

Verfahren im Akkreditierungsbereich D-ML-13021-06-00**Stand: 05.05.2025****Abteilung für Medizinische Genetik -Medizinisches Versorgungszentrum am UKM****Untersuchungen im Bereich: Medizinische Laboratoriumsdiagnostik****Untersuchungsgebiet: Humangenetik (Molekulare Humangenetik, Zytogenetik)**

Es erfolgt keine weitere Bearbeitung des Untersuchungsmaterials durch andere Laboratorien.

Untersuchungsart:**Elektrophorese**

Indikation/Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version	Gerät	CE-Verfahren	in Haus-Verfahren
Genotypisierung mehrerer verminderter varianter Allele mit Beziehung zu einer Erkrankung aber mit unterschiedlichen genomischen Lokalisationen						
Azoospermie, Oligozoospermie (AZF)	peripheres Blut, Mundschleimhaut, DNA; DNA	PCR und Gelelektrophorese	AA_MG_AZF (v6)	Thermocycler		x

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

Indikation und Analyt (Gen/e, Variante/n)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät	CE-Verfahren	in Haus-Verfahren
Fragmentlängen-Analyse (Repeaterkrankung)						
Fragiles X-Syndrom (FMR1)	peripheres Blut, Mundschleimhaut, Chorionzotten, Amnionzellen, DNA; DNA	PCR und Fragmentanalyse	AA_MG_FMR1_Amplidex (v6)	Thermocycler, ABI Sequencer		x
SNV-Genotypisierung (Nachweis spezifischer varianter Allele)						
Mukoviszidose (CFTR-Gen) Twist Whole Exome (CFTR)	peripheres Blut, Mundschleimhaut, Chorionzotten, Amnionzellen, DNA; DNA	PCR und ARMS, Next Generation Sequencing (Sequence capture, Sequencing by Synthesis, in-house Analysepipeline v1.1), PCR und Sanger-Sequenzierung	AA_MG_CFTR_Screening (v5) AA_MG_CFTR_Sequenzierung (v9)	Illumina Sequencer ABI Sequencer		x
Hämophilie A (F8-Gen) Twist Whole Exome (F8)	peripheres Blut, Mundschleimhaut, Chorionzotten, Amnionzellen, DNA; DNA	Next Generation Sequencing (Sequence capture, Sequencing by Synthesis, in-house Analysepipeline v1.1), PCR und Sanger-Sequenzierung	AA_MG_Hämophilie_F8_F9_VWF (v5)	Illumina Sequencer Thermocycler, ABI Sequencer		x
Hämophilie B (F9-Gen) Twist Whole Exome (F9)	peripheres Blut, Mundschleimhaut, Chorionzotten, Amnionzellen, DNA; DNA	Next Generation Sequencing (Sequence capture, Sequencing by Synthesis, in-house Analysepipeline v1.1), PCR und Sanger-Sequenzierung	AA_MG_Hämophilie_F8_F9_VWF (v5)	Illumina Sequencer Thermocycler, ABI Sequencer		x
von Willebrand-Jürgens-Syndrom (VWF-Gen) Twist Whole Exome (VWF)	peripheres Blut, Mundschleimhaut, DNA; DNA	Next Generation Sequencing (Sequence capture, Sequencing by Synthesis, in-house Analysepipeline v1.1), PCR und Sanger-Sequenzierung	AA_MG_Hämophilie_F8_F9_VWF (v5)	Illumina Sequencer Thermocycler, ABI Sequencer		x
Bestätigung des Deletions- und Duplikationsnachweises der Array-Analyse	peripheres Blut, Mundschleimhaut, Chorionzotten, Amnionzellen, DNA; DNA	qPCR	MA_AL_Real time PCR (qPCR) (v4)	Roche Thermocycler		x
Gerichtete NGS-Panel-Analyse bei benannten klinischen Verdachtsdiagnosen						
Azoospermie, Kryptozoospermie Twist Whole Exome (ADAD2, ADGRG2, AR, C14ORF39, CFTR, DMRT1, FKBP6, GCNA, HFM1, M1AP, MEI1, MEIOB, MSH4, MSH5, NR5A1, PNLD1, RAD21L1, SHOC1, SPO11, STAG3, SYCE1, SYCP2, TERB1, TERB2, TEX11, TEX14, TEX15, ZMYND15)	peripheres Blut, Mundschleimhaut, DNA; DNA	Next Generation Sequencing (Sequence capture, Sequencing by Synthesis, in-house Analysepipeline v1.1), PCR und Sanger-Sequenzierung	AA_MG_Azoospermie (v3)	Illumina Sequencer ABI Sequencer		x
Erblicher Brust- und Eierstockkrebs Twist Cancer_MS Panel (BRCA1, BRCA2, CHEK2, RAD51C, PALB2, ATM, CDH1, TP53, RAD51D, BARD1, BRIP1, MLH1, PMS2, MSH2, MSH6)	peripheres Blut, Mundschleimhaut, DNA; DNA	Next Generation Sequencing (Sequence capture, Sequencing by Synthesis, in-house Analysepipeline v1.1), PCR und Sanger-Sequenzierung	AA_MG_Brustkrebs (v12)	Illumina Sequencer Thermocycler, ABI Sequencer		x
Hereditäres nicht-polypöses Kolon-Karzinom Twist Whole Exome (MLH1, PMS2, MSH2, MSH6)	peripheres Blut, Mundschleimhaut, DNA; DNA	Next Generation Sequencing (Sequence capture, Sequencing by Synthesis, in-house Analysepipeline v1.1), PCR und Sanger-Sequenzierung	AA_MG_HNPCC (v9)	Illumina Sequencer Thermocycler, ABI Sequencer		x
Polyposis coli Twist Whole Exome (APC, MUTYH, STK11, PTEN, SMAD4, BMPR1A, GREM1, RNF43)	peripheres Blut, Mundschleimhaut, DNA; DNA	Next Generation Sequencing (Sequence capture, Sequencing by Synthesis, in-house Analysepipeline v1.1), PCR und Sanger-Sequenzierung	AA_MG_Polyposis coli (v8)	Illumina Sequencer Thermocycler, ABI Sequencer		x
Tuberöse Sklerose (TSC1, TSC2) Twist Whole Exome (TSC1, TSC2)	peripheres Blut, Mundschleimhaut, Chorionzotten, Amnionzellen, DNA; DNA	Next Generation Sequencing (Sequence capture, Sequencing by Synthesis, in-house Analysepipeline v1.1), PCR und Sanger-Sequenzierung	AA_MG_TSC1 und 2 (v7)	Thermocycler, ABI Sequencer		x
Thorakale Aortopathien Twist Whole Exome (FBN1,TGFBR1,TGFBR2,ACTA2,COL3A1,MYH11,MYLK,SMAD3,TGFBR2)	peripheres Blut, Mundschleimhaut, Chorionzotten, Amnionzellen, DNA; DNA	Next Generation Sequencing (Sequence capture, Sequencing by Synthesis, in-house Analysepipeline v1.1), PCR und Sanger-Sequenzierung	AA_MG_Thorakale_Aortopathie (v7)	Illumina Sequencer Thermocycler, ABI Sequencer		x
Rasopathien Twist Whole Exome (PTPN11, SOS1, RAF1, RIT1, BRAF, KRAS)	peripheres Blut, Mundschleimhaut, Chorionzotten, Amnionzellen, DNA; DNA	Next Generation Sequencing (Sequence capture, Sequencing by Synthesis, in-house Analysepipeline v1.1), PCR und Sanger-Sequenzierung	AA_MG_Rasopathien (v8)	Illumina Sequencer ABI Sequencer		x
Ungerichtete NGS-basierende Analyse bei ungerichteter klinischer Indikation						

Whole Exome Sequencing (WES) : SNVs, CNVs	peripheres Blut, Mundschleimhaut, Chorionzotten, Amnionzellen, DNA; DNA	Next Generation Sequencing (Sequence capture, Sequencing by Synthesis, in-house Analysepipeline v1.1), PCR und Sanger-Sequenzierung	AA_MG_Exom (v3)	Illumina Sequencer ABI Sequencer		x
Whole Genome Sequencing short read						
Whole Genome Sequencing (WGS): SNVs, CNVs, Repeats	peripheres Blut, Mundschleimhaut, Chorionzotten, Amnionzellen, DNA; DNA	Next Generation Sequencing (PCR-free Library Prep, Sequencing by Synthesis, in-house Analysepipeline v1.1)	AA_MG_Genom_Short-Read (v1)	Illumina Sequencer		x
Whole Genome Sequencing long read						
Whole Genome Sequencing (WGS): SNVs, CNVs, Repeats	peripheres Blut; DNA	Next Generation Sequencing (Single Molecule Real Time Sequencing, in-house Analysepipeline v1.1)	AA_MG_Genom_Long-Read (v1)	PacBio Sequencer		x
STR-Genotypisierung (Nachweis definierter varianter Allele)						
pränataler Trisomie-Schnelltest	peripheres Blut, fetales Blut, Mundschleimhaut, Chorionzotten, Amnionzellen, DNA; DNA	PCR und Fragmentanalyse	MA_AL_Schnelltest (v2)	Thermocycler, ABI Sequencer		x

Untersuchungsart:

Molekularbiologische Untersuchungen (Hybridisierungsverfahren)**

Indikation und Analyt (Gen/e, Variante/n)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät	CE-Verfahren	in Haus-Verfahren
Gezielte Kopienzahlanalyse						
Erbllicher Brust- und Eierstockkrebs (BRCA1, BRCA2, CHEK2, RAD51C, PALB2, ATM, CDH1, TP53, RAD51D, BARD1, BRIP1, MLH1, PMS2, MSH2, MSH6)	peripheres Blut, Mundschleimhaut, DNA; DNA	MLPA (P-002, P-041, P-042, P-045, P-056, P-190, P-260, P-240, P-489, P-003, P-008, P-072), digitalMLPA (D001)	AA_MG_Brustkrebs (v12) MA_MG_digitale MLPA (v3)	Illumina Sequencer Thermocycler, ABI Sequencer		x
Hereditäres nicht-polypöses Kolon-Karzinom (MLH1, PMS2, MSH2, MSH6)	peripheres Blut, Mundschleimhaut, DNA; DNA	MLPA (P-003, P-008, P-072), digitalMLPA (D001)	AA_MG_HNPCC (v9) MA_MG_digitale MLPA (v3)	Illumina Sequencer Thermocycler, ABI Sequencer		x
Hämophilie A (F8-Gen)	peripheres Blut, Mundschleimhaut, Chorionzotten, Amnionzellen, DNA; DNA	MLPA (P-178)	AA_MG_Hämophile_F8_F9_VWF (v5)	Thermocycler, ABI Sequencer		x
Hämophilie B (F9-Gen)	peripheres Blut, Mundschleimhaut, Chorionzotten, Amnionzellen, DNA; DNA	MLPA (P-207)	AA_MG_Hämophile_F8_F9_VWF (v5)	Thermocycler, ABI Sequencer		x
von Willebrand-Jürgens-Syndrom (VWF-Gen)	peripheres Blut, Mundschleimhaut, Chorionzotten, Amnionzellen, DNA; DNA	MLPA (P-011, P-012)	AA_MG_Hämophile_F8_F9_VWF (v5)	Thermocycler, ABI Sequencer		x
Mukoviszidose (CFTR-Gen)	peripheres Blut, Mundschleimhaut, Chorionzotten, Amnionzellen, DNA; DNA	MLPA (P-091)	AA_MG_CFTR_Sequenzierung (v9)	Thermocycler, ABI Sequencer		x
Muskeldystrophie Duchenne (DMD)	peripheres Blut, Mundschleimhaut, Chorionzotten, Amnionzellen, DNA; DNA	MLPA (P-034, P-035)	AA_MG_DMD (v6)	Thermocycler, ABI Sequencer		x
Polyposis coli (APC, MUTYH, STK11, PTEN, SMAD4, BMPR1A, GREM1)	peripheres Blut, Mundschleimhaut, DNA; DNA	MLPA (P-043, P-378, P-101, P-225, P-158), digitalMLPA (D001)	AA_MG_Polyposis coli (v8) MA_MG_digitale MLPA (v3)	Illumina Sequencer Thermocycler, ABI Sequencer		x
Prader-Willi-Syndrom, Angelman-Syndrom (SNRPN)	peripheres Blut, Mundschleimhaut, Chorionzotten, Amnionzellen, DNA; DNA	Methylierungsspezifische MLPA (ME-028)	AA_MG_SNRPN_AS (v5) AA_MG_SNRPN_PWS (v6)	Thermocycler, ABI Sequencer		x
Spinale Muskelatrophie (SMN1, SMN2)	peripheres Blut, Mundschleimhaut, Chorionzotten, Amnionzellen, DNA; DNA	MLPA (P-021)	AA_MG_SMN1/2 (v6)	Thermocycler, ABI Sequencer		x
Tuberöse Sklerose (TSC1, TSC2)	peripheres Blut, Mundschleimhaut, Chorionzotten, Amnionzellen, DNA; DNA	MLPA (P-124, P-046)	AA_MG_TSC1 und 2 (v7)	Thermocycler, ABI Sequencer		x
Thorakale Aortopathien (FBN1,TGFBR1,TGFBR2,COL3A1)	peripheres Blut, Mundschleimhaut, DNA; DNA	MLPA (P-065, P-066, P-155, P-148)	AA_MG_Thorakale_Aortopathie (v7)	Thermocycler, ABI Sequencer		x

Untersuchungsgebiet: Humangenetik (Zytogenetik)

Untersuchungsart:

Chromosomenanalyse**

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version	Gerät	CE-Verfahren	in Haus-Verfahren
angeborener Chromosomensatz	peripheres Blut, Amnionzellen, Chorionzotten, Nabelschnurblut, Fibroblasten aus Hautbiopsien, Gewebe	Chromosomenbänderungsanalyse	AA_Z_Chromosomenanalyse (v10)	Zeiss Mikroskop		x
angeborener Chromosomensatz	peripheres Blut, Amnionzellen, Chorionzotten, Nabelschnurblut, Fibroblasten aus Hautbiopsien, Gewebe	Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung	AA_Z_FISH (v11)	Zeiss Mikroskop		x
angeborener Chromosomensatz	peripheres Blut, DNA aus Blut, Nabelschnurblut, DNA aus Nabelschnurblut, Amnionzellen, Chorionzotten, DNA aus Amnionzellen, Chorionzotten, Gewebe, DNA aus Gewebe	Molekulare Karyotypisierung durch Array-Analyse	MA_AL_Illumina_SNP Array (v2)	Illumina Sequencer		x
erworbener Chromosomensatz	Knochenmark, peripheres Blut, Aszites, Pleuraflüssigkeit, Liquor	Chromosomenbänderungsanalyse	AA_T_GTG-Bänderung (v9)	Zeiss Mikroskop		x
erworbener Chromosomensatz	Knochenmark, peripheres Blut, Aszites, Pleuraflüssigkeit, Liquor	Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung	AA_T_FISH (v4)	Zeiss Mikroskop		x
erworbener Chromosomensatz	Knochenmark, peripheres Blut, Aszites, Pleuraflüssigkeit, Liquor; DNA	Molekulare Karyotypisierung durch Array-Analyse	MA_AL_Illumina_SNP Array (v2)	Illumina Sequencer		x

