

Genetische Diagnostik



**Untersuchungsgebiet: Humangenetik**

Untersuchungsart: **ML-13245-01**

**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	Chromosomenbänderungsanalyse (GTG-, Giemsa-Färbung)	VA Postnatale Chromosomenanalyse GD/ V05; VA Pränatale Chromosomenanalyse GD/ V05; AA-KGE-Z-1 Amnionzellkultur/V06, AA-KGE-Z-3 Chorionzotten-Langzeitkultur/V07, AA-KGE-Z-4-Fibroblastenzellkultur/V06; AA-KGE-Z-7 Präparation adhärenter Zellkulturen/V07, AA-KGE-Z-13 GTG Bänderung/V07, AA-KGE-Z-11 Direktpräparation von Chorionzotten/V05	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 V05; AA-KGE-Z-10 Direktpräparation von Fruchtwasserzellen/V05; AA-KGE-F-2 Pränataler Schnelltest/V09	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/ V05; AA-KGE-F-1 Mikrodeletions Syndrome/V09;	Wärmeplatte (Medax), Wärmeplatte (Medite), Vortexer, Zentrifuge, Wasserbad, Wärmeschrank (Fa.Memmert), Phasenkontrastmikroskop (Typ LEICA DME), Fluoreszenzmikroskop (Typ Olympus BX61),	x	



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

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät	CE-Verfahren	in Haus-Verfahren
Hereditärer Brust- und Eierstockkrebs (ATM, BRCA1, BRCA2, CDH1, CHEK2, PALB2, RADS1C, RADS1D, TP53, BRIP1)	EDTA-Blut, DNA aus EDTA-Blut	Sequence Capture (TWIST Custom Cancer Panel), Sequencing-by-Synthesis (Illumina MiSeq, NextSeq500)	VA Next Generation Sequencing GD/GD/V06; AA-KGE_FBREK-M-34-Durchführung_TWIST Custom Cancer Panel/V02; FB-KGE_FBREK-M-35_Checkliste_TWIST/V02; AA-KGE-M-28-Konzentrationsbestimmung mit Qubit <sup>TM</sup> 2.0 Fluorometer/ V01; AA-KGE-M-32-Konzentrationsbestimmung mit Qubit <sup>TM</sup> 4.0 Fluorometer/V02; AA-KGE_FBREK-M-29-Durchführung eines NextSeq Laufes/V03; AA-KGE_FBREK-M-33-Identitätsfeststellung-NimaGen EasySeq/V02; FB-KGE_FBREK-M-33-Checkliste - NimaGen EasySeq-Panel/V02; AA-KGE_FBREK-M-31-Identitätsfeststellung-rhAmpSeq Sample ID Panel/V02; FB-KGE_FBREK-M-31-Checkliste_rhAmp/V03; FB_KGE_FBREK-M-31_rhAmp-Probenanzahl/V03; FB_KGE_FBREK-M-31-Index_rhAmp/V02; AA-KGE-M-30-Durchführung eines FragmentAnalyzerLaufes /V02; AA-KGE-M-26-Auswertung-von-fastq-Daten-mit-CLC/V04; KA-KGE_FBREK-M-29-Durchführung eine NextSeq-Laufes_Libraraypooling_V03; AA-KGE-M-41-Auswertung der Sequenzdaten für die FBREK- und HNPCC-Diagnostik varvis_V01; AA-KGE_FBREK-M-39-Datenverarbeitung nach der Sequenzierung vs1; AA-KGE_FBREK-M-40-Identitätsprüfung mit VARVIS vs1; AN Skript Autocopy_V01; AN Skript Gepado Upload_V01; AN Skript Loop DatenUpload_V01; AN Skript Loop Gepado Upload_V01; AN Skript Varvis-Upload_V01; AN Skript Demultiplexing_V01	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 (TWIST Custom Cancer Panel), Sequencing-by-Synthesis (Illumina MiSeq, NextSeq500)	VA Next Generation Sequencing GD/GD/V06; AA-KGE_FBREK-M-34-Durchführung_TWIST Custom Cancer Panel/V02; FB-KGE_FBREK-M-35_Checkliste_TWIST/V02; AA-KGE-M-28-Konzentrationsbestimmung mit Qubit <sup>TM</sup> 2.0 Fluorometer/ V01; AA-KGE-M-32-Konzentrationsbestimmung mit Qubit <sup>TM</sup> 4.0 Fluorometer/V02; AA-KGE_FBREK-M-29-Durchführung eines NextSeq Laufes/V03; AA-KGE_FBREK-M-33-Identitätsfeststellung-NimaGen EasySeq/V02; FB-KGE_FBREK-M-33-Checkliste - NimaGen EasySeq-Panel/V02; AA-KGE_FBREK-M-31-Identitätsfeststellung-rhAmpSeq Sample ID Panel/V02; FB-KGE_FBREK-M-31-Checkliste_rhAmp/V03; FB_KGE_FBREK-M-31_rhAmp-Probenanzahl/V03; FB_KGE_FBREK-M-31-Index_rhAmp/V02; AA-KGE-M-30-Durchführung eines FragmentAnalyzerLaufes /V02; AA-KGE-M-26-Auswertung-von-fastq-Daten-mit-CLC/V04; KA-KGE_FBREK-M-29-Durchführung eine NextSeq-Laufes_Libraraypooling_V03; AA-KGE-M-41-Auswertung der Sequenzdaten für die FBREK- und HNPCC-Diagnostik varvis_V01; AA-KGE_FBREK-M-39-Datenverarbeitung nach der Sequenzierung vs1; AA-KGE_FBREK-M-40-Identitätsprüfung mit VARVIS vs1; AN Skript Autocopy_V01; AN Skript Gepado Upload_V01; AN Skript Loop DatenUpload_V01; AN Skript Loop Gepado Upload_V01; AN Skript Varvis-Upload_V01; AN Skript Demultiplexing_V01	Qubit, Thermocycler, Fragmentanalyzer 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/V03; AA-KGE-M-3 Agarosegel Elektrophorese/V06; AA-KGE-M-29 IlluminaDNAPrep/V02; FB-KGE-M-29 IlluminaDNAPrep-Probenanzahl/V02; AA-KGE_GYN-M-29-Durchführung eines NextSeq Laufes/V03	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/V03; AA-KGE-M-3 Agarosegel Elektrophorese/V06; AA-KGE-M-29 IlluminaDNAPrep/V02; FB-KGE-M-29 IlluminaDNAPrep-Probenanzahl/V02; AA-KGE_GYN-M-29-Durchführung eines NextSeq Laufes/V03	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/V03; AA-KGE-M-3 Agarosegel Elektrophorese/V06; AA-KGE-M-29 IlluminaDNAPrep/V02; FB-KGE-M-29 IlluminaDNAPrep-Probenanzahl/V02; AA-KGE_GYN-M-29-Durchführung eines NextSeq Laufes/V03	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/V03; AA-KGE-M-3 Agarosegel Elektrophorese/V06; AA-KGE-M-29 IlluminaDNAPrep/V02; FB-KGE-M-29 IlluminaDNAPrep-Probenanzahl/V02; AA-KGE_GYN-M-29-Durchführung eines NextSeq Laufes/V03	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/V03; AA-KGE-M-3 Agarosegel Elektrophorese/V06; AA-KGE-M-29 IlluminaDNAPrep/V02; FB-KGE-M-29 IlluminaDNAPrep-Probenanzahl/V02; AA-KGE_GYN-M-29-Durchführung eines NextSeq Laufes/V03	Thermocycler, illumina NextSeq-System		x
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/V03; AA-KGE-M-3 Agarosegel Elektrophorese/V06; AA-KGE-M-29 IlluminaDNAPrep/V02; FB-KGE-M-29 IlluminaDNAPrep-Probenanzahl/V02; AA-KGE_GYN-M-29-Durchführung eines NextSeq Laufes/V03	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/V03; AA-KGE-M-3 Agarosegel Elektrophorese/V06; AA-KGE-M-29 IlluminaDNAPrep/V02; FB-KGE-M-29 IlluminaDNAPrep-Probenanzahl/V02; AA-KGE_GYN-M-29-Durchführung eines NextSeq Laufes/V03	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/V06	Zentrifuge, Thermomixer, Nanodrop One, Videodokumentation Intas, Thermocycler T-Advanced, Thermocycler PegStar 96 T-Advanced, Sequenzer 3130XL, Applied Biosystems		x

Genetische Diagnostik



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/V08	Zentrifuge, Thermomixer, Nanodrop One, Videodokumentation Intas, 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/V08	Zentrifuge, Thermomixer, Nanodrop One, Videodokumentation Intas, 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/V07	Zentrifuge, Thermomixer, Nanodrop One, Videodokumentation Intas, Thermocycler T-Advanced, Thermocycler PeqStar 96 T-Advanced, Sequenzer 3130XL, Applied Biosystems		X
Aicardi-Goutières Syndrom (OMIM:1 225750), 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/V08	Zentrifuge, Thermomixer, Nanodrop One, Videodokumentation Intas, 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/V09	Zentrifuge, Thermomixer, Nanodrop One, Videodokumentation Intas, 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/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	ASO (allelspezifische Oligonukleotid Hybridisierung)	VA PCR GD/V05; AA-KIK-43/V01; AA-KIK-44/V01; AA-KIK-45/V01	Wasserbad, Thermocycler T-Advanced, Taumelschüttler	X	
ICE-fever (CASP1)	EDTA-Blut, DNA aus EDTA-Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung	VA PCR GD/V05; VA Sanger Sequenzierung GD/V05; AA-KIK-19/V09	Zentrifuge, Thermomixer, Nanodrop One, Videodokumentation Intas, Thermocycler T-Advanced, Thermocycler PeqStar 96 T-Advanced, Sequenzer 3130XL, Applied Biosystems		X
Septische Granulomatose (chronic granulomatous disease, CGD, OMIM: 300481, 608512) (CYBB)	EDTA-Blut, DNA aus EDTA-Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung	VA PCR GD/V05; VA Sanger Sequenzierung GD/V05; AA-KIK-18/V08	Zentrifuge, Thermomixer, Nanodrop One, Videodokumentation Intas, Thermocycler T-Advanced, Thermocycler PeqStar 96 T-Advanced, Sequenzer 3130XL, Applied Biosystems		X
Septische Granulomatose (chronic granulomatous disease, CGD, OMIM: 300481, 608512) (NCF1)	EDTA-Blut, DNA aus EDTA-Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung	VA PCR GD/V05; VA Sanger Sequenzierung GD/V05; AA-KIK-18/V08	Zentrifuge, Thermomixer, Nanodrop One, Videodokumentation Intas, Thermocycler T-Advanced, Thermocycler PeqStar 96 T-Advanced, Sequenzer 3130XL, Applied Biosystems		X
Cryopyrin associated periodic fever syndrome (CAPS, OMIM: 606416) (NLRP3)	EDTA-Blut, DNA aus EDTA-Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung	VA PCR GD/V05; VA Sanger Sequenzierung GD/V05; AA-KIK-13/V08	Zentrifuge, Thermomixer, Nanodrop One, Videodokumentation Intas, Thermocycler T-Advanced, Thermocycler PeqStar 96 T-Advanced, Sequenzer 3130XL, Applied Biosystems		X
Tumor necrosis factor alpha receptor associated periodic fever syndrome (TRAPS, OMIM: 191190) (TNFRSF1A)	EDTA-Blut, DNA aus EDTA-Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung	VA PCR GD/V05; VA Sanger Sequenzierung GD/V05; AA-KIK-12/V08	Zentrifuge, Thermomixer, Nanodrop One, Videodokumentation Intas, Thermocycler T-Advanced, Thermocycler PeqStar 96 T-Advanced, Sequenzer 3130XL, Applied Biosystems		X
Triple-A-syndrom (OMIM: 231550) (AAAS)	EDTA-Blut, DNA aus EDTA-Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung	VA PCR GD/V05; VA Sanger Sequenzierung GD/V05; AA-KIK-17/V08	Zentrifuge, Thermomixer, Nanodrop One, Videodokumentation Intas, Thermocycler T-Advanced, Thermocycler PeqStar 96 T-Advanced, Sequenzer 3130XL, Applied Biosystems		X
Alakrimie-Achalasie-Mentale Retardierung (AAMR)-Syndrom (OMIM: 615510), Triple-A-Syndroms (OMIM: 231550) (GMPPA)	EDTA-Blut, DNA aus EDTA-Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung	VA PCR GD/V05; VA Sanger Sequenzierung GD/V05; AA-KIK-17/V06	Zentrifuge, Thermomixer, Nanodrop One, Videodokumentation Intas, Thermocycler T-Advanced, Thermocycler PeqStar 96 T-Advanced, Sequenzer 3130XL, Applied Biosystems		X
Aicardi-Goutières Syndrom (OMIM: 615846), Singleton-Merten Syndrom (OMIM: 182250) (IFIH1)	EDTA-Blut, DNA aus EDTA-Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung	VA PCR GD/V05; VA Sanger Sequenzierung GD/V05; AA-KIK-31/V03	Zentrifuge, Thermomixer, Nanodrop One, Videodokumentation Intas, Thermocycler T-Advanced, Thermocycler PeqStar 96 T-Advanced, Sequenzer 3130XL, Applied Biosystems		X
STING-assoziierte Vasculopathie (SAVI; OMIM: 615934), Chilblain Lupus (OMIM: 610448) (TMEM173)	EDTA-Blut, DNA aus EDTA-Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung	VA PCR GD/V05; VA Sanger Sequenzierung GD/V05; AA-KIK-32/V03	Zentrifuge, Thermomixer, Nanodrop One, Videodokumentation Intas, Thermocycler T-Advanced, Thermocycler PeqStar 96 T-Advanced, Sequenzer 3130XL, Applied Biosystems		X

Genetische Diagnostik



Spondyloenchondrodysplasia mit Immundysregulation (OMIM: 607944) (ACP5)	EDTA-Blut, DNA aus EDTA-Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung	VA PCR GD/V05; VA Sanger Sequenzierung GD/V05; AA-KIK-35/V03	Zentrifuge, Thermomixer, Nanodrop One, Videodokumentation Intas, Thermocycler T-Advanced, Thermocycler PeqStar 96 T-Advanced, Sequenzer 3130XL, Applied Biosystems		X
Polyarteritis nodosa (OMIM: 615688), Sneddon Syndrom (OMIM: 182410) (CECR1)	EDTA-Blut, DNA aus EDTA-Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung	VA PCR GD/V05; VA Sanger Sequenzierung GD/V05; AA-KIK-36/V03	Zentrifuge, Thermomixer, Nanodrop One, Videodokumentation Intas, Thermocycler T-Advanced, Thermocycler PeqStar 96 T-Advanced, Sequenzer 3130XL, Applied Biosystems		X
Psoriasis pustulosa (OMIM: 614204) (IL36RN)	EDTA-Blut, DNA aus EDTA-Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung	VA PCR GD/V05; VA Sanger Sequenzierung GD/V05; AA-KIK-37/V03	Zentrifuge, Thermomixer, Nanodrop One, Videodokumentation Intas, Thermocycler T-Advanced, Thermocycler PeqStar 96 T-Advanced, Sequenzer 3130XL, Applied Biosystems		X
Phenylketonurie (OMIM: 261600) (PAH)	EDTA-Blut, DNA aus EDTA-Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung	VA PCR GD/V05; VA Sanger Sequenzierung GD/V05; AA-KIK-38/V03	Zentrifuge, Thermomixer, Nanodrop One, Videodokumentation Intas, Thermocycler T-Advanced, Thermocycler PeqStar 96 T-Advanced, Sequenzer 3130XL, Applied Biosystems		X
Hypercholesterinämie (OMIM: 143890) (LDLR)	EDTA-Blut, DNA aus EDTA-Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung	VA PCR GD/V05; VA Sanger Sequenzierung GD/V05; AA-KIK-39/V03	Zentrifuge, Thermomixer, Nanodrop One, Videodokumentation Intas, Thermocycler T-Advanced, Thermocycler PeqStar 96 T-Advanced, Sequenzer 3130XL, Applied Biosystems		X
Hypercholesterinämie (OMIM: 143890) (PCSK9)	EDTA-Blut, DNA aus EDTA-Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung	VA PCR GD/V05; VA Sanger Sequenzierung GD/V05; AA-KIK-40/V03	Zentrifuge, Thermomixer, Nanodrop One, Videodokumentation Intas, Thermocycler T-Advanced, Thermocycler PeqStar 96 T-Advanced, Sequenzer 3130XL, Applied Biosystems		X
MCAD-Mangel (OMIM: 201450) (ACADM)	EDTA-Blut, DNA aus EDTA-Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung	VA PCR GD/V05; VA Sanger Sequenzierung GD/V05; AA-KIK-41/V03	Zentrifuge, Thermomixer, Nanodrop One, Videodokumentation Intas, Thermocycler T-Advanced, Thermocycler PeqStar 96 T-Advanced, Sequenzer 3130XL, Applied Biosystems		X

Innerhalb der mit \*\* gekennzeichneten Untersuchungsbereiche ist dem Laboratorium, ohne dass es einer vorherigen Information und Zustimmung der DAkKS GmbH bedarf, die Modifizierung sowie Weiter- und Neuentwicklung von Untersuchungsverfahren gestattet.