

Aktuelle Liste aller Verfahren, die in den Geltungsbereich der Akkreditierung als Medizinisches Labor nach DIN EN ISO 15189 fallen

Untersuchungsgebiet: Humangenetik (Zytogenetik/molekulare Zytogenetik)

Untersuchungsart: Chromosomenanalyse

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version	Gerät/Firma	CE-Verfahren	in Haus-Verfahren	aktualisiert am
angeborene und erworbene Chromosomenstörungen	Fruchtwasser, peripheres Blut, Chorionzotten, Abortgewebe, Nabelschnurblut, Fibroblasten, andere Gewebeproben, iPSC-Zellen	Zellkultur, Metaphasenpräparation, Färbungen, Karyotypisierung	AA_ZYT_001/1, AA_ZYT_002/1, AA_ZYT_003/1, AA_ZYT_004/2, AA_ZYT_006/1, AA_ZYT_007/1, AA_ZYT_008/1, AA_ZYT_009/2, AA_ZYT_010/2, AA_ZYT_011/1, AA_ZYT_012/1, AA_ZYT_013/1, AA_ZYT_014/1, AA_ZYT_016/2, AA_ZYT_017/3, AA_ZYT_023/1, AA LAB_036/1	Mikroskope Zeiss Axiovert, Axioskop, Telaval, Metafer, Imager.Z2	----	✓	14.01.2022
1ptel/1qtel TelVysion Loci: CEB108/T7(1p)/VIJyRM2123(1q)	unkultivierte und kultivierte Zellen aus Blut, Fruchtwasser, Chorionzotten, Urin, Wangenschleimhaut, Gewebe und anderen Körperflüssigkeiten	Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung	AA_MOL_001/2, AA_MOL_002/2, AA_MOL_007/4, AA_MOL_021/1 - AA_MOL_36/1, AA_ZYT_003/1	Mikroskope Zeiss Imager.Z2 Abbott/Vysis	----	✓	14.01.2021
1q44/ATIC 2q35	unkultivierte und kultivierte Zellen aus Blut, Fruchtwasser, Chorionzotten, Urin, Wangenschleimhaut, Gewebe und anderen Körperflüssigkeiten	Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung	AA_MOL_001/2, AA_MOL_002/2, AA_MOL_007/4, AA_MOL_021/1 - AA_MOL_36/1, AA_ZYT_003/1	Mikroskope Zeiss Imager.Z2 Eigene Sonden	----	✓	07.11.2021
2ptel/2qtel TelVysion Loci: VIJyRM2052(2p)/VIJyRM2112 (D2S447)(2q)	unkultivierte und kultivierte Zellen aus Blut, Fruchtwasser, Chorionzotten, Urin, Wangenschleimhaut, Gewebe und anderen Körperflüssigkeiten	Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung	AA_MOL_001/2, AA_MOL_002/2, AA_MOL_007/4, AA_MOL_021/1 - AA_MOL_36/1, AA_ZYT_003/1	Mikroskope Zeiss Imager.Z2 Abbott/Vysis	----	✓	14.01.2021
2p11.2 LSI IGK	unkultivierte und kultivierte Zellen aus Blut, Fruchtwasser, Chorionzotten, Urin, Wangenschleimhaut, Gewebe und anderen Körperflüssigkeiten	Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung	AA_MOL_001/2, AA_MOL_002/2, AA_MOL_007/4, AA_MOL_021/1 - AA_MOL_36/1, AA_ZYT_003/1	Mikroskope Zeiss Imager.Z2 Eigene Sonden	----	✓	07.11.2021
2p23 ALK BAP	unkultivierte und kultivierte Zellen aus Blut, Fruchtwasser, Chorionzotten, Urin, Wangenschleimhaut, Gewebe und anderen Körperflüssigkeiten	Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung	AA_MOL_001/2, AA_MOL_002/2, AA_MOL_007/4, AA_MOL_021/1 - AA_MOL_36/1, AA_ZYT_003/1	Mikroskope Zeiss Imager.Z2 Abbott/Vysis	✓	----	14.01.2021
2q35 ATIC/BAP	unkultivierte und kultivierte Zellen aus Blut, Fruchtwasser, Chorionzotten, Urin, Wangenschleimhaut, Gewebe und anderen Körperflüssigkeiten	Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung	AA_MOL_001/2, AA_MOL_002/2, AA_MOL_007/4, AA_MOL_021/1 - AA_MOL_36/1, AA_ZYT_003/1	Mikroskope Zeiss Imager.Z2 Eigene Sonden	----	✓	07.11.2021

3q27 LSI BCL6 (ABR) BAP	unkultivierte und kultivierte Zellen aus Blut, Fruchtwasser, Chorionzotten, Urin, Wangenschleimhaut, Gewebe und <u>anderen Körperflüssigkeiten</u>	Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung	AA_MOL_001/2, AA_MOL_002/2, AA_MOL_007/4, AA_MOL_021/1 - AA_MOL_36/1, AA_ZYT_003/1	Mikroskope Zeiss Imager.Z2 Abbott/Vysis	----	✓	14.01.2021
LSI WHS/CEP4	unkultivierte und kultivierte Zellen aus Blut, Fruchtwasser, Chorionzotten, Urin, Wangenschleimhaut, Gewebe und <u>anderen Körperflüssigkeiten</u>	Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung	AA_MOL_001/2, AA_MOL_002/2, AA_MOL_007/4, AA_MOL_021/1 - AA_MOL_36/1, AA_ZYT_003/1	Mikroskope Zeiss Imager.Z2 Abbott/Vysis	----	✓	14.01.2021
4ptel/4qtel TelVysion Loci GS10K2,T7 (D4S3359)/ AFM A224XH1 (D4S2930)	unkultivierte und kultivierte Zellen aus Blut, Fruchtwasser, Chorionzotten, Urin, Wangenschleimhaut, Gewebe und <u>anderen Körperflüssigkeiten</u>	Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung	AA_MOL_001/2, AA_MOL_002/2, AA_MOL_007/4, AA_MOL_021/1 - AA_MOL_36/1, AA_ZYT_003/1	Mikroskope Zeiss Imager.Z2 Abbott/Vysis	----	✓	14.01.2021
Loci: 6PTEL48/VIJyRM2158 TelVysion 6ptel/6qtel	unkultivierte und kultivierte Zellen aus Blut, Fruchtwasser, Chorionzotten, Urin, Wangenschleimhaut, Gewebe und <u>anderen Körperflüssigkeiten</u>	Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung	AA_MOL_001/2, AA_MOL_002/2, AA_MOL_007/4, AA_MOL_021/1 - AA_MOL_36/1, AA_ZYT_003/1	Mikroskope Zeiss Imager.Z2 Abbott/Vysis	----	✓	14.01.2021
6p21 LSI CCND3	unkultivierte und kultivierte Zellen aus Blut, Fruchtwasser, Chorionzotten, Urin, Wangenschleimhaut, Gewebe und <u>anderen Körperflüssigkeiten</u>	Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung	AA_MOL_001/2, AA_MOL_002/2, AA_MOL_007/4, AA_MOL_021/1 - AA_MOL_36/1, AA_ZYT_003/1	Mikroskope Zeiss Imager.Z2 Eigene Sonden	----	✓	07.11.2021
6q21/6q23/CEP6 PRMD1/A20/CEP6	unkultivierte und kultivierte Zellen aus Blut, Fruchtwasser, Chorionzotten, Urin, Wangenschleimhaut, Gewebe und <u>anderen Körperflüssigkeiten</u>	Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung	AA_MOL_001/2, AA_MOL_002/2, AA_MOL_007/4, AA_MOL_021/1 - AA_MOL_36/1, AA_ZYT_003/1	Mikroskope Zeiss Imager.Z2 Eigene Sonden	----	✓	07.11.2021
6p25 LSI IRF4	unkultivierte und kultivierte Zellen aus Blut, Fruchtwasser, Chorionzotten, Urin, Wangenschleimhaut, Gewebe und <u>anderen Körperflüssigkeiten</u>	Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung	AA_MOL_001/2, AA_MOL_002/2, AA_MOL_007/4, AA_MOL_021/1 - AA_MOL_36/1, AA_ZYT_003/1	Mikroskope Zeiss Imager.Z2 Eigene Sonden	----	✓	07.11.2021
6q21/6q27/CEP6	unkultivierte und kultivierte Zellen aus Blut, Fruchtwasser, Chorionzotten, Urin, Wangenschleimhaut, Gewebe und <u>anderen Körperflüssigkeiten</u>	Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung	AA_MOL_001/2, AA_MOL_002/2, AA_MOL_007/4, AA_MOL_021/1 - AA_MOL_36/1, AA_ZYT_003/1	Mikroskope Zeiss Imager.Z2 Eigene Sonden	----	✓	07.11.2021
7q11.23/7q31 LSI WBS/ELN	unkultivierte und kultivierte Zellen aus Blut, Fruchtwasser, Chorionzotten, Urin, Wangenschleimhaut, Gewebe und <u>anderen Körperflüssigkeiten</u>	Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung	AA_MOL_001/2, AA_MOL_002/2, AA_MOL_007/4, AA_MOL_021/1 - AA_MOL_36/1, AA_ZYT_003/1	Mikroskope Zeiss Imager.Z2 Abbott/Vysis	✓	---	14.01.2021
7q34 TCRB	unkultivierte und kultivierte Zellen aus Blut, Fruchtwasser, Chorionzotten, Urin, Wangenschleimhaut, Gewebe und <u>anderen Körperflüssigkeiten</u>	Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung	AA_MOL_001/2, AA_MOL_002/2, AA_MOL_007/4, AA_MOL_021/1 - AA_MOL_36/1, AA_ZYT_003/1	Mikroskope Zeiss Imager.Z2 Eigene Sonden	----	✓	07.11.2021

7q36.1 CEP7 EZH2/CEP7	unkultivierte und kultivierte Zellen aus Blut, Fruchtwasser, Chorionzotten, Urin, Wangenschleimhaut, Gewebe und <u>anderen Körperflüssigkeiten</u>	Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung	AA_MOL_001/2, AA_MOL_002/2, AA_MOL_007/4, AA_MOL_021/1 - AA_MOL_36/1, AA_ZYT_003/1	Mikroskope Zeiss Imager.Z2 Eigene Sonden	----	✓	07.11.2021
8q24 LSI MYC BAP	unkultivierte und kultivierte Zellen aus Blut, Fruchtwasser, Chorionzotten, Urin, Wangenschleimhaut, Gewebe und <u>anderen Körperflüssigkeiten</u>	Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung	AA_MOL_001/2, AA_MOL_002/2, AA_MOL_007/4, AA_MOL_021/1 - AA_MOL_36/1, AA_ZYT_003/1	Mikroskope Zeiss Imager.Z2 Abbott/Vysis	✓	---	14.01.2021
LSI IGH/MYC/CEP8	unkultivierte und kultivierte Zellen aus Blut, Fruchtwasser, Chorionzotten, Urin, Wangenschleimhaut, Gewebe und <u>anderen Körperflüssigkeiten</u>	FISH für die Loci IGH heavy chain/ D8S1207 (8q24), AFMB335XE9 (14q32)/ D8Z2 (8cen)	AA_MOL_001/2, AA_MOL_002/2, AA_MOL_007/4, AA_MOL_021/1 - AA_MOL_36/1, AA_ZYT_003/1	LSI DCDF Sonde, Abbott/Vysis	✓	---	14.01.2021
10q11.21 LSI RET BAP	unkultivierte und kultivierte Zellen aus Blut, Fruchtwasser, Chorionzotten, Urin, Wangenschleimhaut, Gewebe und <u>anderen Körperflüssigkeiten</u>	Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung	AA_MOL_001/2, AA_MOL_002/2, AA_MOL_007/4, AA_MOL_021/1 - AA_MOL_36/1, AA_ZYT_003/1	Mikroskope Zeiss Imager.Z2 Abbott/Vysis	----	✓	14.01.2021
LSI ATM/CEP11	unkultivierte und kultivierte Zellen aus Blut, Fruchtwasser, Chorionzotten, Urin, Wangenschleimhaut, Gewebe und <u>anderen Körperflüssigkeiten</u>	Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung	AA_MOL_001/2, AA_MOL_002/2, AA_MOL_007/4, AA_MOL_021/1 - AA_MOL_36/1, AA_ZYT_003/1	Mikroskope Zeiss Imager.Z2 Abbott/Vysis	✓	---	14.01.2021
11q13 CCND1 BAP	unkultivierte und kultivierte Zellen aus Blut, Fruchtwasser, Chorionzotten, Urin, Wangenschleimhaut, Gewebe und <u>anderen Körperflüssigkeiten</u>	Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung	AA_MOL_001/2, AA_MOL_002/2, AA_MOL_007/4, AA_MOL_021/1 - AA_MOL_36/1, AA_ZYT_003/1	Mikroskope Zeiss Imager.Z2 Abbott/Vysis	✓	---	14.01.2021
11q23 LSI MLL/BAP	unkultivierte und kultivierte Zellen aus Blut, Fruchtwasser, Chorionzotten, Urin, Wangenschleimhaut, Gewebe und <u>anderen Körperflüssigkeiten</u>	Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung	AA_MOL_001/2, AA_MOL_002/2, AA_MOL_007/4, AA_MOL_021/1 - AA_MOL_36/1, AA_ZYT_003/1	Mikroskope Zeiss Imager.Z2 Abbott/Vysis	✓	---	14.01.2021
11qBL 11q23.3q24.3/D11Z1	unkultivierte und kultivierte Zellen aus Blut, Fruchtwasser, Chorionzotten, Urin, Wangenschleimhaut, Gewebe und <u>anderen Körperflüssigkeiten</u>	Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung	AA_MOL_001/2, AA_MOL_002/2, AA_MOL_007/4, AA_MOL_021/1 - AA_MOL_36/1, AA_ZYT_003/1	Mikroskope Zeiss Imager.Z2 Eigene Sonden	----	✓	07.11.2021
12p13 LSI CCND2	unkultivierte und kultivierte Zellen aus Blut, Fruchtwasser, Chorionzotten, Urin, Wangenschleimhaut, Gewebe und <u>anderen Körperflüssigkeiten</u>	Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung	AA_MOL_001/2, AA_MOL_002/2, AA_MOL_007/4, AA_MOL_021/1 - AA_MOL_36/1, AA_ZYT_003/1	Mikroskope Zeiss Imager.Z2 Eigene Sonden	----	✓	07.11.2021
12q13 LSI DDIT3/BAP	unkultivierte und kultivierte Zellen aus Blut, Fruchtwasser, Chorionzotten, Urin, Wangenschleimhaut, Gewebe und <u>anderen Körperflüssigkeiten</u>	Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung	AA_MOL_001/2, AA_MOL_002/2, AA_MOL_007/4, AA_MOL_021/1 - AA_MOL_36/1, AA_ZYT_003/1	Mikroskope Zeiss Imager.Z2 Abbott/Vysis	✓	---	14.01.2021

13q14 LSI	unkultivierte und kultivierte Zellen aus Blut, Fruchtwasser, Chorionzotten, Urin, Wangenschleimhaut, Gewebe und <u>anderen Körperflüssigkeiten</u>	Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung	AA_MOL_001/2, AA_MOL_002/2, AA_MOL_007/4, AA_MOL_021/1 - AA_MOL_36/1, AA_ZYT_003/1	Mikroskope Zeiss Imager.Z2 Eigene Sonden	✓	---	14.01.2021
14q11 TRA/D	unkultivierte und kultivierte Zellen aus Blut, Fruchtwasser, Chorionzotten, Urin, Wangenschleimhaut, Gewebe und <u>anderen Körperflüssigkeiten</u>	Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung	AA_MOL_001/2, AA_MOL_002/2, AA_MOL_007/4, AA_MOL_021/1 - AA_MOL_36/1, AA_ZYT_003/1	Mikroskope Zeiss Imager.Z2 Abbott/Vysis	✓	---	14.01.2021
14q32 IGH BAP	unkultivierte und kultivierte Zellen aus Blut, Fruchtwasser, Chorionzotten, Urin, Wangenschleimhaut, Gewebe und <u>anderen Körperflüssigkeiten</u>	Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung	AA_MOL_001/2, AA_MOL_002/2, AA_MOL_007/4, AA_MOL_021/1 - AA_MOL_36/1, AA_ZYT_003/1	Mikroskope Zeiss Imager.Z2 Abbott/Vysis	✓	---	14.01.2021
14q32 LSI TCL1	unkultivierte und kultivierte Zellen aus Blut, Fruchtwasser, Chorionzotten, Urin, Wangenschleimhaut, Gewebe und <u>anderen Körperflüssigkeiten</u>	Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung	AA_MOL_001/2, AA_MOL_002/2, AA_MOL_007/4, AA_MOL_021/1 - AA_MOL_36/1, AA_ZYT_003/1	Mikroskope Zeiss Imager.Z2 Eigene Sonden	----	✓	07.11.2021
LSI SNRPN/CEP15/PML	unkultivierte und kultivierte Zellen aus Blut, Fruchtwasser, Chorionzotten, Urin, Wangenschleimhaut, Gewebe und <u>anderen Körperflüssigkeiten</u>	Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung	AA_MOL_001/2, AA_MOL_002/2, AA_MOL_007/4, AA_MOL_021/1 - AA_MOL_36/1, AA_ZYT_003/1	Mikroskope Zeiss Imager.Z2 Abbott/Vysis	✓	---	14.01.2021
17p13/17q22 LSI TP53/MPO	unkultivierte und kultivierte Zellen aus Blut, Fruchtwasser, Chorionzotten, Urin, Wangenschleimhaut, Gewebe und <u>anderen Körperflüssigkeiten</u>	Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung	AA_MOL_001/2, AA_MOL_002/2, AA_MOL_007/4, AA_MOL_021/1 - AA_MOL_36/1, AA_ZYT_003/1	Mikroskope Zeiss Imager.Z2 Leica Biosystems/ Kreatech	✓	---	14.01.2021
LSI BCL2 BAP 18q21	unkultivierte und kultivierte Zellen aus Blut, Fruchtwasser, Chorionzotten, Urin, Wangenschleimhaut, Gewebe und <u>anderen Körperflüssigkeiten</u>	Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung	AA_MOL_001/2, AA_MOL_002/2, AA_MOL_007/4, AA_MOL_021/1 - AA_MOL_36/1, AA_ZYT_003/1	Mikroskope Zeiss Imager.Z2 Abbott/Vysis	✓	---	14.01.2021
19p13 LSI SMARCA4/CEP6	unkultivierte und kultivierte Zellen aus Blut, Fruchtwasser, Chorionzotten, Urin, Wangenschleimhaut, Gewebe und <u>anderen Körperflüssigkeiten</u>	Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung	AA_MOL_001/2, AA_MOL_002/2, AA_MOL_007/4, AA_MOL_021/1 - AA_MOL_36/1, AA_ZYT_003/1	Mikroskope Zeiss Imager.Z2 Eigene Sonden	----	✓	07.11.2021
19q13.2 LSI BLC3	unkultivierte und kultivierte Zellen aus Blut, Fruchtwasser, Chorionzotten, Urin, Wangenschleimhaut, Gewebe und <u>anderen Körperflüssigkeiten</u>	Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung	AA_MOL_001/2, AA_MOL_002/2, AA_MOL_007/4, AA_MOL_021/1 - AA_MOL_36/1, AA_ZYT_003/1	Mikroskope Zeiss Imager.Z2 Eigene Sonden	----	✓	07.11.2021
21qtel TelVysion VUyRM2029	unkultivierte und kultivierte Zellen aus Blut, Fruchtwasser, Chorionzotten, Urin, Wangenschleimhaut, Gewebe und <u>anderen Körperflüssigkeiten</u>	Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung	AA_MOL_001/2, AA_MOL_002/2, AA_MOL_007/4, AA_MOL_021/1 - AA_MOL_36/1, AA_ZYT_003/1	Mikroskope Zeiss Imager.Z2 Abbott/Vysis	✓	---	14.01.2021

22q11 LSI IGL	unkultivierte und kultivierte Zellen aus Blut, Fruchtwasser, Chorionzotten, Urin, Wangenschleimhaut, Gewebe und <u>anderen Körperflüssigkeiten</u>	Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung	AA_MOL_001/2, AA_MOL_002/2, AA_MOL_007/4, AA_MOL_021/1 - AA_MOL_36/1, AA_ZYT_003/1	Mikroskope Zeiss Imager.Z2 Eigene Sonden	----	✓	07.11.2021
22q11 LSI SMARCB1/D6Z1	unkultivierte und kultivierte Zellen aus Blut, Fruchtwasser, Chorionzotten, Urin, Wangenschleimhaut, Gewebe und <u>anderen Körperflüssigkeiten</u>	Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung	AA_MOL_001/2, AA_MOL_002/2, AA_MOL_007/4, AA_MOL_021/1 - AA_MOL_36/1, AA_ZYT_003/1	Mikroskope Zeiss Imager.Z2 Eigene Sonden	----	✓	07.11.2021
22q11.2/22q13.3 LSI TUPLE1/ARSA	unkultivierte und kultivierte Zellen aus Blut, Fruchtwasser, Chorionzotten, Urin, Wangenschleimhaut, Gewebe und <u>anderen Körperflüssigkeiten</u>	Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung	AA_MOL_001/2, AA_MOL_002/2, AA_MOL_007/4, AA_MOL_021/1 - AA_MOL_36/1, AA_ZYT_003/1	Mikroskope Zeiss Imager.Z2 Abbott/Vysis	✓	---	14.01.2021
Xq28 LSI MTCP1	unkultivierte und kultivierte Zellen aus Blut, Fruchtwasser, Chorionzotten, Urin, Wangenschleimhaut, Gewebe und <u>anderen Körperflüssigkeiten</u>	Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung	AA_MOL_001/2, AA_MOL_002/2, AA_MOL_007/4, AA_MOL_021/1 - AA_MOL_36/1, AA_ZYT_003/1	Mikroskope Zeiss Imager.Z2 Eigene Sonden	----	✓	07.11.2021
AneuVysion LSI 13/21 Loci RB1 13q14/D21S342, D21S341,D21S259 21q22.13-q22.2	unkultivierte und kultivierte Zellen aus Blut, Fruchtwasser, Chorionzotten, Urin, Wangenschleimhaut, Gewebe und <u>anderen Körperflüssigkeiten</u>	Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung	AA_MOL_001/2, AA_MOL_002/2, AA_MOL_007/4, AA_MOL_021/1 - AA_MOL_36/1, AA_ZYT_003/1	Mikroskope Zeiss Imager.Z2 Abbott/Vysis	✓	---	14.01.2021
CEP X/Y	unkultivierte und kultivierte Zellen aus Blut, Fruchtwasser, Chorionzotten, Urin, Wangenschleimhaut, Gewebe und <u>anderen Körperflüssigkeiten</u>	Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung	AA_MOL_001/2, AA_MOL_002/2, AA_MOL_007/4, AA_MOL_021/1 - AA_MOL_36/1, AA_ZYT_003/1	Mikroskope Zeiss Imager.Z2 Abbott/Vysis	✓	---	14.01.2021
AneuVysion CEP18/X/Y	unkultivierte und kultivierte Zellen aus Blut, Fruchtwasser, Chorionzotten, Urin, Wangenschleimhaut, Gewebe und <u>anderen Körperflüssigkeiten</u>	Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung	AA_MOL_001/2, AA_MOL_002/2, AA_MOL_007/4, AA_MOL_021/1 - AA_MOL_36/1, AA_ZYT_003/1	Mikroskope Zeiss Imager.Z2 Abbott/Vysis	✓	---	14.01.2021
LSI IGK/IRF4 2p11.2/6p25	unkultivierte und kultivierte Zellen aus Blut, Fruchtwasser, Chorionzotten, Urin, Wangenschleimhaut, Gewebe und <u>anderen Körperflüssigkeiten</u>	Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung	AA_MOL_001/2, AA_MOL_002/2, AA_MOL_007/4, AA_MOL_021/1 - AA_MOL_36/1, AA_ZYT_003/1	Mikroskope Zeiss Imager.Z2 Eigene Sonden	----	✓	07.11.2021
LSI IGH/IRF4 14q32/6p25	unkultivierte und kultivierte Zellen aus Blut, Fruchtwasser, Chorionzotten, Urin, Wangenschleimhaut, Gewebe und <u>anderen Körperflüssigkeiten</u>	Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung	AA_MOL_001/2, AA_MOL_002/2, AA_MOL_007/4, AA_MOL_021/1 - AA_MOL_36/1, AA_ZYT_003/1	Mikroskope Zeiss Imager.Z2 Eigene Sonden	----	✓	07.11.2021
LSI IGL/IRF4 22q11/6p25	unkultivierte und kultivierte Zellen aus Blut, Fruchtwasser, Chorionzotten, Urin, Wangenschleimhaut, Gewebe und <u>anderen Körperflüssigkeiten</u>	Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung	AA_MOL_001/2, AA_MOL_002/2, AA_MOL_007/4, AA_MOL_021/1 - AA_MOL_36/1, AA_ZYT_003/1	Mikroskope Zeiss Imager.Z2 Eigene Sonden	----	✓	07.11.2021

LSI IGG/MYC 2p11.2/8q24	unkultivierte und kultivierte Zellen aus Blut, Fruchtwasser, Chorionzotten, Urin, Wangenschleimhaut, Gewebe und anderen Körperflüssigkeiten	Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung	AA_MOL_001/2, AA_MOL_002/2, AA_MOL_007/4, AA_MOL_021/1 - AA_MOL_36/1, AA_ZYT_003/1	Mikroskope Zeiss Imager.Z2 Eigene Sonden	----	✓	07.11.2021
LSI MYC/PAX5 8q24/9p13	unkultivierte und kultivierte Zellen aus Blut, Fruchtwasser, Chorionzotten, Urin, Wangenschleimhaut, Gewebe und anderen Körperflüssigkeiten	Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung	AA_MOL_001/2, AA_MOL_002/2, AA_MOL_007/4, AA_MOL_021/1 - AA_MOL_36/1, AA_ZYT_003/1	Mikroskope Zeiss Imager.Z2 Eigene Sonden	----	✓	07.11.2021
LSI IGL/MYC 22q11/8q24	unkultivierte und kultivierte Zellen aus Blut, Fruchtwasser, Chorionzotten, Urin, Wangenschleimhaut, Gewebe und anderen Körperflüssigkeiten	Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung	AA_MOL_001/2, AA_MOL_002/2, AA_MOL_007/4, AA_MOL_021/1 - AA_MOL_36/1, AA_ZYT_003/1	Mikroskope Zeiss Imager.Z2 Eigene Sonden	----	✓	07.11.2021

Molekulare Karyotypisierung:

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version	Gerät/Firma	CE-Verfahren	in Haus-Verfahren	aktualisiert am
angeborener oder erworbener Chromosomensatz	genomische DNA, Fruchtwasser, Chorionzotten, Blut, Fibroblasten, Gewebe	PCR, Hybridisierung, Array-Analyse	AA_LAB_034/1, AA_LAB_035/1, AA_LAB_036/1	Thermocycler, GeneChip Scanner, (Cytoscan/ Oncoscan)	---	✓	13.05.2022

Untersuchungsgebiet: Humangenetik (Molekulare Humangenetik)**Untersuchungsart:****Molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)**

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version	Gerät/Firma	CE-Verfahren	in Haus-Verfahren	aktualisiert am
Adipositas (Gen: LEP, LEPR, MC4R, SIM1, KSR2, POMC, PCSK1, NTRK2, MRAP2, SH2B1), Ulmer Customer Designed Panel ¹ , TruSight One®-Illumina Panel MLPA für LEP, LEPR, MC4R, POMC, SIM1, SH2B1, SEZ6L2 MLPA für BDNF (mit PAX6, SOX2, WT1) MLPA für Multi Locus Imprinting-Störungen (MLID) beinhaltet GNAS (PHP), GNASXL (PHP), GRB10, H19 (BWS/SRS), KCNQ1OT1 (BWS/SRS), MEG3 (KOS/TS), NESPAS, NESP55, PEG3, PLAGL1 (TNDM), SNRPN (PWS/AS)	genomische DNA, Blut, Fibroblasten	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA, Next Generation Sequencing (Plattform: Illumina MiSeq Technologie: Targeted Enrichment Auswertung: Burrows-Wheeler oder Vergleichbares Alignment: Varvis® (Limbus)/alt: Sequence Pilot (JSI SeqNext)	AA_DNA_049/1	Thermocycler, Genetic Analyzer, MiSeq, NextSeq	----	✓	20.01.2022

Alzheimer-Demenz mit Prion (Gene: APP, PSEN1, PSEN2, PRNP), TWIST Clinical Exome (alt: TruSight One®-Illumina Panel)	genomische DNA, Blut, Fibroblasten	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA, Next Generation Sequencing (Plattform: Illumina MiSeq Technologie: Targeted Enrichment Auswertung: Burrows-Wheeler oder Vergleichbares Alignment: Varvis® (Limbus)/alt: Sequence Pilot (JSI SeqNext)	AA_DNA_002/1	Thermocycler, Genetic Analyzer, MiSeq, NextSeq	----	✓	20.01.2022
Amyotrophe Lateralsklerose (Gene: ALS2, ANG, ARHGEF28, ATXN2, BSCL2, C9orf72, CCNF, CHCHD10, CHMP2B, DCTN1, ERBB4, FIG4, FUS, GBE1, GLE1, GRN, HNRNPA1, HNRNPA2B1, HSPB1, HSPB8, MAPT, MATR3, MME, NEFH, NEK1, OPTN, PFN1, PRPH, SETX, SIGMAR1, SOD1, SPG11, SPG20, SQSTM1, TAF15, TARDBP, TBK1, TUBA4A, UBQLN2, VAPB, VCP, VEGFA, VPS54) Ulmer Customer Designed Panel ¹ , TWIST Clinical Exome (alt: TruSight One®-Illumina Panel)	genomische DNA, Blut, Fibroblasten	PCR, DNA-Sequenzierung, Next Generation Sequencing (Plattform: Illumina MiSeq Technologie: Targeted Enrichment Auswertung: Burrows-Wheeler oder Vergleichbares Alignment: Varvis® (Limbus)/alt: Sequence Pilot (JSI SeqNext)	AA_DNA_001/1	Thermocycler, Genetic Analyzer, MiSeq, NextSeq	----	✓	25.01.2022
Angelman-Syndrom (Gene: SNRPN, UBE3A)	genomische DNA, Blut, Fibroblasten	methylierungsspezifische PCR, Fragmentlängenanalyse, MLPA, DNA- Sequenzierung	AA_DNA_024/1	Thermocycler, Genetic Analyzer	----	✓	25.01.2022
Beckwith-Wiedemann- Syndrom/Exomphalos-Makroglossie- Gigantismus-Syndrom (EMG) 11p15 MLPA	genomische DNA, Blut, Fibroblasten	MLPA	AA_DNA_065/1, AA_DNA_068/2	Thermocycler, Genetic Analyzer	----	✓	02.02.2022
Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version	Gerät	CE-Verfahren	in Haus- Verfahren	aktualisiert am
Blasenmole (familiär), Ulmer Customer Designed Panel ¹ (Gen: NLRP7)	genomische DNA, Blut, Fibroblasten	PCR, DNA-Sequenzierung, Next Generation Sequencing (Plattform: Illumina MiSeq Technologie: Targeted Enrichment Auswertung: Burrows-Wheeler oder Vergleichbares Alignment: Varvis® (Limbus)/alt: Sequence Pilot (JSI) SeqNext)	AA_DNA_063/1	Thermocycler, Genetic Analyzer MiSeq, NextSeq	----	✓	25.01.2022
Börjeson-Forssman-Lehmann Syndrom (BFLS) (Gen: PHF6) MLPA für BFLS	genomische DNA, Blut, Fibroblasten	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA	AA_DNA_021/1, AA_DNA_063/1	Thermocycler, Genetic Analyzer	----	✓	25.01.2022
Branchio-Okulo-Faziales Syndrom (BOF) (Gen: TFAP2A) MLPA für BFLS	genomische DNA, Blut, Fibroblasten	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA	AA_DNA_022/1	Thermocycler, Genetic Analyzer	----	✓	25.01.2022

Hereditäres Brust- und Ovarialkarzinom (HBOC) (Gene: ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, PALB2, PTEN, RAD51C, RAD51D, TP53), TruRisk®-Illumina Panel, TruSight Cancer®-Illumina Panel, TWIST Clinical Exome (alt: TruSight One®-Illumina Panel) MLPA für Gene: BRCA1, BRCA2, CHEK2, PALB2, TP53	genomische DNA, Blut, Fibroblasten	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA, Next Generation Sequencing (Plattform: Illumina MiSeq Technologie: Targeted Enrichment Auswertung: Burrows-Wheeler oder Vergleichbares Alignment: Sequence Pilot (JSI SeqNext)	AA_DNA_037/1	Thermocycler, Genetic Analyzer, MiSeq, NextSeq	----	✓	20.01.2022
Chorea Huntington Disease-Like 2 (Gen: JPH3)	genomische DNA, Blut, Fibroblasten	PCR, Fragmentanalyse	AA_DNA_015/1	Thermocycler, Genetic Analyzer	----	✓	20.01.2022
Chorea Huntington (Gen: HTT)	genomische DNA, Blut, Fibroblasten	PCR, Fragmentanalyse	AA_DNA_014/1	Thermocycler, Genetic Analyzer	----	✓	20.01.2022
Coffin-Siris Syndrom (Gene: ARID1A, ARID1B, SMARCA4, SMARCB1, SMARCE1, PHF6 und SOX11), Ulmer Customer Designed Panel ¹ , TWIST Clinical Exome (alt: TruSight One®-Illumina Panel) MLPA für Gene: ARID1A, ARID1B, PHF6	genomische DNA, Blut, Fibroblasten	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA, Next Generation Sequencing (Plattform: Illumina MiSeq Technologie: Targeted Enrichment Auswertung: Burrows-Wheeler oder Vergleichbares Alignment: Varvis® (Limbus)/alt: Sequence Pilot (JSI SeqNext)	AA_DNA_063/1	Thermocycler, Genetic Analyzer, MiSeq, NextSeq	---	✓	25.01.2022
Colorektale adenomatöse Polyposis (FAP) (Gen: APC), TruSight Cancer®-Illumina Panel, TWIST Clinical Exome (alt: TruSight One®-Illumina Panel), MLPA für Gen: APC	genomische DNA, Blut, Fibroblasten	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA, Next Generation Sequencing (Plattform: Illumina MiSeq Technologie: Targeted Enrichment Auswertung: Burrows-Wheeler oder Vergleichbares Alignment: Varvis® (Limbus)/alt: Sequence Pilot (JSI SeqNext)	AA_DNA_030/1	Thermocycler, Genetic Analyzer, MiSeq, NextSeq	----	✓	20.01.2022
Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version	Gerät/Firma	CE-Verfahren	in Haus-Verfahren	aktualisiert am
Cowden-Syndrom (Gen: PTEN) TruRisk®-Illumina Panel, TruSight Cancer®-Illumina Panel, TWIST Clinical Exome (alt: TruSight One®-Illumina Panel) MLPA für Gen: PTEN	genomische DNA, Blut, Fibroblasten	PCR, DNA-Sequenzierung, Next Generation Sequencing (Plattform: Illumina MiSeq Technologie: Targeted Enrichment Auswertung: Burrows-Wheeler oder Vergleichbares Alignment: Varvis® (Limbus)/alt: Sequence Pilot (JSI SeqNext)	AA_DNA_067/1	Thermocycler, Genetic Analyzer, MiSeq, NextSeq	----	✓	06.02.2022
Creutzfeldt-Jakob-Krankheit (CJD), (Gen: PRNP)	genomische DNA, Blut, Fibroblasten	PCR, DNA-Sequenzierung	AA_DNA_002/1	Thermocycler, Genetic Analyzer	----	✓	20.01.2022
Cri-du-Chat-Syndrom 5p15 MLPA	genomische DNA, Blut, Fibroblasten	MLPA	AA_DNA_064/1	Thermocycler, Genetic Analyzer	----	✓	25.01.2022
DiGeorge-Syndrom Mikrodeletionssyndrom 22q11.21, 10p13-p14 MLPA	genomische DNA, Blut, Fibroblasten	MLPA	AA_DNA_040/1 DiGeorge	Thermocycler, Genetic Analyzer	----	✓	20.01.2022

Dihydropyrimidin-Dehydrogenase (DPD) (Gen: DPYD)	genomische DNA, Blut, Fibroblasten	PCR, DNA-Sequenzierung	AA_DNA_076/1	Thermocycler, Genetic Analyzer			25.01.2022
Fatale familiäre Insomnie (FFI) (Gen: PRNP)	genomische DNA, Blut, Fibroblasten	PCR, DNA-Sequenzierung	AA_DNA_002/1	Thermocycler, Genetic Analyzer,	----	✓	20.01.2022
Fragiles-X Syndrom (FXS), Fragiles-X assoz. Ovarialinsuffizienz (FXPOI) und Fragiles-X- Tremor-Ataxie-Syndrom (FXTAS) (Gen: FMR1)	genomische DNA, Fruchtwasser, Chorionzotten, Blut, Fibroblasten	PCR, Fragmentlängenanalyse	AA_DNA_012/1, AA_DNA_013/1	Thermocycler, Genetic Analyzer	----	✓	20.01.2022
Frontotemporale Demenz (FTD) (Gene: ALS2, ANG, ARHGEF28, ATXN2, BCL2L2, C9orf72, CCNF, CHCHD10, CHMP2B, DCTN1, ERBB4, FIG4, FUS, GBE1, GLE1, GRN, HNRNPA1, HNRNPA2B1, HSPB1, HSPB8, MAPT, MATR3, MME, NEFH, NEK1, OPTN, PFN1, PRPH, SETX, SIGMAR1, SOD1, SPG11, SPG20, SQSTM1, TAF15, TARDBP, TBK1, TUBA4A, UBQLN2, VAPB, VCP, VEGFA, VPS54), Ulmer Customer Designed Panel1. Fragment-PCR und Southernblot (Gen: (C9orf72) MLPA für MAPT und GRN	genomische DNA, Blut, Fibroblasten	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA, Next Generation Sequencing (Plattform: Illumina MiSeq Technologie: Targeted Enrichment Auswertung: Burrows-Wheeler oder Vergleichbares Alignment: Varvis® (Limbus)/alt: Sequence Pilot (JSI SeqNext)	AA_DNA_011/1	Thermocycler, Genetic Analyzer, MiSeq, NextSeq	----	✓	20.01.2022
Gerstman-Sträussler-Scheinker-Krankheit (GSD) (Gen: PRNP)	genomische DNA, Blut, Fibroblasten	PCR, DNA-Sequenzierung	AA_DNA_002/1	Thermocycler, Genetic Analyzer,	----	✓	20.01.2022
Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version	Gerät/Firma	CE-Verfahren	in Haus- Verfahren	aktualisiert am
Juveniles Polyposis-Syndrom Gene: BMPR1A, SMAD14 TruSight Cancer®-Illumina Panel, TWIST Clinical Exome (alt: TruSight One®-Illumina Panel)	genomische DNA, Blut, Fibroblasten	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA, Next Generation Sequencing (Plattform: Illumina MiSeq Technologie: Targeted Enrichment Auswertung: Burrows-Wheeler oder Vergleichbares Alignment: Varvis® (Limbus)/alt: Sequence Pilot (JSI SeqNext)	AA_DNA_067/1	Thermocycler, Genetic Analyzer, MiSeq, NextSeq	----	✓	06.02.2022
Kagami-Ogata Syndrom UPD(14)pat MLPA	genomische DNA, Blut, Fibroblasten	MLPA	AA_DNA_068/2	Thermocycler, Genetic Analyzer	----	✓	02.02.2022
Keratitis-Ichthyosis-Taubheitssyndrom (KID) (Gen: GJB2)	genomische DNA, Blut, Fibroblasten	PCR, DNA-Sequenzierung	AA_DNA_043/1	Thermocycler, Genetic Analyzer	----	✓	25.01.2022

Li-Fraumeni-Syndrom/Li-Fraumeni-like (Gen: TP53, CHEK2) TruRisk®-Illumina Panel, TruSight Cancer®-Illumina Panel, TWIST Clinical Exome (alt: TruSight One®-Illumina Panel) MLPA für TP53, CHEK2	genomische DNA, Blut, Fibroblasten	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA, Next Generation Sequencing (Plattform: Illumina MiSeq Technologie: Targeted Enrichment Auswertung: Burrows-Wheeler oder Vergleichbares Alignment: Sequence Pilot (JSI SeqNext)	AA_DNA_051/1	Thermocycler, Genetic Analyzer, MiSeq, NextSeq	----	✓	25.01.2022
Lynch-Syndrom (HNPCC) (Gene: EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2), TruRisk Panel, TruSight Cancer Panel, TWIST Clinical Exome (alt: TruSight One®-Illumina Panel) MLPA für EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2	genomische DNA, Blut, Fibroblasten	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA, Next Generation Sequencing (Plattform: Illumina MiSeq Technologie: Targeted Enrichment Auswertung: Burrows-Wheeler oder Vergleichbares Alignment: Varvis® (Limbus)/alt: Sequence Pilot (JSI SeqNext)	AA_DNA_036/1	Thermocycler, Genetic Analyzer, MiSeq, NextSeq	----	✓	06.02.2022
Magenkarzinom, diffuses (Gen: CDH1), TruRisk®-Illumina Panel, TruSight Cancer®-Illumina Panel, TWIST Clinical Exome (alt: TruSight One®-Illumina Panel)	genomische DNA, Blut, Fibroblasten	PCR, DNA-Sequenzierung, Next Generation Sequencing (Plattform: Illumina MiSeq Technologie: Targeted Enrichment Auswertung: Burrows-Wheeler oder Vergleichbares Alignment: Varvis® (Limbus)/alt: Sequence Pilot (JSI SeqNext)	AA_DNA_067/1	Thermocycler, Genetic Analyzer MiSeq, NextSeq	----	✓	06.02.2022
MAP (MUTYH assoziierte Polyposis) (Gen: MUTYH), TruRisk®-Illumina Panel, TruSight Cancer®-Illumina Panel, TWIST Clinical Exome (alt: TruSight One®-Illumina Panel) MLPA für MUTYH	genomische DNA, Blut, Fibroblasten	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA, Next Generation Sequencing (Plattform: Illumina MiSeq Technologie: Targeted Enrichment Auswertung: Burrows-Wheeler oder Vergleichbares Alignment: Varvis® (Limbus)/alt: Sequence Pilot (JSI SeqNext)	AA_DNA_031/1	Thermocycler, Genetic Analyzer, MiSeq, NextSeq	----	✓	20.01.2022
Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version	Gerät/Firma	CE-Verfahren	in Haus-Verfahren	aktualisiert am
Medulläres Schilddrüsenkarzinom (Gen: RET) TruSight Cancer®-Illumina Panel, TWIST Clinical Exome (alt: TruSight One®-Illumina Panel) MLPA für RET	genomische DNA, Blut, Fibroblasten	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA, Next Generation Sequencing (Plattform: Illumina MiSeq Technologie: Targeted Enrichment Auswertung: Burrows-Wheeler oder Vergleichbares Alignment: Varvis® (Limbus)/alt: Sequence Pilot (JSI SeqNext)	AA_DNA_046/1	Thermocycler, Genetic Analyzer, MiSeq, NextSeq	----	✓	25.01.2022
Miller-Dieker-Syndrom Mikrodeletionssyndrom 17p13.3 MLPA	genomische DNA, Blut, Fibroblasten	MLPA	AA DNA_041/1 MillerDiek	Thermocycler, Genetic Analyzer	----	✓	25.01.2022

Mikrodeletionssyndrom 22q11 22q11 MLPA	genomische DNA, Blut, Fibroblasten	MLPA	AA_DNA_064/1	Thermocycler, Genetic Analyzer	----	✓	25.01.2022
MLID (multilocus imprinting disturbances DNMT1, DNMT3L, DPPA3, KHDC3L, MBD3, NLRP2, NLRP5, NLRP7, TRIM28, ZFP57), Ulmer Customer Designed Panel1, TWIST Clinical Exome (alt: TruSight One®- Illumina Panel) MLPA für GNAS, GNASXL, GRB10, H19, KCNQ10T1, MEST, MEG3, NESPAS, NESP55, PEG3, PLAGL1, SNRPN	genomische DNA, Blut, Fibroblasten	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA, Next Generation Sequencing (Plattform: Illumina MiSeq Technologie: Targeted Enrichment Auswertung: Burrows-Wheeler oder Vergleichbares Alignment: Varvis® (Limbus)/alt: Sequence Pilot (JSI SeqNext)	AA_DNA_068/2	Thermocycler, Genetic Analyzer, MiSeq, NextSeq	----	✓	02.02.2022
Multiple endokrine Neoplasie MEN2 (Gen: RET), TruSight Cancer®-Illumina Panel, TWIST Clinical Exome (alt: TruSight One®- Illumina Panel)	genomische DNA, Blut, Fibroblasten	PCR, DNA-Sequenzierung, Next Generation Sequencing (Plattform: Illumina MiSeq Technologie: Targeted Enrichment Auswertung: Burrows-Wheeler oder Vergleichbares Alignment: Varvis® (Limbus)/alt: Sequence Pilot (JSI SeqNext)	AA_DNA_046/1	Thermocycler, Genetic Analyzer, MiSeq, NextSeq	----	✓	25.01.2022
Myotone Dystrophie Typ I (Gen: DMPK)	genomische DNA, Fruchtwasser, Chorionzotten, Blut, Fibroblasten	PCR, Fragmentlängenanalyse	AA_DNA_005/1	Thermocycler, Genetic Analyzer	----	✓	20.01.2022
Myotone Dystrophie Typ II (Gen: CNBP [ZNF9])	genomische DNA, Blut, Fibroblasten	PCR, Fragmentlängenanalyse	AA_DNA_006/1	Thermocycler, Genetic Analyzer	----	✓	20.01.2022
Neurofibromatose Typ 1 (Morbus Recklinghausen) (Gen: NF1), TWIST Clinical Exome (alt: TruSight One®-Illumina Panel), TruSight Cancer®-Illumina MLPA für NF1	genomische DNA, Blut, Fibroblasten	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA, Next Generation Sequencing (Plattform: Illumina MiSeq Technologie: Targeted Enrichment Auswertung: Burrows-Wheeler oder Vergleichbares Alignment: Varvis® (Limbus)/alt: Sequence Pilot (JSI SeqNext)	AA_DNA_052/1	Thermocycler, Genetic Analyzer, MiSeq, NextSeq	----	✓	25.01.2022
Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version	Gerät/Firma	CE-Verfahren	in Haus- Verfahren	aktualisiert am
Neurofibromatose Typ 2 (Schwannomatose) (Gene: NF2; LZTR1, SMARCB1), TWIST Clinical Exome (alt: TruSight One®-Illumina Panel), TruSight Cancer®-Illumina MLPA für NF2, LZTR1, SMARCB1	genomische DNA, Blut, Fibroblasten	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA, Next Generation Sequencing (Plattform: Illumina MiSeq Technologie: Targeted Enrichment Auswertung: Burrows-Wheeler oder Vergleichbares Alignment: Varvis® (Limbus)/alt: Sequence Pilot (JSI SeqNext)	AA_DNA_052/1	Thermocycler, Genetic Analyzer, MiSeq, NextSeq	----	✓	25.01.2022

Nicolaides-Baraitser Syndrom (Gen: SMARCA2), Ulmer Customer Designed Panel ¹ , TWIST Clinical Exome (alt: TruSight One®-Illumina Panel)	genomische DNA, Blut, Fibroblasten	PCR, DNA-Sequenzierung, Next Generation Sequencing (Plattform: Illumina MiSeq Technologie: Targeted Enrichment Auswertung: Burrows-Wheeler oder Vergleichbares Alignment: Varvis® (Limbus)/alt: Sequence Pilot (JSI SeqNext)	AA_DNA_063/1	Thermocycler, Genetic Analyzer, MiSeq, NextSeq	----	✓	25.01.2022
Ovarialkarzinom, kleinzelliges, vom hyperkalzämischen Typ (SCOOHT) (Gen: SMARCA4), TWIST Clinical Exome (alt: TruSight One®-Illumina Panel), TruSight Cancer®-Illumina, Ulmer Customer Designed Panel ¹	genomische DNA, Blut, Fibroblasten	PCR, DNA-Sequenzierung, Next Generation Sequencing (Plattform: Illumina MiSeq Technologie: Targeted Enrichment Auswertung: Burrows-Wheeler oder Vergleichbares Alignment: Varvis® (Limbus)/alt: Sequence Pilot (JSI SeqNext)	AA_DNA_067/1	Thermocycler, Genetic Analyzer, MiSeq, NextSeq	----	✓	06.02.2022
Pendred Syndrom (PDS) (Gen: SLC26A4) MLPA für SLC26A4	genomische DNA, Blut, Fibroblasten	PCR, DNA-Sequenzierung	AA_DNA_050/1	Thermocycler, Genetic Analyzer	----	✓	25.01.2022
Perlman-Syndrom (Gen: DIS3L2)	genomische DNA, Blut, Fibroblasten	PCR, DNA-Sequenzierung	AA_DNA_063/1	Thermocycler, Genetic Analyzer	----	✓	25.01.2022
Peutz-Jeghers-Syndrom (PJS) (Gen: STK11), TruSight Cancer®-Illumina Panel, TWIST Clinical Exome (alt: TruSight One®-Illumina Panel) MLPA für STK11	genomische DNA, Blut, Fibroblasten	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA, Next Generation Sequencing (Plattform: Illumina MiSeq Technologie: Targeted Enrichment Auswertung: Burrows-Wheeler oder Vergleichbares Alignment: Varvis® (Limbus)/alt: Sequence Pilot (JSI) SeqNext)	AA_DNA_067/1	Thermocycler, Genetic Analyzer, MiSeq, NextSeq	----	✓	06.02.2022
Phelan-McDermid Syndrom (Gen: SHANK3), TWIST Clinical Exome (alt: TruSight One®-Illumina Panel) 22q13.3 MLPA	genomische DNA, Blut, Fibroblasten	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA, Next Generation Sequencing (Plattform: Illumina MiSeq Technologie: Targeted Enrichment Auswertung: Burrows-Wheeler oder Vergleichbares Alignment: Varvis® (Limbus)/alt: Sequence Pilot (JSI SeqNext)	AA_DNA_048/1	Thermocycler, Genetic Analyzer, MiSeq, NextSeq	----	✓	25.01.2022
Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version	Gerät/Firma	CE-Verfahren	in Haus-Verfahren	aktualisiert am
Prader-Willi-Syndrom (Gen: SNRPN) MLPA für SNRPN	genomische DNA, Blut, Fibroblasten	methylierungsspezifische PCR, Fragmentlängenanalyse, MLPA	AA_DNA_025/1	Thermocycler, Genetic Analyzer	----	✓	09.02.2022
Prionkrankheit (Gen: PRNP)	genomische DNA, Blut, Fibroblasten	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA	AA_DNA_016/1	Thermocycler, Genetic Analyzer	----	✓	20.01.2022
Polymerase Proofreading-assoziierte Polyposis (Gene: POLD1, POLE)	genomische DNA, Blut, Fibroblasten	PCR, DNA-Sequenzierung	AA_DNA_067/1	Thermocycler, Genetic Analyzer, MiSeq, NextSeq	----	✓	06.02.2022

QF-PCR 13q12.12, 13q21.32-q21.33, 13q31.1, 13q13.3, 13q21.1, 18q12.3, 18q22.1, 18p11.31, 18p11.32, 21q21.3, 21q21.1, 21q22.3, 21q22.13, Xq26.2, Xq26.2-q26.3, Xq27.1-q27.2, Yp11.31	genomische DNA, Blut, Fruchtwasser, Fibroblasten	PCR, Fragmentlängenanalyse	AA_DNA_042/1	Thermocycler, Genetic Analyzer	----	✓	06.02.2022
Rett-Syndrom (Gen: MECP2) MLPA für RETT	genomische DNA, Blut, Fibroblasten	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA	AA_DNA_017/1	Thermocycler, Genetic Analyzer	----	✓	20.01.2022
Rhabdoid-Prädispositions-Syndrom (Gen: SMARCB1), Ulmer Customer Designed Panel ¹ , TruSight Cancer®-Illumina Panel, TWIST Clinical Exome (alt: TruSight One®-Illumina Panel) MLPA für SMARCB1	genomische DNA, Blut, Fibroblasten	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA, Next Generation Sequencing (Plattform: Illumina MiSeq Technologie: Targeted Enrichment Auswertung: Burrows-Wheeler oder Vergleichbares Alignment: Varvis® (Limbus)/alt: Sequence Pilot (JSI SeqNext)	AA_DNA_067/1	Thermocycler, Genetic Analyzer, MiSeq, NextSeq	----	✓	06.02.2022
Rubinstein-Taybi-Syndrom (CREBBP, EP300), Ulmer Customer Designed Panel ¹ , TWIST Clinical Exome (alt: TruSight One®-Illumina Panel) 16p13.3 MLPA	genomische DNA, Blut, Fibroblasten	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA, Next Generation Sequencing (Plattform: Illumina MiSeq Technologie: Targeted Enrichment Auswertung: Burrows-Wheeler oder Vergleichbares Alignment: Varvis® (Limbus)/alt: Sequence Pilot (JSI SeqNext)	Die laborseitige Dokumentation/Durchführung ist geregelt durch ⁵ : AA_DNA_068/2, KA_LAB_010/1, KA_DNA_204/1, AA_LAB_033/1, FB_DNA_189/1, KA_LAB_008/1, FB_DNA_191/1, AA_LAB_029/1, AA_LAB_030/1, AA_LAB_031/1, FB_DNA_150/1	Thermocycler, Genetic Analyzer, MiSeq, NextSeq	----	✓	02.02.2022
Exomsequenzierung inklusiver gezielter Analyse spezifischer Krankheitsgene; TWIST Clinical Exome	genomische DNA, Blut, Fibroblasten	PCR, Next Generation Sequencing (Plattform: Illumina NextSeq Technologie: Targeted Enrichment Auswertung: Burrows-Wheeler oder Vergleichbares Alignment: Varvis® (Limbus)/alt: Sequence Pilot (JSI SeqNext)	Die laborseitige Dokumentation/Durchführung ist geregelt durch ⁵ : KA_DNA_203/1, AA_LAB_022/1, AA_LAB_029/1, AA_LAB_030/1, AA_LAB_031/1, AA_LAB_037/1, FB_DNA_150/1	Thermocycler, Genetic Analyzer, MiSeq, NextSeq	----	✓	03.02.2022
Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version	Gerät/Firma	CE-Verfahren	in Haus-Verfahren	aktualisiert am
Schwannomatose Typ 1/2 (SWNTS1/2) (Gene: LZTR1, SMARCB1, NF2), Ulmer Customer Designed Panel ¹ , TruSight Cancer®-Illumina Panel, TWIST Clinical Exome (alt: TruSight One®-Illumina Panel) MLPA für LZTR1, SMARCB1, NF2	genomische DNA, Blut, Fibroblasten	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA, Next Generation Sequencing (Plattform: Illumina MiSeq Technologie: Targeted Enrichment Auswertung: Burrows-Wheeler oder Vergleichbares Alignment: Varvis® (Limbus)/alt: Sequence Pilot (JSI SeqNext)	AA_DNA_052/1	Thermocycler, Genetic Analyzer, MiSeq, NextSeq	----	✓	25.01.2022

Schwerhörigkeit DFNB1 (Gene: GJB2, GJB6)	genomische DNA, Blut, Fibroblasten	PCR, DNA-Sequenzierung, Fragmentanalyse, DNA-Sequenzierung	AA_DNA_033/1	Thermocycler, Genetic Analyzer	----	✓	06.02.2022
Silver-Russell-Syndrom 11p15, UPD(7)mat MLPA	genomische DNA, Blut, Fibroblasten	PCR, Fragmentanalyse, MLPA	AA_DNA_068/2	Thermocycler, Genetic Analyzer	----	✓	02.02.2022
Simpson-Golabi-Behmel-Syndrom (Gen: GPC3) Xq26 MLPA	genomische DNA, Blut, Fibroblasten	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA	AA_DNA_063/1	Thermocycler, Genetic Analyzer	----	✓	25.01.2022
Smith-Magenis-Syndrom Mikrodeletionssyndrom 17p11.2 MLPA	genomische DNA, Blut, Fibroblasten	MLPA	AA_DNA_039/1	Thermocycler, Genetic Analyzer	----	✓	20.01.2022
Spinale Muskelatrophie (Gene: SMN1, SMN2)	genomische DNA, Fruchtwasser, Chorionzotten, Blut, Fibroblasten	PCR, Fragmentanalyse, MLPA	AA_DNA_020/1	Thermocycler	----	✓	20.01.2022
Spinobulbäre Muskelatrophie (Typ Kennedy) (Gen: AR)	genomische DNA, Blut, Fibroblasten	PCR, DNA-Sequenzierung	AA_DNA_018/1	Thermocycler, Genetic Analyzer	----	✓	20.01.2022
Spinocerebelläre Ataxie (Gene: ATXN1, ATXN2, ATXN3, CACNA1A, ATXN7, ATXN8, PPP2R2B, PRKCG, TBP)	genomische DNA, Blut, Fibroblasten	PCR, Fragmentanalyse, DNA-Sequenzierung	AA_DNA_019/1	Thermocycler, Genetic Analyzer	----	✓	20.01.2022
Temple Syndrom (UPD14)mat UPD(7) MLPA	genomische DNA, Blut, Fibroblasten	MLPA	AA_DNA_068/2	Thermocycler, Genetic Analyzer	----	✓	02.02.2022
Turner Syndrom Xp22.33/Yp11.32 MLPA	genomische DNA, Blut, Fibroblasten	MLPA	AA_DNA_063/1	Thermocycler, Genetic Analyzer	----	✓	01.04.2016
Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version	Gerät/Firma	CE-Verfahren	in Haus-Verfahren	aktualisiert am
UPD(7) mat	genomische DNA, Blut, Fibroblasten	PCR, MLPA	Die laborseitige Dokumentation und Durchführung ist geregelt durch ⁵ : AA_DNA_068/2, KA_LAB_010/1, KA_DNA_201/1 AA_LAB_033/1, FB_DNA_192/1 KA_LAB_008/1, FB_DNA_191/1	Thermocycler, Genetic Analyzer	----	✓	02.02.2022
UPD(14) mat-Syndrom	genomische DNA, Blut, Fibroblasten	PCR, MLPA	Die laborseitige Dokumentation und Durchführung ist geregelt durch ⁵ : AA_DNA_068/2, KA_LAB_010/1, KA_DNA_201/1 AA_LAB_033/1, FB_DNA_192/1 KA_LAB_008/1, FB_DNA_191/1	Thermocycler, Genetic Analyzer	----	✓	02.02.2022
Weaver Syndrom (Gen: EZH2)	genomische DNA, Blut, Fibroblasten	PCR, DNA-Sequenzierung	AA_DNA_063/1	Thermocycler, Genetic Analyzer	----	✓	25.01.2022

Williams-Beuren-Syndrom Mikrodeletionssyndrom 7q11.23 MLPA	genomische DNA, Blut, Fibroblasten	MLPA	AA_DNA_038/1	Thermocycler, Genetic Analyzer	----	✓	19.01.2022
Wolf-Hirschhorn-Syndrom 4p16.3 MLPA	genomische DNA, Blut, Fibroblasten	MLPA	AA_DNA_064/1	Thermocycler, Genetic Analyzer	----	✓	25.01.2022

Untersuchungsart:**Molekularbiologische Untersuchungen (Hybridisierungsverfahren)**

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version	Gerät/Firma	CE-Verfahren	in Haus- Verfahren	aktualisiert am
Fragiles-X Syndrom (Gen: FMR1)	genomische DNA, Fruchtwasser, Chorionzotten, Blut, Fibroblasten	Southern Blot	AA_DNA_013/1		----	✓	20.01.2022
Myotone Dystrophie Typ I (Gen: DMPK)	genomische DNA, Fruchtwasser, Chorionzotten, Blut, Fibroblasten	Southern Blot	AA_DNA_005/1		----	✓	20.01.2022
Myotone Dystrophie Typ II (Gen: CNBP [ZNF9])	genomische DNA	Southern Blot	AA_DNA_006/1		----	✓	20.01.2022
Amyotrophe Lateralsklerose (Gen: C9ORF72)	genomische DNA, Blut, Fibroblasten	Southern Blot	AA_DNA_001/1		----	✓	25.01.2022
Frontotemporale Demenz (Gen: C9ORF72)	genomische DNA, Blut, Fibroblasten	Southern Blot	AA_DNA_011/1		----	✓	20.01.2022

¹ : Ulmer Customer Designed Panel	ALS2, ANG, ARHGEF28, ARID1A, ARID1B, ATXN2, BSCL2, c9orf72, CCNF, CHCHD10, CHMP2B, CREBBP, DCTN1, DNMT1, DNMT3L, DPPA3, EP300, ERBB4, FIG4, FUS, GBE1, GLE1, GRN, HNRNPA1, HNRNPA2B1, HSPB1, HSPB8, KHDC3L, KSR2, LEP, LEPR, MAPT, MATR3, MBD3, MC4R, MIME, MRAP2, NEFH, NEK1, NLRP2, NLRP5, NLRP7, NTRK2, OPTN, PCSK1, PFN1, PHF6, POMC, PRPH, SETX, SIGMAR1, SIM1, SMARCA2, SMARCA4, SMARCB1, SMARCE1, SOD1, SOX11, SPG11, SPG20, SQSTM1, TAF15, TARDBP, TBK1, TRIM28, TUBA4A, UBQLN2, VAPB, VCP, VEGFA, VPSS4, ZFP57						
--	---	--	--	--	--	--	--