

**Untersuchungsverfahren Hintergrundliste -flexible Akkreditierung
Aktuelle Liste der Verfahren im flexiblen Akkreditierungsbereich nach DIN EN ISO 15189:2014**

D-ML-18383-04-00

Gültig ab 15.08.2023

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

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version	Gerät
Genet. Veränderung bei Tumorerkrankung: Analyse auf Verlust eines Chromosoms 3	EDTA-Blut, Gewebeprobe, DNA	PCR, Fragmentlängenanalyse MLPA	Genotypisierung von Mikrosatelliten zur Bestimmung von Verlust des Chr. 3 AM-HG-205/J (02.09.2021)	Cycler, Sequenzierer
			Chr. 3 Analyse bei Aderhautmelanom mittels MLPA AM-HG-224/G (01.09.2021)	
Genet. Veränderung bei Tumorerkrankung: <i>BAP1, GNAQ, GNA11, SF3B1, EIF1AX, CYSLTR2, TP53, PLCB4, VHL, NRAS, BRAF, TERT</i>	EDTA-Blut, PAXgene-DNA Blut, Gewebeprobe, DNA	SureSelect Panel, Sequencing-by-synthesis SeqPilot (JSI)	Panel Sequenzierung AM/RB AM-HG-244/C (08.09.2021)	NGS Sequencer von Illumina, PCR Cycler, Covaris, Agilent 2100 Bioanalyzer
			SeqPilot Auswertung für AM/RB AM-HG-247/A (03.12.2021)	
Genet. Veränderung bei Tumorerkrankung: <i>GNAQ/GNA11</i>	PAXgene-DNA Blut, Gewebeprobe, DNA	PCR, Sequenzierung	Sequenzierung von <i>GNAQ</i> und <i>GNA11</i> (Q209 und R183) AM-HG-242/B (11.03.2020)	Cycler, Sequenzierer
Genet. Veränderung bei Tumorerkrankung: <i>RB1</i> -Gen	EDTA-Blut, PAXgene-DNA Blut, Gewebeprobe, DNA	SureSelect Panel, Agilent, Sequencing-by-synthesis, SeqPilot (JSI)	Mutationsanalyse des <i>RB1</i> -Gens AM-HG-206/F (05.12.2018)	NGS Sequencer von Illumina, PCR Cycler, Covaris, Sequenzierer ABI
			Panel-Sequenzierung RB/AM AM-HG-244/C (08.09.2021)	
			SeqPilot Auswertung für AM/RB AM-HG-247/A (03.12.2021)	
			Mutationscreening des <i>RB1</i> -Gens AM-HG-231/F (05.12.2018)	
Genet. Veränderung bei Tumorerkrankung: RNA-Analyse zur Bestimmung der Funktion von Genmutationen	Heparin-Blut, EDTA-Blut, PAXgene-RNA Blut, Gewebeprobe, RNA	RT-PCR, Sequenzierung Fragmentlängenanalyse	Analyse der Sequenz und Zusammensetzung der <i>RB1</i> -RNA AM-HG-229/E (08.05.2015)	Cycler, Sequenzierer
Genet. Veränderung bei Tumorerkrankung: vergleichende Genotypisierung von Mikrosatellitenmarkern im Bereich des <i>RB1</i> -Gen	EDTA-Blut, PAXgene-DNA Blut, Gewebeprobe, DNA	PCR, Fragmentlängenanalyse	Genotypisierung polymorpher MS Loci im Bereich des <i>RB1</i> -Gens AM-HG-220/F (01.06.2015)	Cycler, Sequenzierer

Untersuchungsverfahren Hintergrundliste -flexible Akkreditierung

			Mutationsanalyse des <i>RB1</i> -Gens mittels MLPA AM-HG-227/E (01.06.2015)	
Genotypisierung an multiplen Loci (Monozygotie; Ausschluss mütterlicher Kontamination)	EDTA-Blut; CVS-, Amnionmaterial; Gewebeproben, DNA	PCR, Fragmentlängenanalyse	Genotypisierung mehrerer STRs AM-HG-219/H (25.06.2020)	Cycler, Sequenzierer
Imprintingkrankung: Gendosis- und Methylierungsanalysen (<i>ICR1</i> , <i>ICR2</i>) in 11p15; (<i>MEG3</i>) in 14p32; (<i>GRB10</i> , <i>MEST</i>) in 7q32; (<i>PLAGL1</i>) in 6q24	EDTA-Blut, Gewebeproben, DNA	Methylierungsspezifische MLPA	BWS/RSS MLPA AM-HG-204/H (22.01.2018)	Cycler, Sequenzierer
			Chr. 14 (ME032): AM-HG-237/B (13.05.2015) Chr. 7 (ME032): AM-HG-237/B Chr. 6 (ME032): AM-HG-237/B	
Imprintingkrankung: Gendosis- und Methylierungsanalysen (<i>SNRPN</i> , <i>MAGEL2</i>) in 15q11q13	EDTA-Blut; CVS-, Amnionmaterial; Gewebeproben, DNA	Methylierungsspezifische MLPA	PWS/AS MLPA (ME028) AM-HG-225/I (02.12.2021)	Cycler, Sequenzierer
Imprintingkrankung: Gendosisanalyse (<i>UBE3A</i>) Chromosom 15q11.2	EDTA-Blut; CVS-, Amnionmaterial; Gewebeproben, DNA	MLPA	AS <i>UBE3A</i> MLPA (P336) AM-HG-233/A (22.01.2018)	Cycler, Sequenzierer
Imprintingkrankung: Sequenzanalyse (<i>CDKN1C</i>) Chromosom 11p15.5, (<i>UBE3A</i>) Chromosom 15q11.2	EDTA-Blut; CVS-, Amnionmaterial*; Gewebeproben, DNA *nur für 15q11.2 bei bekannter path. Variante	PCR, Sequenzierung,	Mutationscreening des <i>CDKN1C</i> -Gens AM-HG-241/C (18.11.2021)	Cycler, Sequenzierer
			Mutationscreening des <i>UBE3A</i> -Gens AM-HG-232/C (04.11.2021)	
Imprintingkrankung: Sequenzanalyse und Identifikation des parentalen Allels (<i>MAGEL2</i>) Chromosom 15q12	EDTA-Blut; CVS-, Amnionmaterial*; Gewebeproben, DNA *bei bekannter pathogener Variante	PCR, Sequenzierung	Mutationscreening des <i>MAGEL2</i> -Gens mit Bestimmung der parentalen Herkunft der Mutation AM-HG-243/B (27.02.2020)	Cycler, Sequenzierer
Imprintingkrankung: Segregationsanalyse Chromosom 15	EDTA-Blut; CVS-, Amnionmaterial; Gewebeproben, DNA	PCR, Fragmentlängenanalyse	MSA für Chr 15 zum Nachweis oder Ausschluss einer upd(15) AM-HG-218/F (26.10.2021)	Cycler, Sequenzierer
Imprintingkrankung: Segregationsanalyse Chromosom 7, 11, 14	EDTA-Blut; CVS-, Amnionmaterial*; Gewebeproben, DNA *nur für 14q32	PCR, Fragmentlängenanalyse	MSA Chr. 7 AM-HG-226/A (17.01.2018)	Cycler, Sequenzierer
			MSA für Chr.11 AM-HG-221/F (21.10.2021)	
			MSA für Chr. 14 zum Nachweis oder Ausschluss AM-HG-217/G (12.10.2021)	
Genetische Veränderung bei Lungenfibrose	EDTA-Blut, DNA	SureSelect Panel, Agilent, Sequencing-by-synthesis, SeqPilot (JSI)	Library Präparation AM-HG-246/A (10.12.2021)	NGS Sequencer von Illumina, PCR Cycler; Covaris, Agilent 2100 Bioanalyzer
			SeqPilot Auswertung AM-HG-247/A (03.12.2021)	

Untersuchungsverfahren Hintergrundliste -flexible Akkreditierung

Gendosisanalyse zur Bestätigung von Array-Ergebnissen	EDTA-Blut, Fibroblasten, DNA	Real-Time-PCR	Quantitative Realtime-PCR (qPCR) AM-HG-239/A (08.09.2021)	LightCycler
Whole Exome	EDTA-Blut, Gewebeproben, DNA	Twist Comprehensive Exome, Sequencing-by-synthesis, VARVIS	NGS Exom AM-HG-248/A (10.12.2021)	Cycler, Agilent 2100 Bioanalyzer, NextSeq 2000, Qubit
Panel-Analyse zB: Untersuchung bei V. a. Cohesinopathy-Patient: <i>HDAC8, NIPBL, RAD21, SMC1A, SMC3, STAG1, STAG2, ANKRD11, BRD4, AFF4, KMT2A, EP300, SETD5, ARID1B, SMARCB1, TAF1, USP7, DDX23, CSNK1G1, ZYMYND11, MED13L, PHIP, TAF6, NAA50,</i>	EDTA-Blut, Gewebeproben, DNA	Twist Comprehensive Exome, Sequencing-by-synthesis, VARVIS	NGS Exom AM-HG-248/A (10.12.2021)	Cycler, Agilent 2100 Bioanalyzer, NextSeq 2000, Qubit

Untersuchungsgebiet: Humangenetik (Zytogenetik)

Untersuchungsart:

Chromosomenanalyse

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version	Gerät
angeborener Chromosomensatz	Heparin-Blut, Hautbiopsie, Nabelschnurblut	Chromosomenbänderungs-analyse	Zytogenetische Untersuchungen aus Blut und Fibroblasten AM-HG-100/G (23.02.2023)	Brutschrank, Zentrifuge, Mikroskop, Computer mit Ikaros-Software (MetaSystems)
			Zytogenetische Untersuchungen aus Fibroblastengewebe AM-HG-102/F (19.06.2020)	
angeborener Chromosomensatz	Heparin-Blut, Hautbiopsie, Nabelschnurblut	Chromosomenanalyse durch Fluoreszenz-in situ-Hybridisierung (FISH)	Nachweis von Chromosomenaberration durch FISH AM-HG-101/I (23.02.2023)	Hybridisierungsautomat (HyBrite oder ThermoBrite), Mikroskop, Computer mit Isis-Software (MetaSystems)
angeborener Chromosomensatz	EDTA-Blut, Fibroblasten, DNA	Genomweite Dosisanalyse durch Array-Hybridisierung	Array-Hybridisierung AM-HG-103/E (09.04.2023)	Cycler, Hybridisierungsöfen, Waschstation, Scanner
			Waschen Färben Auslesen Arrays AM-HG-104/B (09.07.2020)	