

Aktuelle Liste der Verfahren im Akkreditierungsbereich
D-ML-13154-02-00

Gültig ab: 17.11.2021

Universitätsklinikum Aachen
Institut für Humangenetik
Pauwelsstraße 30, 52074 Aachen

Untersuchungen im Bereich:

Medizinische Laboratoriumsdiagnostik

Untersuchungsgebiete:

Humangenetik (Molekulare Humangenetik, Zytogenetik)

Liste der Verfahren im Akkreditierungsbereich D-ML-13154-02-00

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.

Die aufgeführten Untersuchungsverfahren sind beispielhaft. Das Laboratorium verfügt über eine aktuelle Liste aller Untersuchungsverfahren im flexiblen Akkreditierungsbereich.

Untersuchungsgebiet: Humangenetik (Molekulare Humangenetik)

Untersuchungsart:

Molekularbiologische Untersuchungen (Hybridisierungsverfahren)**

| Analyt (Messgröße) | Untersuchungsmaterial (Matrix) | Untersuchungstechnik |
|--|---|----------------------|
| FMR1-Gen (fraX, POF, FXTAS) | EDTA-Blut, Fibroblasten, Mundschleimhaut; genomische DNA | Southern-Blot |
| DMPK (Myotone Dystrophie Typ I) | EDTA-Blut, Fibroblasten, Mundschleimhaut; genomische DNA | Southern-Blot |
| H19/LIT1 (Beckwith-Wiedemann-Syndrom/Silver-Russell-Syndrom) | EDTA-Blut, Mundschleimhaut, CVS, Fruchtwasser, Fibroblasten; genomische DNA | MS-MLPA |
| UBE3A (Angelman-Syndrom) | EDTA-Blut, Mundschleimhaut, CVS, Fruchtwasser, Fibroblasten; genomische DNA | MS-MLPA |
| SNRPN (Prader-Willi-Syndrom) | EDTA-Blut, Mundschleimhaut, CVS, Fruchtwasser, Fibroblasten; genomische DNA | MS-MLPA |
| MEG3 (Temple-Syndrom, KOS14) | EDTA-Blut, Mundschleimhaut, CVS, Fruchtwasser, Fibroblasten; genomische DNA | MS-MLPA |
| GNAS (PHPIb) | EDTA-Blut, Mundschleimhaut, CVS, Fruchtwasser, Fibroblasten; genomische DNA | MS-MLPA |
| GRB10 (Silver-Russell-Syndrom) | EDTA-Blut, Mundschleimhaut, CVS, Fruchtwasser, Fibroblasten; genomische DNA | MS-MLPA |
| MEST (Silver-Russell-Syndrom) | EDTA-Blut, Mundschleimhaut, CVS, Fruchtwasser, Fibroblasten; genomische DNA | MS-MLPA |
| PLAGL1 (TNDM) | EDTA-Blut, Mundschleimhaut, CVS, Fruchtwasser, Fibroblasten; genomische DNA | MS-MLPA |
| BRCA1/2 | EDTA-Blut, Fibroblasten, Mundschleimhaut; genomische DNA | MLPA |
| DMD1/2 | EDTA-Blut, Fibroblasten, Mundschleimhaut; genomische DNA | MLPA |
| HSP | EDTA-Blut, Fibroblasten, Mundschleimhaut; genomische DNA | MLPA |
| Marfan | EDTA-Blut, Fibroblasten, Mundschleimhaut; genomische DNA | MLPA |
| NPHP1 (Joubert-Syndrom, Nephronophthise) | EDTA-Blut, Fibroblasten, Mundschleimhaut; genomische DNA | MLPA |
| VHL | EDTA-Blut, Fibroblasten, Mundschleimhaut; genomische DNA | MLPA |
| PMP22 (CMT1A, HNPP) | EDTA-Blut, Fibroblasten, Mundschleimhaut; genomische DNA | MLPA |

| | | |
|------------------------|--|------|
| SMN1 (SMA) | EDTA-Blut, Mundschleimhaut, CVS, Fruchtwasser, Fibroblasten; genomische DNA | MLPA |
| PKHD1 (ARPKD) | EDTA-Blut, Mundschleimhaut, CVS, Fruchtwasser, Fibroblasten; genomische DNA | MLPA |
| HNF1beta (RCAD, MODY5) | EDTA-Blut, Mundschleimhaut, CVS, Fruchtwasser, Fibroblasten; genomische DNA | MLPA |
| MFN2 (CMT) | EDTA-Blut, Fibroblasten, Mundschleimhaut; genomische DNA | MLPA |
| MPZ (CMT) | EDTA-Blut, Fibroblasten, Mundschleimhaut; genomische DNA | MLPA |
| PKD1 (ADPKD) | EDTA-Blut, Mundschleimhaut, CVS, Fruchtwasser, Fibroblasten; genomische DNA | MLPA |
| PKD2 (ADPKD) | EDTA-Blut, Mundschleimhaut, CVS, Fruchtwasser, Fibroblasten; genomische DNA | MLPA |
| SHOX | EDTA-Blut, Fibroblasten, Mundschleimhaut; genomische DNA | MLPA |

Untersuchungsart:

Molekularbiologische Untersuchungen (Ampflifikationsverfahren)***

| Analyt (Meßgröße) | Untersuchungsmaterial (Matrix) | Untersuchungstechnik |
|---------------------------------|--|--|
| PABY/X | EDTA-Blut, Mundschleimhaut, CVS, Fruchtwasser, Fibroblasten; genomische DNA | PCR |
| DMPK (Myotone Dystrophie Typ I) | EDTA-Blut, Fibroblasten, Mundschleimhaut; genomische DNA | PCR/Fragmentanalytik |
| FMR1-Gen (fraX, POF, FXTAS) | EDTA-Blut, Fibroblasten, Mundschleimhaut; genomische DNA | PCR/Fragmentanalyse |
| ZNF9 (DM2/PROMM) | EDTA-Blut, Fibroblasten, Mundschleimhaut; genomische DNA | PCR/Fragmentanalytik |
| ATXN2 (SCA) | EDTA-Blut, Fibroblasten, Mundschleimhaut; genomische DNA | PCR/Fragmentanalytik |
| ATXN3 (SCA) | EDTA-Blut, Fibroblasten, Mundschleimhaut; genomische DNA | PCR/Fragmentanalytik |
| CACNA1A (SCA) | EDTA-Blut, Fibroblasten, Mundschleimhaut; genomische DNA | PCR/Fragmentanalytik |
| ATXN7 (SCA) | EDTA-Blut, Fibroblasten, Mundschleimhaut; genomische DNA | PCR/Fragmentanalytik |
| ATXN8oS (SCA) | EDTA-Blut, Fibroblasten, Mundschleimhaut; genomische DNA | PCR/Fragmentanalytik |
| TBP (SCA) | EDTA-Blut, Fibroblasten, Mundschleimhaut; genomische DNA | PCR/Fragmentanalytik |
| FXN (FRDA) | EDTA-Blut, Fibroblasten, Mundschleimhaut; genomische DNA | PCR/Fragmentanalytik |
| AR (SBMA) | EDTA-Blut, Fibroblasten, Mundschleimhaut; genomische DNA | PCR/Fragmentanalytik |
| ATXN1 (SCA) | EDTA-Blut, Fibroblasten, Mundschleimhaut; genomische DNA | PCR/Fragmentanalytik |
| RFC1 (CANVAS / HSAN) | EDTA-Blut, Fibroblasten, Mundschleimhaut; genomische DNA | PCR/Fragmentanalytik |
| SMN1 (SMA) | EDTA-Blut, Mundschleimhaut, CVS, Fruchtwasser, Fibroblasten; genomische DNA | PCR/RFLP/Fragmentanalyse/DNA Sequenzierung |
| SLC3A1 (Cystinurie) | EDTA-Blut, Fibroblasten, Mundschleimhaut; genomische DNA | PCR/DNA-Sequenzierung |
| SLC7A9 (Cystinurie) | EDTA-Blut, Fibroblasten, Mundschleimhaut; genomische DNA | PCR/DNA-Sequenzierung |
| VHL | EDTA-Blut, Mundschleimhaut, CVS, Fruchtwasser, Fibroblasten; genomische DNA | PCR/DNA-Sequenzierung |
| IGHMBP2 (SMARD) | EDTA-Blut, Fruchtwasser, CVS; genomische DNA | PCR/DNA-Sequenzierung |
| SHOX (Kleinwuchs) | EDTA-Blut, Fibroblasten, Mundschleimhaut; genomische DNA | PCR/DNA-Sequenzierung |

| | | |
|---|---|--|
| HFE (Hämochromatose: rs1800562, rs1799945) | EDTA-Blut, Fibroblasten, Mundschleimhaut; genomische DNA | PCR/DNA-Sequenzierung |
| F2 (Prothrombin: rs1799963) | EDTA-Blut, Fibroblasten, Mundschleimhaut; genomische DNA | PCR/DNA-Sequenzierung |
| F5 (Faktor-V-Leiden: rs6025) | EDTA-Blut, Fibroblasten, Mundschleimhaut; genomische DNA | PCR/DNA-Sequenzierung |
| DPYD (rs3918290, rs55886062, rs67376798, rs75017182) | EDTA-Blut, Fibroblasten, Mundschleimhaut; genomische DNA | PCR/DNA-Sequenzierung |
| Sotos-und weitere Großwuchssyndrome: DNMT3A, EZH2, NFIX, NSD1, SETD2 | EDTA-Blut, Fruchtwasser, CVS; genomische DNA | PCR/DNA-Sequenzierung; Sequence capture; Sequencing-by-synthesis; Auswertesoftware: SeqNext (JSI: Version 5.1.0) |
| Marfan-Syndrom: FBN1, TGFBR1, TGFBR2 | EDTA-Blut, Fibroblasten, Mundschleimhaut; genomische DNA | PCR/DNA-Sequenzierung; Sequence capture; Sequencing-by-synthesis; Auswertesoftware: SeqNext (JSI: Version 5.1.0) |
| Thorakale Aortenerweiterung u. Aortendissektionen (TAAD): ACTA2, COL3A1, FBN1, MYH11, MYLK, SMAD3, TGFB2, TGFBR1, TGFBR2 | EDTA-Blut, Fibroblasten, Mundschleimhaut; genomische DNA | PCR/DNA-Sequenzierung; Sequence capture; Sequencing-by-synthesis; Auswertesoftware: SeqNext (JSI: Version 5.1.0) |
| Hereditärer Brust- und Eierstockkrebs (HBOC): BRCA1, BRCA2, ATM, BRIP1, CDH1, CHECK2, NBN, PALB2, PTEN, RAD51C, RAD51D, TP53 | EDTA-Blut, Fibroblasten, Mundschleimhaut; genomische DNA | PCR/DNA-Sequenzierung; Sequence capture; Sequencing-by-synthesis; Auswertesoftware: SeqNext (JSI: Version 5.1.0) |
| Imprintingsyndrome gesamt: ANKRD11, BLM, CUL7, IGF1R, NBN, PIK3R1, SRCAP, TRIM37, DLK1, GRB10, HMGA2, GPC3, GPC4, DIS3L2, HRAS, NSD1, NFIX, CDKN1C, ABCC8, KCNJ11, INS, GCK, PDX1, HNF1B | EDTA-Blut, Mundschleimhaut, CVS, Fruchtwasser, Fibroblasten; genomische DNA | PCR/DNA-Sequenzierung; Sequence capture; Sequencing-by-synthesis; Auswertesoftware: SeqNext (JSI: Version 5.1.0) |
| Neurofibromatose Typ 1: NF1 | EDTA-Blut, Mundschleimhaut, CVS, Fruchtwasser, Fibroblasten; genomische DNA | PCR/DNA-Sequenzierung; Sequence capture; Sequencing-by-synthesis |
| Silver-Russell-Syndrom: ANKRD11, BLM, CUL7, IGF1R, NBN, PIK3R1, SRCAP, TRIM37, DLK1, GRB10, HMGA2 | EDTA-Blut, Mundschleimhaut, CVS, Fruchtwasser, Fibroblasten; genomische DNA | PCR/DNA-Sequenzierung; Sequence capture; Sequencing-by-synthesis; Auswertesoftware: SeqNext (JSI: Version 5.1.0) |
| Beckwith-Wiedemann-Syndrom: CDKN1C, GPC3, GPC4, DIS3L2, HRAS, NSD1, NFIX | EDTA-Blut, Mundschleimhaut, CVS, Fruchtwasser, Fibroblasten; genomische DNA | PCR/DNA-Sequenzierung; Sequence capture; Sequencing-by-synthesis; Auswertesoftware: SeqNext (JSI: Version 5.1.0) |
| Hereditäre Motorisch-Sensible Neuropathien (HMSN, CMT) Hauptgene CMT1 (demyelinisierend): DNM2, GJB1, PMP22*, LITAF/SIMPLE, MPZ, NEFL | EDTA-Blut, Fibroblasten, Mundschleimhaut; genomische DNA | PCR/DNA-Sequenzierung; Sequence capture; Sequencing-by-synthesis; Auswertesoftware: SeqNext (JSI: Version 5.1.0) |

| | | |
|---|---|---|
| Hauptgene CMT2 (axonal): BSCL2, GDAP1, MFN2, MPZ, PMP22*, NEFL, TRPV4 | EDTA-Blut, Fibroblasten, Mundschleimhaut; genomische DNA | PCR/DNA-Sequenzierung; Sequence capture; Sequencing-by-synthesis; Auswertesoftware: SeqNext (JSI: Version 5.1.0) |
| Erbliche Nierenerkrankungen, Zystennierenerkrankung, autosomal dominant: PKD1*, PKD2 (+ ggf. MLPA für beide Gene), HNF1B (+ ggf. MLPA), UMOD, GANAB, PAX2 * PKD1 Exons 1-33 durch konventionelle Sangersequenzierung | EDTA-Blut, Mundschleimhaut, CVS, Fruchtwasser, Fibroblasten; genomische DNA | PCR/DNA-Sequenzierung; Sequence capture; Sequencing-by-synthesis; Auswertesoftware: SeqNext (JSI: Version 5.1.0) |
| Erbliche Nierenerkrankungen, Zystennierenerkrankung, ARPKD und Differenzialdiagnosen: PKHD1, HNF1B, NPHP2, NPHP3, DZIP11 | EDTA-Blut, Mundschleimhaut, CVS, Fruchtwasser, Fibroblasten; genomische DNA | PCR/DNA-Sequenzierung; Sequence capture; Sequencing-by-synthesis; Auswertesoftware: SeqNext (JSI: Version 5.1.0) |
| Autosomal dominante tubulointerstitielle Nierenerkrankung (ADTKD): ADTKD: UMOD, HNF1B, REN | EDTA-Blut, Mundschleimhaut, CVS, Fruchtwasser, Fibroblasten; genomische DNA | PCR/DNA-Sequenzierung; Sequence capture; Sequencing-by-synthesis; Auswertesoftware: SeqNext (JSI: Version 5.1.0) |
| Syndromale Ziliopathien gesamt: AHI1, ANKS6, ARL13B, ARL6, ARMC9, B9D1, B9D2, BBIP1, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, C3CD3, C5orf42, C8ORF37, CC2D2A, CEP104, CEP120, CEP164, CEP290, CEP41, CEP83, CSPP1, DCDC2, DDX59, DYNC2H1, DYNC2LI1, EVC, EVC2, GLI3, GLIS2, HYLS1, IFT122, IFT140, IFT172, IFT27, IFT43, IFT52, IFT74, IFT80, INPP5E, INVS, IQCB1, KIAA0556, KIAA0586, KIAA0753, KIF14, KIF7, LZTFL1, MAPKBP1, MKKS, MKS1, NEK1, NEK8, NPHP1, NPHP3, NPHP3, NPHP4, OFD1, PDE6D, PIBF1, POC1B, RPGRIP1L, SCLT1, SDCCAG8, SRTD1 | EDTA-Blut, Mundschleimhaut, CVS, Fruchtwasser, Fibroblasten; genomische DNA | PCR/DNA-Sequenzierung; Sequence capture; Sequencing-by-synthesis; Auswertesoftware: SeqNext (JSI: Version 5.1.0) |
| Bardet-Biedl-Syndrom: BBS1-BB13, BBS14-BBS21, ALMS1 | EDTA-Blut, Mundschleimhaut, CVS, Fruchtwasser, Fibroblasten; genomische DNA | PCR/DNA-Sequenzierung; Sequence capture; Sequencing-by-synthesis; Auswertesoftware: SeqNext (JSI: Version 5.1.0) |

| | | |
|--|---|--|
| Joubert-Syndrom (JS) und verwandte Erkrankungen (JSRD): JBTS2, JBTS3, JBTS5, JBTS6, JBTS7, JBTS8, JBTS9, JBTS1, JBTS4, JBTS10-34 | EDTA-Blut, Mundschleimhaut, CVS, Fruchtwasser, Fibroblasten; genomische DNA | PCR/DNA-Sequenzierung; Sequence capture; Sequencing-by-synthesis; Auswertesoftware: SeqNext (JSI: Version 5.1.0) |
| Analyt (Meßgröße) | Untersuchungsmaterial (Matrix) | Untersuchungstechnik |
| Fiebersyndrome: ELANE, IL1RN, IL36RN, LPIN2, MEFV, MVK, NLRP12, NLRP3, NOD2, PLCG2, PSTPIP1, TNFRSF1A | EDTA-Blut, Fibroblasten, Mundschleimhaut; genomische DNA | PCR/DNA-Sequenzierung; Sequence capture; Sequencing-by-synthesis; Auswertesoftware: in-house-Pipeline NGS-HG-AC_210624 |
| Immundefekte: ADA, CD247, CD3D, CD3E, CD3G, CD40, CD40LG, CD8A, CORO1A, DCLRE1C, IL2RG, IL7R, JAK3, LIG4, PNP, RAG1, RAG2, ZAP70 | EDTA-Blut, Fibroblasten, Mundschleimhaut; genomische DNA | PCR/DNA-Sequenzierung; Sequence capture; Sequencing-by-synthesis; Auswertesoftware: in-house-Pipeline NGS-HG-AC_210624 |
| Hörstörung, allgemein: ACTG1, CCDC50, COCH, GJB2, GJB6, KCNQ4, MYH9, POU3F4, PRPS1, TECTA, TMC1, WFS1 | EDTA-Blut, Fibroblasten, Mundschleimhaut; genomische DNA | PCR/DNA-Sequenzierung; Sequence capture; Sequencing-by-synthesis; Auswertesoftware: in-house-Pipeline NGS-HG-AC_210624 |
| Hörstörung, autosomal-rezessiv: CDH23, GJB2, GJB6, MYO15A, MYO7A | EDTA-Blut, Fibroblasten, Mundschleimhaut; genomische DNA | PCR/DNA-Sequenzierung; Sequence capture; Sequencing-by-synthesis; Auswertesoftware: in-house-Pipeline NGS-HG-AC_210624 |
| Diamond blackfan anemia: GATA1, RPL11, RPL15, RPL18, RPL26, RPL27, RPL31, RPL35, RPL35A, RPL5, RPS10, RPS15A, RPS17, RPS19, RPS24, RPS26, RPS27, RPS28, RPS29, RPS7, SBDS, TSR2 | EDTA-Blut, Fibroblasten, Mundschleimhaut; genomische DNA | PCR/DNA-Sequenzierung; Sequence capture; Sequencing-by-synthesis; Auswertesoftware: in-house-Pipeline NGS-HG-AC_210624 |
| Dyskeratosis congenita: ACD, AK2, DKC1, FERMT1, LIG4, NHP2, NOP10, PARN, RTEL1, TERT, TINF2, USB1, WRAP53 | EDTA-Blut, Fibroblasten, Mundschleimhaut; genomische DNA | PCR/DNA-Sequenzierung; Sequence capture; Sequencing-by-synthesis; Auswertesoftware: in-house-Pipeline NGS-HG-AC_210624 |
| Hereditäre Leukämien: ANKRD26, ATM, BLM, BRAF, BRCA1, BRCA2, CBL, CDKN2A, CEBPA, CHEK2, DDX41, DKC1, EPCAM, ETV6, FANCA, GATA1, GATA2, HRAS, IKZF1, JAK2, KRAS, MAP2K1, MAP2K2, MLH1, MSH2, MSH6, NBN, NF1, NRAS, PAX5, PMS2, PTPN11, RBBP6, RIT1, RUNX1, SAMD9, SAMD9L, SBDS, SOS1, SRP72, TERT, TINF2, TP53 | EDTA-Blut, Fibroblasten, Mundschleimhaut; genomische DNA | PCR/DNA-Sequenzierung; Sequence capture; Sequencing-by-synthesis; Auswertesoftware: in-house-Pipeline NGS-HG-AC_210624 |

| | | |
|--|--|---|
| Hereditäre Myeloproliferative Neoplasien: BLM, BRCA2, CHEK2, JAK2, RBBP6, SH2B3, TERT, TP53 | EDTA-Blut, Fibroblasten, Mundschleimhaut; genomische DNA | PCR/DNA-Sequenzierung; Sequence capture; Sequencing-by-synthesis; Auswertesoftware: in- house-Pipeline NGS-HG-AC_210624 |
| Inherited bone marrow failure: ACD, AK2, DDX41, DKC1, FANCA, GATA2, LIG4, NBN, NHP2, NOP10, PARN, RTEL1, SAMMD9L, SRP72, TERT, TINF2, TP53, USB1, WRAP53 | EDTA-Blut, Fibroblasten, Mundschleimhaut; genomische DNA | PCR/DNA-Sequenzierung; Sequence capture; Sequencing-by-synthesis; Auswertesoftware: in- house-Pipeline NGS-HG-AC_210624 |
| Beckwith-Wiedemann-Syndrom: CDKN1C, DIS3L2, EED, EZH2, GPC3, GPC4, HRAS, NFIX, NSD1 | EDTA-Blut, Fibroblasten, Mundschleimhaut; genomische DNA | PCR/DNA-Sequenzierung; Sequence capture; Sequencing-by-synthesis; Auswertesoftware: in- house-Pipeline NGS-HG-AC_210624 |
| Silver-Russell-Syndrom: ANKRD11, BLM, CDKN1C, CUL7, HMGA2, HMGA2, IGF1, IGF2, MBTPS1, PCNT, PIK3R1, PLAG1, SRCAP, TRIM37 | EDTA-Blut, Fibroblasten, Mundschleimhaut; genomische DNA | PCR/DNA-Sequenzierung; Sequence capture; Sequencing-by-synthesis; Auswertesoftware: in- house-Pipeline NGS-HG-AC_210624 |
| Transienter neonataler Diabetes mellitus: ABCC8, GCK, HNF1B, INS, KCNJ11, PDX1 | EDTA-Blut, Fibroblasten, Mundschleimhaut; genomische DNA | PCR/DNA-Sequenzierung; Sequence capture; Sequencing-by-synthesis; Auswertesoftware: in- house-Pipeline NGS-HG-AC_210624 |
| Ehlers-Danlos-Syndrome: ACTA2, COL3A1, FBN1, MYH11, MYLK, SMAD3, TGFB1, TGFB2, TGFBR1, TGFBR2 | EDTA-Blut, Fibroblasten, Mundschleimhaut; genomische DNA | PCR/DNA-Sequenzierung; Sequence capture; Sequencing-by-synthesis; Auswertesoftware: in- house-Pipeline NGS-HG-AC_210624 |
| Aneurysmata: ADAMTS2, B4GALT7, CHST14, COL1A1, COL1A2, COL3A1, COL5A1, COL5A2, FKBP14, FLNA, PLOD1, PRDM5, SLC39A13, TNXB, ZNF469 | EDTA-Blut, Fibroblasten, Mundschleimhaut; genomische DNA | PCR/DNA-Sequenzierung; Sequence capture; Sequencing-by-synthesis; Auswertesoftware: in- house-Pipeline NGS-HG-AC_210624 |
| Amyotrophe Lateralsklerose (ALS): ALS2, ANG, ANXA11, C9orf72, C9orf72, CHCHD10, FIG4, FUS, SETX, SOD1, TARDBP, TUBA4A, UBQLN2, VAPB | EDTA-Blut, Fibroblasten, Mundschleimhaut; genomische DNA | PCR/DNA-Sequenzierung; Sequence capture; Sequencing-by-synthesis; Auswertesoftware: in- house-Pipeline NGS-HG-AC_210624 |
| Arthrogryposis: FBN2, MYH3, PIEZO2, TNNI2, TNNT3, TPM2 | EDTA-Blut, Fibroblasten, Mundschleimhaut; genomische DNA | PCR/DNA-Sequenzierung; Sequence capture; Sequencing-by-synthesis; Auswertesoftware: in- house-Pipeline NGS-HG-AC_210624 |
| Ataxien (episodisch): CACNA1A, CACNB4, KCNA1, PRRT2, SCN2A, SLC1A3, SLC2A1 | EDTA-Blut, Fibroblasten, Mundschleimhaut; genomische DNA | PCR/DNA-Sequenzierung; Sequence capture; Sequencing-by-synthesis; Auswertesoftware: in- house-Pipeline NGS-HG-AC_210624 |

| | | |
|---|--|---|
| Charcot-Marie-Tooth-Erkrankung (CMT): AARS1, BSCL2, DNM2, EGR2, GARS1, GDAP1, GJB1, HSPB1, IGHMBP2, LITAF, LMNA, MFN2, MME, MPZ, MTMR2, NEFL, PMP22, PRX, RAB7A, SH3TC2, TRPV4 | EDTA-Blut, Fibroblasten, Mundschleimhaut; genomische DNA | PCR/DNA-Sequenzierung; Sequence capture; Sequencing-by-synthesis; Auswertesoftware: in- house-Pipeline NGS-HG-AC_210624 |
| Dystrophien: ANO5, CAPN3, CAV3, COL6A1, COL6A2, COL6A3, DMD, DYSF, EMD, FKRP, LMNA, SGCA, SGCB, SGCD, SGCG, SYNE1, TMEM43 | EDTA-Blut, Fibroblasten, Mundschleimhaut; genomische DNA | PCR/DNA-Sequenzierung; Sequence capture; Sequencing-by-synthesis; Auswertesoftware: in- house-Pipeline NGS-HG-AC_210624 |
| Hereditäre sensorische autonome Neuropathien (HSAN): ATL1, ATL3, DNMT1, DST, ELP1, GLA, KIF1A, NGF, NTRK1, PRDM12, RAB7A, RETREG1, SCN10A, SCN11A, SCN9A, SPTLC1, SPTLC2, STING1, TRPA1, TTR, WNK1 | EDTA-Blut, Fibroblasten, Mundschleimhaut; genomische DNA | PCR/DNA-Sequenzierung; Sequence capture; Sequencing-by-synthesis; Auswertesoftware: in- house-Pipeline NGS-HG-AC_210624 |
| Hereditäre spastische Paraparesen (HSP): ABCD1, ALS2, ATL1, CYP7B1, FA2H, KIF5A, PLP1, PNPLA6, REEP1, SPAST, SPG11, SPG7, WASHC5 | EDTA-Blut, Fibroblasten, Mundschleimhaut; genomische DNA | PCR/DNA-Sequenzierung; Sequence capture; Sequencing-by-synthesis; Auswertesoftware: in- house-Pipeline NGS-HG-AC_210624 |
| Myopathien: BAG3, BIN1, CRYAB, DES, DNAJB6, DNM2, FHL1, FLNC, GNE, LDB3, MTM1, MTMR14, MYH2, MYOT, NEB, RYR1, SELENON, SQSTM1, TPM3, VCP | EDTA-Blut, Fibroblasten, Mundschleimhaut; genomische DNA | PCR/DNA-Sequenzierung; Sequence capture; Sequencing-by-synthesis; Auswertesoftware: in- house-Pipeline NGS-HG-AC_210624 |
| Mitochondriopathien (nukleär): DGUOK, DNA2, FLAD1, HADHA, HADHB, ISCU, MGME1, OPA1, POLG, POLG2, RNASEH1, RRM2B, TK2, TMEM126B, TWNK, TYMP | EDTA-Blut, Fibroblasten, Mundschleimhaut; genomische DNA | PCR/DNA-Sequenzierung; Sequence capture; Sequencing-by-synthesis; Auswertesoftware: in- house-Pipeline NGS-HG-AC_210624 |
| Pontocerebelläre Hypoplasie 1b (PCH1B): EXOSC3, EXOSC8, TSEN54, VRK1 | EDTA-Blut, Fibroblasten, Mundschleimhaut; genomische DNA | PCR/DNA-Sequenzierung; Sequence capture; Sequencing-by-synthesis; Auswertesoftware: in- house-Pipeline NGS-HG-AC_210624 |
| Spinocerebelläre Ataxien: APTX, ATM, COQ8A, FGF14, ITPR1, POLG, PPP2R2B, PRKCG, SACS, SETX, SPG7, SPTBN2, TTBK2 | EDTA-Blut, Fibroblasten, Mundschleimhaut; genomische DNA | PCR/DNA-Sequenzierung; Sequence capture; Sequencing-by-synthesis; Auswertesoftware: in- house-Pipeline NGS-HG-AC_210624 |
| Small Fiber Neuropathie (SFN): ATL1, ATL3, GLA, SCN10A, SCN11A, SCN9A, SPTLC1, SPTLC2, TRPA1, TTR | EDTA-Blut, Fibroblasten, Mundschleimhaut; genomische DNA | PCR/DNA-Sequenzierung; Sequence capture; Sequencing-by-synthesis; Auswertesoftware: in- house-Pipeline NGS-HG-AC_210624 |

| | | |
|--|--|--|
| Spinale Muskelatrophie (SMA): BICD2, BSCL2, CHCHD10, DNAJB2, GARS1, HSPB8, IGHMBP2, REEP1, TRPV4, UBA1 | EDTA-Blut, Fibroblasten, Mundschleimhaut; genomische DNA | PCR/DNA-Sequenzierung; Sequence capture; Sequencing-by-synthesis; Auswertesoftware: in-house-Pipeline NGS-HG-AC_210624 |
| Maculadystrophie: ABCA4, BEST1, CNGB3, ELOVL4, IMPG1, IMPG2, MAPKAPK3, MFSB8, PROM1, RPE65, TIMP3 | EDTA-Blut, Fibroblasten, Mundschleimhaut; genomische DNA | PCR/DNA-Sequenzierung; Sequence capture; Sequencing-by-synthesis; Auswertesoftware: in-house-Pipeline NGS-HG-AC_210624 |
| Retinitis pigmentosa: EYS, MYO7A, PRPF31, PRPH2, RHO, RP1, RP2, RPGR, USH2A | EDTA-Blut, Fibroblasten, Mundschleimhaut; genomische DNA | PCR/DNA-Sequenzierung; Sequence capture; Sequencing-by-synthesis; Auswertesoftware: in-house-Pipeline NGS-HG-AC_210624 |
| Osteogenesis imperfecta: FAM92A, GLI1, GLI3, HOXD13, IQCE, LMBR1, MIPOL1, PITX1 | EDTA-Blut, Fibroblasten, Mundschleimhaut; genomische DNA | PCR/DNA-Sequenzierung; Sequence capture; Sequencing-by-synthesis; Auswertesoftware: in-house-Pipeline NGS-HG-AC_210624 |
| Polydaktylie (nicht-syndromal): COL1A1, COL1A2, COL2A1, COL9A1, FGFR3, SHOX, SHOX, SLC26A2, SOX9, TRAPPC2 | EDTA-Blut, Fibroblasten, Mundschleimhaut; genomische DNA | PCR/DNA-Sequenzierung; Sequence capture; Sequencing-by-synthesis; Auswertesoftware: in-house-Pipeline NGS-HG-AC_210624 |
| Kardiale Rhythmusstörungen: CACNA1C, CALM1, CALM2, CAV3, HCN4, KCNE1, KCNE2, KCNH2, KCNQ1, MYH6, SCN5A | EDTA-Blut, Fibroblasten, Mundschleimhaut; genomische DNA | PCR/DNA-Sequenzierung; Sequence capture; Sequencing-by-synthesis; Auswertesoftware: in-house-Pipeline NGS-HG-AC_210624 |
| Cholestase: ABCB11, ABCB4, ATP8B1, NR1H4, TJP2, TRMU | EDTA-Blut, Fibroblasten, Mundschleimhaut; genomische DNA | PCR/DNA-Sequenzierung; Sequence capture; Sequencing-by-synthesis; Auswertesoftware: in-house-Pipeline NGS-HG-AC_210624 |
| Demenz: APP, CHCHD10, CHMP2B, CSF1R, FUS, GRN, MAPT, NOTCH3, PRNP, PSEN1, PSEN2, SQSTM1, TARDBP, TBK1, TREM2, VCP | EDTA-Blut, Fibroblasten, Mundschleimhaut; genomische DNA | PCR/DNA-Sequenzierung; Sequence capture; Sequencing-by-synthesis; Auswertesoftware: in-house-Pipeline NGS-HG-AC_210624 |
| Gerinnungsstörung: F10, F13B, F2, F5, F9, FGG, PROC, PROS1, SERPINC1, SERPIND1, THBD, VWF | EDTA-Blut, Fibroblasten, Mundschleimhaut; genomische DNA | PCR/DNA-Sequenzierung; Sequence capture; Sequencing-by-synthesis; Auswertesoftware: in-house-Pipeline NGS-HG-AC_210624 |
| Epilepsie: DEPDC5, KCNQ2, KCNT1, PRRT2, SCN1A, SCN2A, SCN8A, SLC2A1, STXBP1, SYNGAP1 | EDTA-Blut, Fibroblasten, Mundschleimhaut; genomische DNA | PCR/DNA-Sequenzierung; Sequence capture; Sequencing-by-synthesis; Auswertesoftware: in-house-Pipeline NGS-HG-AC_210624 |
| Entwicklungsstörung, allgemein: CTNNA1, KPTN, MAN1B1, MED23, PHF21A, PTEN, SCN2A, ST3GAL3, STXBP1, SYNGAP1, TRAPPC9 | EDTA-Blut, Fibroblasten, Mundschleimhaut; genomische DNA | PCR/DNA-Sequenzierung; Sequence capture; Sequencing-by-synthesis; Auswertesoftware: in-house-Pipeline NGS-HG-AC_210624 |

| | | |
|---|--|---|
| Entwicklungsstörung, X-chromosomal: AFF2, ARX, ATRX, CUL4B, DLG3, FTSJ1, GDI1, NEXMIF, PHF8, SLC6A8, USP9X | EDTA-Blut, Fibroblasten, Mundschleimhaut; genomische DNA | PCR/DNA-Sequenzierung; Sequence capture; Sequencing-by-synthesis; Auswertesoftware: in- house-Pipeline NGS-HG-AC_210624 |
| Mikrozephalie: ASPM, CASK, CENPJ, CHD7, LIG4, MCPH1, NBN, NIPBL, PAFAH1B1, TUBA1A, WDR62 | EDTA-Blut, Fibroblasten, Mundschleimhaut; genomische DNA | PCR/DNA-Sequenzierung; Sequence capture; Sequencing-by-synthesis; Auswertesoftware: in- house-Pipeline NGS-HG-AC_210624 |
| Rasopathien: A2ML1, BRAF, CBL, KRAS, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, MRAS, NF1, NRAS, PPP1CB, PTPN11, RAF1, RASA2, RIT1, RRAS, SHOC2, SOS1, SOS2, SPRED1 | EDTA-Blut, Fibroblasten, Mundschleimhaut; genomische DNA | PCR/DNA-Sequenzierung; Sequence capture; Sequencing-by-synthesis; Auswertesoftware: in- house-Pipeline NGS-HG-AC_210624 |
| Hereditärer Brust- und Eierstockkrebs (HBOC): ATM, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, NBN, PALB2, PTEN, RAD51C, RAD51D, TP53 | EDTA-Blut, Fibroblasten, Mundschleimhaut; genomische DNA | PCR/DNA-Sequenzierung; Sequence capture; Sequencing-by-synthesis; Auswertesoftware: in- house-Pipeline NGS-HG-AC_210624 |
| Colonkarzinom: APC, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, NTHL1, PMS2, POLD1, POLE | EDTA-Blut, Fibroblasten, Mundschleimhaut; genomische DNA | PCR/DNA-Sequenzierung; Sequence capture; Sequencing-by-synthesis; Auswertesoftware: in- house-Pipeline NGS-HG-AC_210624 |
| Colonkarzinom (MS-stabil): BMPR1A, BUB1B, MSH3, MUTYH, POLD1, POLE, PTEN, SMAD4, STK11, TP53 | EDTA-Blut, Fibroblasten, Mundschleimhaut; genomische DNA | PCR/DNA-Sequenzierung; Sequence capture; Sequencing-by-synthesis; Auswertesoftware: in- house-Pipeline NGS-HG-AC_210624 |
| Pankreas-Tumor: ATM, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CDKN2A, CHEK2, NBN, PALB2, PTEN, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53 | EDTA-Blut, Fibroblasten, Mundschleimhaut; genomische DNA | PCR/DNA-Sequenzierung; Sequence capture; Sequencing-by-synthesis; Auswertesoftware: in- house-Pipeline NGS-HG-AC_210624 |
| Autosomal-dominante Zystennierenerkrankung (ADPKD): DNAJB11, GANAB, HNF1B, PAX2, PKD1, PKD2, UMOD | EDTA-Blut, Fibroblasten, Mundschleimhaut; genomische DNA | PCR/DNA-Sequenzierung; Sequence capture; Sequencing-by-synthesis; Auswertesoftware: in- house-Pipeline NGS-HG-AC_210624 |
| Autosomal-rezessive Zystennierenerkrankung (ARPKD): DZIP1L, HNF1B, INVS, NPHP3, PKHD1 | EDTA-Blut, Fibroblasten, Mundschleimhaut; genomische DNA | PCR/DNA-Sequenzierung; Sequence capture; Sequencing-by-synthesis; Auswertesoftware: in- house-Pipeline NGS-HG-AC_210624 |
| Bardet-Biedl-Syndrom (BBS): ARL6, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, MKKS, MKS1, TRIM32, TTC8 | EDTA-Blut, Fibroblasten, Mundschleimhaut; genomische DNA | PCR/DNA-Sequenzierung; Sequence capture; Sequencing-by-synthesis; Auswertesoftware: in- house-Pipeline NGS-HG-AC_210624 |
| CAKUT: BMP4, CHD1L, DSTYK, EYA1, GATA3, HNF1B, PAX2, ROBO2, SALL1, TBX18 | EDTA-Blut, Fibroblasten, Mundschleimhaut; genomische DNA | PCR/DNA-Sequenzierung; Sequence capture; Sequencing-by-synthesis; Auswertesoftware: in- house-Pipeline NGS-HG-AC_210624 |

| | | |
|---|--|---|
| Joubert-Syndrom: AHI1, C5orf42, CC2D2A, CEP290, TMEM67 | EDTA-Blut, Fibroblasten, Mundschleimhaut; genomische DNA | PCR/DNA-Sequenzierung; Sequence capture; Sequencing-by-synthesis; Auswertesoftware: in-house-Pipeline NGS-HG-AC 210624 |
| Meckel-Gruber-Syndrom: B9D1, B9D2, CC2D2A, CEP290, MKS1, RPGRIP1L, TCTN2, TMEM216, TMEM67 | EDTA-Blut, Fibroblasten, Mundschleimhaut; genomische DNA | PCR/DNA-Sequenzierung; Sequence capture; Sequencing-by-synthesis; Auswertesoftware: in-house-Pipeline NGS-HG-AC 210624 |
| Branchiootorenales Syndrom: EYA1, FGF20, GREB1L, HNF1B, ITGA8, PAX2, RET | EDTA-Blut, Fibroblasten, Mundschleimhaut; genomische DNA | PCR/DNA-Sequenzierung; Sequence capture; Sequencing-by-synthesis; Auswertesoftware: in-house-Pipeline NGS-HG-AC 210624 |
| Whole Exome | EDTA-Blut, Fibroblasten, Mundschleimhaut; genomische DNA | PCR/DNA-Sequenzierung; Sequence capture; Sequencing-by-synthesis; Auswertesoftware: in-house-Pipeline NGS-HG-AC 210624 |

Untersuchungsgebiet: Humangenetik (Zytogenetik)

**Untersuchungsart:
Chromosomenanalyse**

| Analyt (Meßgröße) | Untersuchungsmaterial (Matrix) | Untersuchungstechnik |
|--|---|--|
| Chromosomenanalyse aus-Plazentagewebe | Plazentagewebe | Langzeit-Zellkultur Trypsinisierungsmethode |
| Chromosomenanalyse aus Lymphozyten oder Fibroblasten | Lymphozyten oder Fibroblasten aus kultiviertem Gewebe | Kurzzeit-Zellkultur Langzeit-Zellkultur Trypsinisierungsmethode |
| Molekulare Karyotypisierung | EDTA-Blut, Fibroblasten; genomische DNA | SNP-Array |