

Untersuchungsgebiet: Humangenetik**Untersuchungsart:****Chromosomenanalyse****

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung+Version Pipeline/Kit/Panel+Version	Gerät	CE-Verfahren	in Haus-Verfahren
angeborener Chromosomensatz	Peripheres Blut, Fruchtwasser, Chorionzotten, Abortgewebe, Nabelschnur, Haut	Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung (FISH) an Metaphasen und Interphasen	#MGB-ZY-MA-006 V7 #MGB-ZY-AA-002 V3	Metafer MetaSystems		ja
erworbener Chromosomensatz	Blut, Knochenmark	Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung (FISH) an Metaphasen und Interphasen	#MGB-ZY-MA-006 V7 #MGB-ZY-AA-002 V3	Metafer MetaSystems		ja
angeborener Chromosomensatz	Peripheres Blut, Fruchtwasser, Chorionzotten, Abortgewebe, Nabelschnur, Haut	Chromosomenbänderungsanalyse	#MGB-ZY-MA-009 V7 #MGB-ZY-AA-003 V5 #MGB-ZY-MA-003 V6 #MGB-ZY-MA-010 V3	Metafer MetaSystems		ja
erworbener Chromosomensatz	Blut, Knochenmark	Chromosomenbänderungsanalyse	#MGB-ZY-MA-001 V5	Metafer MetaSystems		ja
angeborener Chromosomensatz	Blut, Fruchtwasser, Chorionzotten; DNA	molekulare Karyotypisierung mittels Array-CGH	#MGB-ZY-MA-002 V3 #MGB-ZY-MA-016 V2	Microarray Scanner SureScan Dx Agilent		ja
angeborener Chromosomensatz	Blut, Fruchtwasser, Chorionzotten; DNA	molekulare Karyotypisierung mittels Bionano	#MGB-ZY-MA-012 V3 #MGB-ZY-MA-015 V3	Saphyr-System von Bionano Genomics		ja

Untersuchungsart:**Molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)****

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung+Version Pipeline/Kit/Panel+Version	Gerät	CE-Verfahren	in Haus-Verfahren
Y-Chromosom Microdeletion (AZF- Region)	Blut; DNA	PCR, Gelelektrophorese	#MGB-MO-MA-002 V5	QIAxcel von Qiagen		Ja
Fragiles X-Syndrom (FMR1)	Blut; DNA	PCR, Fragmentlängen-Analyse	#MGB-MO-MA-009 V3 AmplideX PCR/CE FMR1 Kit	ABI 3500 Genetic Analyzer		ja
Chorea Huntington (HTT)	Blut; DNA	PCR, Fragmentlängen-Analyse	#MGB-MO-MA-013 V4 #MGB-MO-KA-013 V2	ABI 3500 Genetic Analyzer		Ja
Spinocerebelläre Ataxie Typ1 (ATXN1)	Blut; DNA	PCR, Fragmentlängen-Analyse	#MGB-MO-MA-014 V4 #MGB-MO-KA-014 V2	ABI 3500 Genetic Analyzer		Ja
Spinocerebelläre Ataxie Typ 2 (ATXN2)	Blut; DNA	PCR, Fragmentlängen-Analyse	#MGB-MO-MA-014 V4 #MGB-MO-KA-014 V2	ABI 3500 Genetic Analyzer		Ja
Spinocerebelläre Ataxie Typ 3 (ATXN3)	Blut; DNA	PCR, Fragmentlängen-Analyse	#MGB-MO-MA-014 V4 #MGB-MO-KA-014 V2	ABI 3500 Genetic Analyzer		Ja
Spinocerebelläre Ataxie Typ 6 (CACNA1A)	Blut; DNA	PCR, Fragmentlängen-Analyse	#MGB-MO-MA-014 V4 #MGB-MO-KA-014 V2	ABI 3500 Genetic Analyzer		Ja

Spinocerebelläre Ataxie Typ 7 (ATXN7)	Blut; DNA	PCR, Fragmentlängen-Analyse	#MGB-MO-MA-014 V4 #MGB-MO-KA-014 V2	ABI 3500 Genetic Analyzer		Ja
Spinocerebelläre Ataxie Typ 17(TBP)	Blut; DNA	PCR, Fragmentlängen-Analyse	#MGB-MO-MA-014 V4 #MGB-MO-KA-014 V2	ABI 3500 Genetic Analyzer		Ja
Muskeldystrophie Duchenne / Becker (DMD-Gen)	Blut; DNA	MLPA	#MGB-MO-MA-023 V2 #MGB-MO-MA-012 V2 #MGB-MO-KA-011 V2 Software Coffalyser.Net Server V.220513.1739 MRC Holland Kit P034-B2 und P035-B1	ABI 3500 Genetic Analyzer		Ja
Muskeldystrophie Duchenne / Becker (DMD-Gen)	Blut; DNA	Target Enrichment NGS	#MGB-MO-MA-023 V2 #MGB-MO-MA-018 V2 #MGB-MO-KA-015 V4 Software VarSeq von Golden Helix JSI SeqNext 5.4.1	MiSeq von Illumina		Ja
Spinale Muskelatrophie (SNM1/SNM2)	Blut; DNA	MLPA	#MGB-MO-MA-015 V4 #MGB-MO-MA-012 V2 #MGB-MO-KA-011 V4 Software Coffalyser.Net Server V.220513.1739 MRC Holland Kit P060-B2	ABI 3500 Genetic Analyzer		Ja
Deletion und Duplikationen im CYP21A2 Gen	Blut; DNA	MLPA	#MGB-MO-MA-001 V6 #MGB-MO-KA-011 V4 Software Coffalyser.Net Server V.220513.1739 MRC Holland Kit P050-D1	ABI 3500 Genetic Analyzer		Ja
Silver-Russel Syndrom	Blut; DNA	Methylierungssens. MLPA	#MGB-MO-MA-008 V3 MRC Holland Kit ME030-C3	ABI 3500 Genetic Analyzer		Ja
Beckwith-Wiedeman Syndrom	Blut; DNA	Methylierungssens. MLPA	#MGB-MO-MA-026 V1 MRC Holland Kit ME030-C3	ABI 3500 Genetic Analyzer		Ja
Prader Willi Angelman Syndrom	Blut; DNA	Methylierungssens. MLPA	#MGB-MO-MA-007 V4 MRC Holland Kit ME028-D1	ABI 3500 Genetic Analyzer		Ja
Adrenogenitales Syndrom (CYP21A2)	Blut; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung	#MGB-MO-MA-001 V6 #MGB-MO-KA-007 V2 Software Seqscape V2.7 von ABI	ABI 3500 Genetic Analyzer		Ja
Adrenogenitales Syndrom (CYP11B1, CYP17A1, HSD3B2, POR, STAR)	Blut; DNA	Target Enrichment NGS	#MGB-MO-MA-018 V2 #MGB-MO-KA-015 V4 Software VarSeq von Golden Helix JSI SeqNext 5.4.1	MiSeq von Illumina		Ja
Alpha und BetaThalassämie (HBA1, HBA2,HBB)	Blut; DNA	Amplicon Sequencing NGS	#MGB-MO-MA-017 V4 #MGB-MO-KA-015 V4 Software: Amplicon Suite V.3.7.0 der Firma SmartSeq Devyser Kit Thalassemia NGS	MiSeq von Illumina		Ja

Cystische Fibrose (CFTR)	Blut; DNA	Amplicon Sequencing NGS	#MGB-MO-MA-011 V4 #MGB-MO-KA-006 V3 Software: Amplicon Suite V3.7.0 der Firma SmartSeq Devyser Kit CFTR NGS	MiSeq von Illumina		Ja
Kleinwuchs (SHOX)	Blut; DNA	MLPA	#MGB-MO-MA-020 V1 #MGB-MO-MA-012 V2 #MGB-MO-KA-011 V2 Software Coffalyser.Net Server V.220513.1739 MRC Holland Kit P018-G2	ABI 3500 Genetic Analyzer		Ja
Kleinwuchs (SHOX)	Blut; DNA	Target Enrichment NGS	#MGB-MO-MA-020 V1 #MGB-MO-MA-018 V2 #MGB-MO-KA-015 V4 Software VarSeq von Golden Helix JSI SeqNext 5.4.1	MiSeq von Illumina		ja
AZO-Panel (ADGRG2, AR, DMRT1, NR5A1, STAG3, TEX11, TEX14, TEX15)	Blut; DNA	Target Enrichment NGS	#MGB-MO-MA-018 V2 #MGB-MO-KA-015 V4 Software VarSeq von Golden Helix JSI SeqNext 5.4.1	MiSeq von Illumina		ja
Prämatüre Ovarialinsuffizienz POI-Panel (BMP15, DIAPH2, ESR1, FIGLA, FMR1, FOXL2, FSHR, GDF9, INHA, LHCGR, NOBOX, NR5A1, POF1B, SOHLH1, SOHLH2, STAG3)	Blut; DNA	Target Enrichment NGS	#MGB-MO-MA-018 V2 #MGB-MO-KA-015 V4 Software VarSeq von Golden Helix JSI SeqNext 5.4.2	MiSeq von Illumina		ja
Hereditäre Fiebersyndrome (MEFV, MVK, NLRP3, TNFRSF1A)	Blut; DNA	Target Enrichment NGS	#MGB-MO-MA-018 V2 #MGB-MO-KA-015 V4 Software VarSeq von Golden Helix, JSI SeqNext 5.4.1	MiSeq von Illumina		ja
Medicover Carrier-Screening Panel: (ABCA3, ABCC8, ABCD1, ACADM, ACADVL, ACAT1, AFF2, AGA, AGXT, AHI1, AIRE, ALDOB, ALPL, ANO10, ARSA, ARX, ASL, ASPA, ATP7B, BBS1, BBS2, BCKDHB, BLM, BTBD, CBS, CC2D2A, CCDC88C, CEP290, CFTR, CHRNA, CLCN1, CLRN1, CNGB3, COL7A1, CPT2, CYP11A1, CYP27A1, CYP27B1, DHCR7, DHDDS, DLD, DMD, DYNC2H1, ELP1, ERCC2, EVC2, F8, F9, FAH, FANCC, FKBP, FKTN, FMO3, FMR1, FXN, G6PC, GAA, GALT, GBA, GBE1, GJB2, GLA, GNPTAB, GRIP1, HEXA, HPS1, HPS3, IDUA, L1CAM, LRP2, MCCC2, MCOLN1, MCPH1, MID1, MLC1, MMACHC, MMUT, MVK, NAGA, NEB, NPHS1, NR0B1, OCA2, OTC, PAH, PCDH15, PKHD1, PLP1, PMM2, POLG, PRF1, RARS2, RNASEH2B, RPGR, RS1, SCO2, SLC19A3, SLC26A2, SLC26A4, SLC37A4, SLC6A8, SMN1, SMPD1, TF, TMEM216, TNXB, TYR, USH2A, XPC)	Blut; DNA	Target Enrichment NGS	#MGB-MO-MA-018 V2 #MGB-MO-KA-015 V4 Software VarSeq von Golden Helix JSI SeqNext 5.4.1	MiSeq von Illumina		Ja