

Untersuchungsgebiet: Humangenetik (Zytogenetik)

Untersuchungsart:

Chromosomenanalyse

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version	Gerät	CE- / in Haus Verfahren	Datum Aufnahme
SNP-Array-Analyse (Mikrodeletionen, Deletionen in Subtelomerbereich, Duplikationen)	Genomische DNA, EDTA-Blut, Mundschleimhaut	Hybridisierung	3-17-3 (Version 06)	Chip Reader	in Haus	September 2012

Untersuchungsgebiet: Humangenetik (Molekulare Humangenetik)

Untersuchungsart:

Molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät	CE-Verfahren / in Haus Verfahren	Datum Aufnahme
Ataxie mit oculo-motorischer Apraxie (AOA) 1 (APT _X -Gen)	Genomische DNA, EDTA-Blut, Mundschleimhaut, Amnionzellen, Chorionzotten	Sequenzanalyse	3-14-19 (Version 07)	Kapillarsequenzierer	in Haus	November 2007
Ataxie mit oculo-motorischer Apraxie (AOA) 2 (SET _X -Gen)	Genomische DNA, EDTA-Blut, Mundschleimhaut, Amnionzellen, Chorionzotten	Sequenzanalyse	3-14-20 (Version 07)	Kapillarsequenzierer	in Haus	November 2007
Canavan-Syndrom (ASPA-Gen)	Genomische DNA, EDTA-Blut, Mundschleimhaut, Amnionzellen, Chorionzotten	Sequenzanalyse	3-14-25 (Version 07)	Kapillarsequenzierer	in Haus	November 2007
Caveolinopathie (CAV3-Gen)	Genomische DNA, EDTA-Blut, Mundschleimhaut, Amnionzellen, Chorionzotten	Sequenzanalyse	3-14-33 (Version 07)	Kapillarsequenzierer	in Haus	November 2007
Chorea Huntington (Huntingtin-Gen)	Genomische DNA, EDTA-Blut, Mundschleimhaut	Fragmentanalyse	3-14-40 (Version 07)	Kapillarsequenzierer	in Haus	November 2007
Dentatorubrale-Pallidoluysiane Atrophie (DRPLA-Gen)	Genomische DNA, EDTA-Blut, Mundschleimhaut, Amnionzellen, Chorionzotten	Fragmentanalyse	3-14-38 (Version 06)	Kapillarsequenzierer	in Haus	November 2007
Dysplasie Schimke (SMARCAL1-Gen)	Genomische DNA, EDTA-Blut, Mundschleimhaut, Amnionzellen, Chorionzotten	Sequenzanalyse	3-14-54 (Version 07)	Kapillarsequenzierer	in Haus	November 2007
Fragiles X-Syndrom (Fra(X)) (FMR1-Gen)	Genomische DNA, EDTA-Blut, Mundschleimhaut, Amnionzellen, Chorionzotten	Fragmentanalyse	3-14-112 (Version 01)	Kapillarsequenzierer	in Haus	November 2007

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät	CE-Verfahren / in Haus Verfahren	Datum Aufnahme
Friedreich Ataxie (Frataxin-Gen)	Genomische DNA, EDTA-Blut, Mundschleimhaut, Amnionzellen, Chorionzotten	Fragmentanalyse, Sequenzanalyse	3-14-17 (Version 07), 3-14-18 (Version 03), 3-14-46 (Version 06)	Kapillarsequenzierer	in Haus	November 2007
Glukokortikoid supprimierbarer Hyperaldosteronismus (GSH) (CYP11B1- und CYP11B2-Chimär)	Genomische DNA, EDTA-Blut, Mundschleimhaut	Detektion der Amplifikate mittels Agarosegel-	3-14-52 (Version 07)	Entfällt	in Haus	November 2007
Hereditäre motorische sensorische Neuropathie, Typ X (GJB1-Gen)	Genomische DNA, EDTA-Blut, Mundschleimhaut, Amnionzellen, Chorionzotten	Sequenzanalyse	3-14-92 (Version 04)	Kapillarsequenzierer	in Haus	November 2007
Hereditäre motorische sensorische Neuropathie, Typ 1B, 2I und J (MPZ-Gen)	Genomische DNA, EDTA-Blut, Mundschleimhaut, Amnionzellen, Chorionzotten	Sequenzanalyse	3-14-92 (Version 04)	Kapillarsequenzierer	in Haus	November 2007
Hereditäre motorische sensorische Neuropathie, Typ 1E (PMP22-Gen)	Genomische DNA, EDTA-Blut, Mundschleimhaut, Amnionzellen, Chorionzotten	Sequenzanalyse	3-14-92 (Version 04)	Kapillarsequenzierer	in Haus	November 2007
Hereditäre motorische sensorische Neuropathie, Typ 1D und 4E (EGR2-Gen)	Genomische DNA, EDTA-Blut, Mundschleimhaut, Amnionzellen, Chorionzotten	Sequenzanalyse	3-14-92 (Version 04)	Kapillarsequenzierer	in Haus	November 2007
Hereditäre motorische sensorische Neuropathie, Typ 2A (MFN2-Gen)	Genomische DNA, EDTA-Blut, Mundschleimhaut, Amnionzellen, Chorionzotten	Sequenzanalyse	3-14-92 (Version 04)	Kapillarsequenzierer	in Haus	November 2007
Hereditäre motorische sensorische Neuropathie, Typ 1C (LITAF-Gen)	Genomische DNA, EDTA-Blut, Mundschleimhaut, Amnionzellen, Chorionzotten	Sequenzanalyse	3-14-92 (Version 04)	Kapillarsequenzierer	in Haus	November 2007
Hereditäre motorische sensorische Neuropathie, Typ 1A (PMP22-Gen)	Genomische DNA, EDTA-Blut, Mundschleimhaut, Amnionzellen, Chorionzotten	MLPA	3-14-86 (Version 05)	Kapillarsequenzierer	in Haus	November 2007
Hereditäre motorische sensorische Neuropathie, Typ 2F (HSP27-Gen)	Genomische DNA, EDTA-Blut, Mundschleimhaut, Amnionzellen, Chorionzotten	Sequenzanalyse	3-14-92 (Version 04)	Kapillarsequenzierer	in Haus	November 2007

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät	CE-Verfahren / in Haus Verfahren	Datum Aufnahme
Hereditäre motorische sensorische Neuropathie, Typ 2L (HSP22-Gen)	Genomische DNA, EDTA-Blut, Mundschleimhaut, Amnionzellen, Chorionzotten	Sequenzanalyse	3-14-92 (Version 04)	Kapillarsequenzierer	in Haus	November 2007
Hereditäre Neuropathie mit Neigung zu Druckläsionen (HNPP)	Genomische DNA, EDTA-Blut, Mundschleimhaut, Amnionzellen, Chorionzotten	MLPA	3-14-86 (Version 05)	Kapillarsequenzierer	in Haus	November 2007
Hereditäre sensorisch-autonome Neuropathie (HSAN) Typ 4 (NTRK1-Gen)	Genomische DNA, EDTA-Blut, Mundschleimhaut, Amnionzellen, Chorionzotten	Sequenzanalyse	3-14-43 (Version 06)	Kapillarsequenzierer	in Haus	November 2007
Hereditäre spastische Paraplegie (HSP/SPG) 3 (SPG3-Gen)	Genomische DNA, EDTA-Blut, Mundschleimhaut, Amnionzellen, Chorionzotten	MLPA, Sequenzanalyse	3-14-12 (Version 05), 3-14-14 (Version 08)	Kapillarsequenzierer	in Haus	November 2007
Hereditäre spastische Paraplegie (HSP/SPG) 4 (SPG4-Gen)	Genomische DNA, EDTA-Blut, Mundschleimhaut, Amnionzellen, Chorionzotten	MLPA, Sequenzanalyse	3-14-13 (Version 07), 3-14-14 (Version 08)	Kapillarsequenzierer	in Haus	November 2007
Hereditäre spastische Paraplegie (HSP/SPG) 7 (SPG7-Gen)	Genomische DNA, EDTA-Blut, Mundschleimhaut, Amnionzellen, Chorionzotten	Sequenzanalyse, MLPA	3-14-15 (Version 07), 3-14-57 (Version 06)	Kapillarsequenzierer	in Haus	November 2007
Hereditäre spastische Paraplegie (HSP/SPG) 11 (SPG11-Gen)	Genomische DNA, EDTA-Blut, Mundschleimhaut, Amnionzellen, Chorionzotten	Sequenzanalyse, MLPA	3-14-62 (Version 04), 3-14-63 (Version 06)	Kapillarsequenzierer	in Haus	November 2007
Hereditäre spastische Paraplegie (HSP/SPG) 31 (SPG31-Gen)	Genomische DNA, EDTA-Blut, Mundschleimhaut, Amnionzellen, Chorionzotten	MLPA, Sequenzanalyse	3-14-57 (Version 06), 3-14-58 (Version 06)	Kapillarsequenzierer	in Haus	November 2007
Hypoaldosteronismus (CYP11B2-Gen)	Genomische DNA, EDTA-Blut, Mundschleimhaut, Amnionzellen, Chorionzotten	Sequenzanalyse	3-14-53 (Version 07)	Kapillarsequenzierer	in Haus	November 2007
Juvenile amyotrophe Lateralsklerose (ALS4) (SETX-Gen)	Genomische DNA, EDTA-Blut, Mundschleimhaut, Amnionzellen, Chorionzotten	Sequenzanalyse	3-14-20 (Version 07)	Kapillarsequenzierer	in Haus	November 2007

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät	CE-Verfahren / in Haus Verfahren	Datum Aufnahme
Kongenitale autosomal-rezessive Taubheit (GJB2-Gen)	Genomische DNA, EDTA-Blut, Mundschleimhaut	Sequenzanalyse, MLPA	3-14-35 (Version 07), 3-14-70 (Version 06)	Kapillarsequenzierer	in Haus	November 2007
Kongenitale autosomal-rezessive Taubheit (GJB6-Gen)	Genomische DNA, EDTA-Blut, Mundschleimhaut	MLPA	3-14-70 (Version 06)	Kapillarsequenzierer	in Haus	November 2007
Kongenitale Merosinopathie (LAMA2-Gen)	Genomische DNA, EDTA-Blut, Mundschleimhaut, Amnionzellen, Chorionzotten, Muskelgewebe (inkl. Paraffinblock), Haut (inkl. Paraffinblock)	Sequenzanalyse, MLPA	3-14-49 (Version 07), 3-14-75 (Version 06)	Kapillarsequenzierer	in Haus	November 2007
Maligne Hyperthermie / Central Core Disease (RYR1-Gen; Hotspot-Analyse 41 Exons)	Genomische DNA, EDTA-Blut, Mundschleimhaut	Sequenzanalyse	3-14-91 (Version 05)	Kapillarsequenzierer	in Haus	November 2007
Morbus Alexander (GFAP-Gen)	Genomische DNA, EDTA-Blut, Mundschleimhaut, Amnionzellen, Chorionzotten	Sequenzanalyse	3-14-3 (Version 08)	Kapillarsequenzierer	in Haus	November 2007
Morbus Sandhoff (HEXB-Gen)	Genomische DNA, EDTA-Blut, Mundschleimhaut, Amnionzellen, Chorionzotten	Sequenzanalyse	3-14-26 (Version 07)	Kapillarsequenzierer	in Haus	November 2007
Morbus Tay-Sachs (GM2-AB-Gen)	Genomische DNA, EDTA-Blut, Mundschleimhaut, Amnionzellen, Chorionzotten	Sequenzanalyse	3-14-44 (Version 07)	Kapillarsequenzierer	in Haus	November 2007
Morbus Tay-Sachs (HEXA-Gen)	Genomische DNA, EDTA-Blut, Mundschleimhaut, Amnionzellen, Chorionzotten	Sequenzanalyse	3-14-55 (Version 05)	Kapillarsequenzierer	in Haus	November 2007
Myotilinopathie (MYOT-Gen)	Genomische DNA, EDTA-Blut, Mundschleimhaut, Amnionzellen, Chorionzotten	Sequenzanalyse	3-14-51 (Version 06)	Kapillarsequenzierer	in Haus	November 2007
Nachweis der V617F-Mutation im JAK2-Gen (JAK2-Gen)	Genomische DNA, EDTA-Blut, Mundschleimhaut	Sequenzanalyse	3-14-16 (Version 05)	Kapillarsequenzierer	in Haus	November 2007

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät	CE-Verfahren / in Haus Verfahren	Datum Aufnahme
NBIA (neurodegeneration with brain iron accumulation) Typ 1; Panthotenatkinase assoziierte Neurodegeneration (PKAN) (PANK2-Gen)	Genomische DNA, EDTA-Blut, Mundschleimhaut, Amnionzellen, Chorionzotten	Sequenzanalyse, MLPA	3-14-41 (Version 09), 3-14-64 (Version 06)	Kapillarsequenzierer	in Haus	November 2007
NBIA (neurodegeneration with brain iron accumulation) Typ 2 (PLA2G6-Gen)	Genomische DNA, EDTA-Blut, Mundschleimhaut, Amnionzellen, Chorionzotten	Sequenzanalyse, MLPA	3-14-41 (Version 09), 3-14-64 (Version 06)	Kapillarsequenzierer	in Haus	November 2007
Nemaline Myopathie 1 (TPM3-Gen)	Genomische DNA, EDTA-Blut, Mundschleimhaut, Amnionzellen, Chorionzotten	Sequenzanalyse	3-14-56 (Version 05)	Kapillarsequenzierer	in Haus	November 2007
Neurofibromatose (NF) 1 (NF1-Gen)	Genomische DNA, EDTA-Blut, Mundschleimhaut, Amnionzellen, Chorionzotten	MLPA, Sequenzanalyse	3-14-21 (Version 06), 3-14-47 (Version 08)	Kapillarsequenzierer	in Haus	November 2007
Neurofibromatose (NF) 2 (NF2-Gen)	Genomische DNA, EDTA-Blut, Mundschleimhaut, Amnionzellen, Chorionzotten	MLPA, Sequenzanalyse	3-14-22 (Version 06), 3-14-47 (Version 08)	Kapillarsequenzierer	in Haus	November 2007
Rett-Syndrom (MeCP2-Gen)	Genomische DNA, EDTA-Blut, Mundschleimhaut, Amnionzellen, Chorionzotten	MLPA, Sequenzanalyse	3-14-1 (Version 09), 3-14-2 (Version 07)	Kapillarsequenzierer	in Haus	November 2007
Rett-Syndrom (ARX-Gen)	Genomische DNA, EDTA-Blut, Mundschleimhaut, Amnionzellen, Chorionzotten	Sequenzanalyse	3-14-72 (Version 04)	Kapillarsequenzierer	in Haus	September 2012
Rett-Syndrom (CDKL5-Gen)	Genomische DNA, EDTA-Blut, Mundschleimhaut, Amnionzellen, Chorionzotten	Sequenzanalyse	3-14-73 (Version 05)	Kapillarsequenzierer	in Haus	September 2012
Rett-Syndrom (FOXP1-Gen)	Genomische DNA, EDTA-Blut, Mundschleimhaut, Amnionzellen, Chorionzotten	Sequenzanalyse	3-14-74 (Version 05)	Kapillarsequenzierer	in Haus	September 2012

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät	CE-Verfahren / in Haus Verfahren	Datum Aufnahme
Sarkoglykanopathien (SGCA-, SGCB, SGCG- und SGCD-Gene)	Genomische DNA, EDTA-Blut, Mundschleimhaut, Amnionzellen, Chorionzotten, Muskelgewebe (inkl. Paraffinblock)	Sequenzanalyse	3-14-24 (Version 08)	Kapillarsequenzierer	in Haus	November 2007
Spinocerebelläre Ataxie (SCA) 1 (ATXN-1-Gen)	Genomische DNA, EDTA-Blut, Mundschleimhaut	Fragmentanalyse	3-14-36 (Version 08)	Kapillarsequenzierer	in Haus	November 2007
Spinocerebelläre Ataxie (SCA) 2 (ATXN-2-Gen)	Genomische DNA, EDTA-Blut, Mundschleimhaut	Fragmentanalyse	3-14-36 (Version 08)	Kapillarsequenzierer	in Haus	November 2007
Spinocerebelläre Ataxie (SCA) 3 (ATXN-3-Gen)	Genomische DNA, EDTA-Blut, Mundschleimhaut	Fragmentanalyse	3-14-36 (Version 08)	Kapillarsequenzierer	in Haus	November 2007
Spinocerebelläre Ataxie (SCA) 6 (CACNA1A-Gen)	Genomische DNA, EDTA-Blut, Mundschleimhaut	Fragmentanalyse	3-14-36 (Version 08)	Kapillarsequenzierer	in Haus	November 2007
Spinocerebelläre Ataxie (SCA) 7 (ATXN-7-Gen)	Genomische DNA, EDTA-Blut, Mundschleimhaut	Fragmentanalyse	3-14-36 (Version 08)	Kapillarsequenzierer	in Haus	November 2007
Spinocerebelläre Ataxie (SCA) 14 (PRKCG-Gen)	Genomische DNA, EDTA-Blut, Mundschleimhaut	Sequenzanalyse	3-14-37 (Version 07)	Kapillarsequenzierer	in Haus	November 2007
Spinocerebelläre Ataxie (SCA) 17 (TBP-Gen)	Genomische DNA, EDTA-Blut, Mundschleimhaut	Fragmentanalyse	3-14-36 (Version 08)	Kapillarsequenzierer	in Haus	November 2007
Titinopathie (TTN-Gen; Exon 312 und 313)	Genomische DNA, EDTA-Blut, Mundschleimhaut, Amnionzellen, Chorionzotten	Sequenzanalyse	3-14-50 (Version 06)	Kapillarsequenzierer	in Haus	November 2007

Untersuchungsgebiet: Humangenetik (Molekulare Humangenetik)

Untersuchungsart:

Molekularbiologische Untersuchungen (Hybridisierungsverfahren)

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät	CE-Verfahren / in Haus Verfahren	Datum Aufnahme
Fragiles X-Syndrom (Fra(X)) (FMR1-Gen)	Genomische DNA	Southern Blot	3-14-28 (Version 07)	Hybridisierungssofen	in Haus	November 2007
Friedreich Ataxie (FA) (Frataxin-Gen)	Genomische DNA	Hybridisierung (Agarosegel)	3-14-18 (Version 03)	Hybridisierungssofen	in Haus	November 2007