

Genetische Diagnostik



**Untersuchungsgebiet: Humangenetik**

**Untersuchungsart:  
Chromosomenanalyse\*\***

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version	Gerät	CE-Verfahren	in Haus-Verfahren
Angeborener Chromosomensatz	embryonales Abortmaterial, Haut, Achillessehne, extraembryonales Abortmaterial, Fruchtwasserzellen, Chorionzotengewebe, Lymphozyten	Chromosomenänderungsanalyse (GTG, Giemsa-Färbung)	VA Postnatale Chromosomenanalyse GD/ V04; VA Pränatale Chromosomenanalyse GD/ V04, AA-KGE-Z-1 Amnionzellkultur/V05, AA-KGE-Z-3 Chorionzotten-Langezeitkultur/V06, AA-KGE-Z-4-Fibroblastenzellkultur/V05; AA-KGE-Z-7 Präparation adhärenter Zellkulturen/V06, AA-KGE-Z-13 GTG Bänderung/V06, AA-KGE-Z-11 Direktpräparation von Chorionzotten/V04	CB-150-CO2-Brutschrank, BBD-6220_Brutschrank, HERACELL CO2-Inkubator, UNIVERSAL-16-1600, 5804-Zentrifuge, Lichtmikroskop Axioskop 50		x
Numerische Veränderungen der Chromosomen 13, 18, 21, X und Y	fixierte Amnionzellkerne	Interphase-Untersuchungen durch FISH	VA Molekulare Zytogenetik/FISH GD V04; AA-KGE-Z-10 Direktpräparation von Fruchtwasserzellen/V04; AA-KGE-F-2 Pränataler Schnelltest/V07	Wärmeschrank (Fa. Memmert), Minizentrifuge (Typ Galaxy Mini), Wasserbad, Wärmeplatte (Typ Medax), Wärmeplatte (Medite), Fluoreszenz-Mikroskop BX 61 (Fa. Olympus)	x	
Identifizierung kleinster chromosomaler /numerischer Veränderungen (Kopienzahlvarianten) und strukturell veränderter Chromosomen	Chromosomenpräparate	gezielte Analyse spezifischer Loci durch Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierungen (FISH)	VA Molekulare Zytogenetik/FISH GD/ V04; AA-KGE-F-1 Mikrodeletions Syndrome/V08;	Wärmeplatte (Medax), Wärmeplatte (Medite), Vortexer, Zentrifuge, Wasserbad, Wärmeschrank (Fa. Memmert), Phasenkontrastmikroskop (Typ LEICA DME), Fluoreszenzmikroskop (Typ Olympus BX61),	x	
Chromosomenloci bzw. DNA-Abschnitt-Analyse mittels Molekularer Karyotypisierung (Array CGH) auf 2x400k Arrays	EDTA-Blut, DNA aus EDTA-Blut	vergleichende Genomische Hybridisierung (Array CGH)	VA Molekulare Karyotypisierung GD/ V04; AA-KGE-A-2 Restriktionsverdau zur Herstellung fluoreszenzmarkierter DNA für die ArrayCGH - 2x 400k/V05; AA-KGE-A-4 Herstellung fluoreszenzmarkierter DNA mittels Random Priming für 2x 400k arrays/V06; AA-KGE-A-6 Array CGH Hybridisierung auf 2x 400k Arrays/V03; AA-KGE-A-8 Waschen und Scannen von Microarrays - Datentransfer/V05; AA-KGE-A-16 Datenanalyse mit Genomic Workbench/V02; AA-KGE-A-17 Datenanalyse mit ResultSet List/V03	G-2545-A-Hybridisierungsöfen, 5436-Thermomixer, VORTEX-GENIE-2-TM-G-560E (Schüttler), DNA Microarray Scanner Agilent G2505B		x
Chromosomenloci bzw. DNA-Abschnitt-Analyse mittels Molekularer Karyotypisierung (Array CGH) auf 8x60k Custom Arrays	EDTA-Blut, DNA aus EDTA-Blut	vergleichende Genomische Hybridisierung (Array CGH)	VA Molekulare Karyotypisierung GD/ V04; AA-KGE-A-3 Restriktionsverdau zur Herstellung fluoreszenzmarkierter DNA für die ArrayCGH - 8x 60k/V05 ; AA-KGE-A-5 Herstellung fluoreszenzmarkierter DNA mittels Random Priming für 8x 60k arrays/V06; AA-KGE-A-7 Array CGH Hybridisierung auf 8x 60k Arrays/V04; AA-KGE-A-8 Waschen und Scannen von Microarrays - Datentransfer/V05; AA-KGE-A-16 Datenanalyse mit Genomic Workbench/V02	G-2545-A-Hybridisierungsöfen, 5436-Thermomixer, VORTEX-GENIE-2-TM-G-560E (Schüttler), DNA Microarray Scanner Agilent G2505B		x
Deletionsdiagnostik Hereditärer Brust- und Eierstockkrebs (Vergleichende genomische Hybridisierung der codierenden DNA-Bereiche von 94 Genen und Analyse der Gene ATM, BRCA1, BRCA2, CDH1, CHECK2, NBN, PALB2, RAD51C, RAD51D, TP53, MLH1, MSH2, MSH6, APC, PSM2, MUTYH, CDH1) mittels Molekularer Karyotypisierung (Array CGH) auf 8x60k Custom Arrays	EDTA-Blut, DNA aus EDTA-Blut	vergleichende Genomische Hybridisierung (Array CGH)	VA Molekulare Karyotypisierung GD/ V04; AA-KGE-A-3 Restriktionsverdau zur Herstellung fluoreszenzmarkierter DNA für die ArrayCGH - 8x 60k/V05 ; AA-KGE-A-5 Herstellung fluoreszenzmarkierter DNA mittels Random Priming für 8x 60k arrays/V06; AA-KGE-A-7 Array CGH Hybridisierung auf 8x 60k Arrays/V04; AA-KGE-A-8 Waschen und Scannen von Microarrays - Datentransfer/V05; AA-KGE-A-16 Datenanalyse mit Genomic Workbench/V02	G-2545-A-Hybridisierungsöfen, 5436-Thermomixer, VORTEX-GENIE-2-TM-G-560E (Schüttler), DNA Microarray Scanner Agilent G2505B		x

Genetische Diagnostik



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

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät	CE-Verfahren	in Haus-
Hereditärer Brust- und Eierstockkrebs (ATM, BRCA1, BRCA2, CDH1, CHEK2, PALB2, RADS1C, RADS1D, TP53, BRIP1)	EDTA-Blut, DNA aus EDTA-Blut	Sequence Capture (Illumina Nextera), Sequencing-by-Synthesis (Illumina MiSeq, NextSeq500)	VA Panel-Sequenzierung GD/V05; AA-KGE_GYN-M-30-Durchführung_Illumina-IDT Exome/V01,FB-KGE_GYN-M-30-Checkliste_ExomiDT/V01, AA-KGE-M-28-Konzentrationsbestimmung mit Qubit*2.0 Fluorometer/ V01, AA-KGE-M-32-Konzentrationsbestimmung mit Qubit*4.0 Fluorometer/V01, AA-KGE_GYN-M-29-Durchführung eines NextSeq Laufes/V01, AA-KGE_GYN-M-31-Identitätsfeststellung-rhAmpSeq/V01, FB-KGE_GYN-M-31-Checkliste_rhAmp/V01, FB_KGE_GYN-M-31-rhAmp Probenanzahl/V01, AA-KGE-M-30-Durchführung eines FragmentAnalyzerLaufes/V01,AA-KGE-M-26-Auswertung-von-fastq-Daten-mit-CLC/V04	Qubit, Thermocycler, Fragmentanalyzer Illumina NextSeq-System		x
HNPCC (Lynch-syndrom)(MLH1, MSH2, MSH6, APC, PSM2, MUTYH, CDH1)	EDTA-Blut, DNA aus EDTA-Blut	Sequence Capture (Illumina Nextera), Sequencing-by-Synthesis (Illumina MiSeq, NextSeq500/550)	VA Panel-Sequenzierung GD/V05; AA-KGE_GYN-M-30-Durchführung_Illumina-IDT Exome/V01,FB-KGE_GYN-M-30-Checkliste_ExomiDT/V01, AA-KGE-M-28-Konzentrationsbestimmung mit Qubit*2.0 Fluorometer/ V01, AA-KGE-M-32-Konzentrationsbestimmung mit Qubit*4.0 Fluorometer/V01, AA-KGE_GYN-M-29-Durchführung eines NextSeq Laufes/V01, AA-KGE_GYN-M-31-Identitätsfeststellung-rhAmpSeq/V01, FB-KGE_GYN-M-31-Checkliste_rhAmp/V01, FB_KGE_GYN-M-31-rhAmp Probenanzahl/V01, AA-KGE-M-30-Durchführung eines FragmentAnalyzerLaufes/V01,AA-KGE-M-26-Auswertung-von-fastq-Daten-mit-CLC/V04	Qubit, Thermocycler, Fragmentanalyzer Illumina NextSeq-System		x
Baraitser-Winter-Syndrom, Frys-Aftimos-Syndrom (OMIM: 243310); autosomal dominante Taubheit (OMIM: 604717) (ACTB)	EDTA-Blut, DNA aus EDTA-Blut	PCR, Sequencing-by-Synthesis (Illumina MiSeq, NextSeq500/550)	VA PCR GD/V05; AA-KGE-M-31 LongRange PCR/V01; AA-KGE-M-3 Agarosegel Elektrophorese/V06; AA-KGE-M-29 IlluminaDNAPrep/V01, FB-KGE-M-29 IlluminaDNAPrep-Probenanzahl/V01, AA-KGE-M-33 ACTB_ACTG1 Diagnostik/V01,AA-KGE_GYN-M-29-Durchführung eines NextSeq Laufes/V01	Thermocycler, Illumina NextSeq-System		x
Baraitser-Winter-Syndrom, Frys-Aftimos-Syndrom (OMIM: 614583); autosomal dominante Taubheit (OMIM: 604717) (ACTG1)	EDTA-Blut, DNA aus EDTA-Blut	PCR, Sequencing-by-Synthesis (Illumina MiSeq, NextSeq500/550)	VA PCR GD/V05; AA-KGE-M-31 LongRange PCR/V01; AA-KGE-M-3 Agarosegel Elektrophorese/V06; AA-KGE-M-29 IlluminaDNAPrep/V01, FB-KGE-M-29 IlluminaDNAPrep-Probenanzahl/V01, AA-KGE-M-33 ACTB_ACTG1 Diagnostik/V01,AA-KGE_GYN-M-29-Durchführung eines NextSeq Laufes/V01	Thermocycler, Illumina NextSeq-System		x
HNPCC (Lynch-syndrom, OMIM: 120435) (MLH1)	EDTA-Blut, DNA aus EDTA-Blut	PCR, Sequencing-by-Synthesis (Illumina MiSeq, NextSeq500/550)	VA PCR GD/V05; AA-KGE-M-31 LongRange PCR/V01; AA-KGE-M-3 Agarosegel Elektrophorese/V06; AA-KGE-M-29 IlluminaDNAPrep/V01, FB-KGE-M-29 IlluminaDNAPrep-Probenanzahl/V01, AA-KGE_GYN-M-29-Durchführung eines NextSeq Laufes/V01	Thermocycler, Illumina NextSeq-System		x
HNPCC (Lynch-syndrom, OMIM: 120435) (MSH2)	EDTA-Blut, DNA aus EDTA-Blut	PCR, Sequencing-by-Synthesis (Illumina MiSeq, NextSeq500/550)	VA PCR GD/V05; AA-KGE-M-31 LongRange PCR/V01; AA-KGE-M-3 Agarosegel Elektrophorese/V06; AA-KGE-M-29 IlluminaDNAPrep/V01, FB-KGE-M-29 IlluminaDNAPrep-Probenanzahl/V01, AA-KGE_GYN-M-29-Durchführung eines NextSeq Laufes/V01	Thermocycler, Illumina NextSeq-System		x
HNPCC (Lynch-syndrom, OMIM: 614350) (MSH6)	EDTA-Blut, DNA aus EDTA-Blut	PCR, Sequencing-by-Synthesis (Illumina MiSeq, NextSeq500/550)	VA PCR GD/V05; AA-KGE-M-31 LongRange PCR/V01; AA-KGE-M-3 Agarosegel Elektrophorese/V06; AA-KGE-M-29 IlluminaDNAPrep/V01, FB-KGE-M-29 IlluminaDNAPrep-Probenanzahl/V01, AA-KGE_GYN-M-29-Durchführung eines NextSeq Laufes/V01	Thermocycler, Illumina NextSeq-System		x
HNPCC (Lynch-Syndrom, OMIM: 614337) (PMS2)	EDTA-Blut, DNA aus EDTA-Blut	PCR, Sequencing-by-Synthesis (Illumina MiSeq, NextSeq500/550)	VA PCR GD/V05; AA-KGE-M-31 LongRange PCR/V01; AA-KGE-M-3 Agarosegel Elektrophorese/V06; AA-KGE-M-29 IlluminaDNAPrep/V01, FB-KGE-M-29 IlluminaDNAPrep-Probenanzahl/V01, AA-KGE_GYN-M-29-Durchführung eines NextSeq Laufes/V01	Veriti Thermal Cycler + Sequenzer 3130XL, Applied Biosystems, Qubit, Illumina MiSeq-System		x
Adenomatöse Polyposis coli (FAP, OMIM: 175100)(APC)	EDTA-Blut, DNA aus EDTA-Blut	PCR, Sequencing-by-Synthesis (Illumina MiSeq, NextSeq500/550)	VA PCR GD/V05; AA-KGE-M-31 LongRange PCR/V01; AA-KGE-M-3 Agarosegel Elektrophorese/V06; AA-KGE-M-29 IlluminaDNAPrep/V01, FB-KGE-M-29 IlluminaDNAPrep-Probenanzahl/V01, AA-KGE_GYN-M-29-Durchführung eines NextSeq Laufes/V01	Thermocycler, Illumina NextSeq-System		x

Genetische Diagnostik



MUTYH-assoziierte Polyposis (MAP, OMIM: 608456) (MUTYH)	EDTA-Blut, DNA aus EDTA-Blut	PCR, Sequencing-by-Synthesis (Illumina MiSeq, NextSeq500/550)	VA PCR GD/V05; AA-KGE-M-31 LongRange PCR/V01; AA-KGE-M-3 Agarosegel Elektrophorese/V06; AA-KGE-M-29 IlluminaDNAprep/V01, FB-KGE-M-29 IlluminaDNAprep-Probenanzahl/V01, AA-KGE_GYN-M-29-Durchführung eines NextSeq Laufes/V01	Thermocycler, Illumina NextSeq-System		x
Familiäres Magenkarzinom (OMIM: 137215) (CDH1)	EDTA-Blut, DNA aus EDTA-Blut	PCR, Sequencing-by-Synthesis (Illumina MiSeq, NextSeq500/550)	VA PCR GD/V05; AA-KGE-M-31 LongRange PCR/V01; AA-KGE-M-3 Agarosegel Elektrophorese/V06; AA-KGE-M-29 IlluminaDNAprep/V01, FB-KGE-M-29 IlluminaDNAprep-Probenanzahl/V01, AA-KGE_GYN-M-29-Durchführung eines NextSeq Laufes/V01	Thermocycler, Illumina NextSeq-System		x
Aicardi-Goutières Syndrom (OMIM: 615010) (ADAR)	EDTA-Blut, DNA aus EDTA-Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung	VA PCR GD/V05; VA Sanger Sequenzierung GD/V05; AA-KIK-28/V04	Thermocycler T-Advanced, Thermocycler PeqStar 96 T-Advanced, Sequenzer 3130XL, Applied Biosystems		X
Aicardi-Goutières Syndrom (OMIM: 610329) (RNASEH2A)	EDTA-Blut, DNA aus EDTA-Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung	VA PCR GD/V05; VA Sanger Sequenzierung GD/V05; AA-KIK-07/V07	Thermocycler T-Advanced, Thermocycler PeqStar 96 T-Advanced, Sequenzer 3130XL, Applied Biosystems		X
Aicardi-Goutières Syndrom (OMIM: 610329) (RNASEH2B)	EDTA-Blut, DNA aus EDTA-Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung	VA PCR GD/V05; VA Sanger Sequenzierung GD/V05; AA-KIK-10/V07	Thermocycler T-Advanced, Thermocycler PeqStar 96 T-Advanced, Sequenzer 3130XL, Applied Biosystems		X
Aicardi-Goutières Syndrom (OMIM: 610329) (RNASEH2C)	EDTA-Blut, DNA aus EDTA-Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung	VA PCR GD/V05; VA Sanger Sequenzierung GD/V05; AA-KIK-09/V06	Thermocycler T-Advanced, Thermocycler PeqStar 96 T-Advanced, Sequenzer 3130XL, Applied Biosystems		X
Aicardi-Goutières Syndrom (OMIM: 1225750), Chilblain Lupus (OMIM: 610448) (TREX1)	EDTA-Blut, DNA aus EDTA-Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung	VA PCR GD/V05; VA Sanger Sequenzierung GD/V05; AA-KIK-08/V07	Thermocycler T-Advanced, Thermocycler PeqStar 96 T-Advanced, Sequenzer 3130XL, Applied Biosystems		X
Aicardi-Goutières Syndrom (OMIM: 610329) (SAMHD1)	EDTA-Blut, DNA aus EDTA-Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung	VA PCR GD/V05; VA Sanger Sequenzierung GD/V05; AA-KIK-11/V08	Thermocycler T-Advanced, Thermocycler PeqStar 96 T-Advanced, Sequenzer 3130XL, Applied Biosystems		X
Cystic Fibrosis (CF, OMIM: 219700) (CFTR)	EDTA-Blut, DNA aus EDTA-Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung	VA PCR GD/V05; VA Sanger Sequenzierung GD/V05; AA-KIK-23/V07	Thermocycler T-Advanced, Thermocycler PeqStar 96 T-Advanced, Sequenzer 3130XL, Applied Biosystems		X