotypanalyse, maternalen Kontaminationsausschluss, Uniparentale Disomie 7/14/15/X)	EDTA-Blut, Chorionzotten, Fruchtwasser; DNA	Fragmentlängenanalyse	SAA MOL 023 (V.05)	Thermocycler, ABI 3130xl		x	08.07.2021
Partieller Chromosomensatz zur Abklärung einer bekannten familiären Chromosomenveränderung / PGT-SR	EDTA-Blut, embryonale Zellen; DNA	Gesamtgenomamplifikation, sequencing by synthesis NxClinical	SAA MOL 065 (V.02)	MiSeq Illumina Auswertesoftware-Version 6.0		x	06.04.2022
Familiäre monogene Erkrankung / PGT-M	EDTA-Blut, Einzelzellen aus EDTA-Blut (Leukozyten), embryonale Zellen; DNA	Sanger-Sequenzierung, Fragmentlängenanalyse	SAA MOL 058 (V.03)	Thermocycler, ABI 3130xl		x	06.04.2022
Spinale Muskelatrophie (<i>SMN1</i> und <i>SMN2</i>)	DNA aus Blut, EDTA-Blut	PCR (Amplidex, PCR/CE SMN1/2 Plus Kit), Fragmentlängenanalyse, MLPA	SAA MOL 070 (V.03)	Thermocycler, SeqStudio		x	14.02.2022
Pulmonal-arterielle Hypertonie (<i>ABCC8</i> , <i>ACVRL1</i> (<i>ALK1</i>), <i>AQP1</i> , <i>ATP13A3</i> , <i>BMPR1B</i> , <i>BMPR2</i> , <i>CAV1</i> , <i>EIF2AK4</i> , <i>ENG</i> , <i>GDF2</i> (<i>BMP9</i>), <i>KCNK5</i> , <i>KCNK3</i> , <i>KDR</i> , <i>KLF2</i> , <i>SMAD4</i> , <i>SMAD9</i> , <i>SOX17</i> und <i>TBX4</i>); Osler-Rendu-Weber Syndrom (<i>ACVRL1</i> (<i>ALK1</i>), <i>BMPR2</i> , <i>ENG</i> , <i>GDF2</i> (<i>BMP9</i>) und <i>SMAD4</i>); Pulmonal veno-okklusive Erkrankung (<i>EIF2AK4</i>)	DNA aus Blut, EDTA-Blut	Sequence capture, sequencing by synthesis SeqPilot	SAA MOL 072 (V.10)	MiSeq Illumina Auswertesoftware-Version 5.1.0		x	06.04.2022
Pulmonal-arterielle Hypertonie / Osler-Rendu-Weber Syndrom (<i>ACVRL1</i> (<i>ALK1</i>), <i>BMPR2</i> und <i>ENG</i>)	DNA aus Blut, EDTA-Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA	SAA MOL 072 (V.10)	Thermocycler, ABI 3130xl		x	14.02.2022

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, Fascia lata, Achillessehne	Chromosomenbänderungsanalyse	SAA CYT 003 (V.05), 014 (V.05), 036 (V.04), 005 (V.04), 011 (V.04), 012 (V.04), 004 (V.05), 010 (V.04), 031 (V.04), 006 (V.05), 007 (V.05), 009 (V.04), 013 (V.04), 016 (V.04), 018 (V.05), 021 (V.06), 024 (V.05), 025 (V.11), 026 (V.05), 027 (V.03)	Photomikroskope: Zeiss: Axio Imager A1, Axio Imager A2, Axioskop; Leica: Orthoplan		x	08.07.2021

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.07), 008 (V.05), 009 (V.10), 010 (V.03), 012 (V.04), 013 (V.05), 014 (V.06), 015 (V.07), 016 (V.07), 020 (V.04), 021 (V.03), 022 (V.03), 023 (V.03), 024 (V.03), 025 (V.04), 026 (V.05), 027 (V.03), 028 (V.03), 029 (V.02), 031 (V.02), 032 (V.02), 099 (V.02)	Leica DMRXA, Olympus BX61, ASI Scanner		x	31.05.2021
erworbener Chromosomensatz	Blut (peripher), Knochenmark	Chromosomenbänderungsanalyse	SAA CYT 003 (V.05), 008 (V.12), 014 (V.05), 015 (V.04), 018 (V.05), 025 (V.11), 026 (V.05), 027 (V.03)	Photomikroskope: Zeiss - Axio Imager A1, Axio Imager A2, Axioskop; Leica - Orthoplan		x	14.06.2021
erworbener Chromosomensatz	peripheres Blut und Knochenmark	Fluoreszenz in situ Hybridisierung (FISH)	SAA MCY 002 (V.03), 003 (V.05), 004 (V.04), 005 (V.07), 008 (V.05), 009 (V.10), 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), 063/5, 064 (V.05), 066 (V.05), 067 (V.05), 068 (V.04), 069/5, 070 (V.04), 071 (V.03), 072 (V.06), 073 (V.05), 074/6, 075 (V.05), 076 (V.04), 077 (V.04), 078 (V.04), 079/6, 008 (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), 095/2, 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 (V.01), 107 (V.01)	Leica DMRXA, Olympus BX61, ASI Scanner		x	08.07.2021
angeborener Chromosomensatz	EDTA-Blut, Wangenschleimhaut; DNA	Molekulare Karyotypisierung, Oligo/SNP-Array (Chip)	SAA MOL 056 (V.09)	Affimetrix System aus GeneChip Scanner 3000 7G mit AutoLoader, Hybridization Oven 645 und Fluidics Station 450		x	31.05.2021

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.