

Deutsche Akkreditierungsstelle GmbH

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13117-01-00 nach DIN EN ISO 15189:2014

Gültig ab: 21.01.2019

Ausstellungsdatum: 21.01.2019

Urkundeninhaber:

**Praxis und Labor für Humangenetik
Labor für Humangenetik Prof. Hehr
Luitpoldstraße 4, 93047 Regensburg**

Untersuchungen im Bereich:

Medizinische Laboratoriumsdiagnostik

Untersuchungsgebiete:

Humangenetik (Zytogenetik)

Humangenetik (Molekulare Humangenetik)

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

Die aufgeführten Untersuchungsverfahren sind beispielhaft. Das Laboratorium verfügt über eine aktuelle Liste aller Untersuchungsverfahren im flexiblen Akkreditierungsbereich.

Die Urkunde samt Urkundenanlage gibt den Stand zum Zeitpunkt des Ausstellungsdatums wieder. Der jeweils aktuelle Stand des Geltungsbereiches der Akkreditierung ist der Datenbank akkreditierter Stellen der Deutschen Akkreditierungsstelle GmbH (DAkks) zu entnehmen. <https://www.dakks.de/content/datenbank-akkreditierter-stellen>

Untersuchungsgebiet: Humangenetik (Zytogenetik)

Untersuchungsart:

Chromosomenanalyse**

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
angeborener Chromosomensatz	Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten, Plazentagewebe, Abortgewebe, Fibroblasten	Chromosomenbänderungsanalyse
angeborener Chromosomensatz	Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten, Plazentagewebe, Abortgewebe, Fibroblasten, Mundschleimhautzellen	FISH

Untersuchungsgebiet: Humangenetik (Molekulare Genetik)

Untersuchungsart:

Molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)**

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
22q11.2-Mikrodeletionssyndrom (22q11.2)	genomische DNA, EDTA-Blut	Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA)
Kopienzahlveränderungen (CNV) (Regionen laut MLPA-Kit)	genomische DNA, EDTA-Blut	Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA)
Achondrogenesis 1a (TRIP11)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung)
Achondroplasie (FGFR3)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung)
Acrofaziale Dysostose (SF3B4, DHODH)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung)
Adrenogenitales Syndrom (CYP21, CYP11, HSD3B2)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA)

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13117-01-00

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Andermann-Syndrom (KCC3)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung) Mikro-/ Mini-Satellitenanalyse (Fragmentanalyse)
Androgeninsensitivität (AR)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA)
Anophthalmie/ Mikrophthalmie (OTX2, SOX2)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA)
Antley-Bixler-Syndrom (POR, FGFR2)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung)
ARXopathien (ARX)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA)
AZF-Deletion	genomische DNA, EDTA-Blut	größenspezifische DNA-Fragmentanalyse in F-PCR (Stufe 1) bzw. mit Agarosegel (Stufe 2)
Basalzellnävus-Syndrom (PTCH1, PTCH2, SUFU)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA)
Bainbridge-Ropers-Syndrom (ASXL3)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung)
Branchio-oto-renale Dysplasie (EYA1, SIX5, SIX1)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA)

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13117-01-00

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Branchio-Okulo-Faziales Syndrom (TFAP2A)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung)
CADASIL-Syndrom (NOTCH3)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA)
Familiäre Candidose, Typ 2 (CARD9)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung)
congenitale Muskeldystrophien (POMT1, POMT2, POMGnT1, POMK, Fukutin, FKR, LARGE, ISPD, DAG1, COL4A1, GTDC2, TMEM5, B3GNT1)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA) Mikro-/ Mini-Satellitenanalyse (Fragmentanalyse) größenspezifische DNA-Fragmentanalyse in Gelmatrix
familiäre intrahepatische Cholestase bei niedriger Gamma-GT (ATP8B1, ABCB11, ABCB4)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung) Mikro-/ Mini-Satellitenanalyse (Fragmentanalyse) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA)
Double cortex (DCX, LIS1, TUBA1A)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA)
Dubin-Johnson-Syndrom (ABCC2)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung)

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13117-01-00

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Hypohidrotische ektodermale Dysplasien (EDA, EDAR, WNT10A, EDARADD)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA)
Enzephalopathie, akute, infektionsinduzierte nekrotisierende (RANBP2)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung)
Ellis-van Creveld Syndrom (EVC, EVC2)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA) Mikro-/ Mini-Satellitenanalyse (Fragmentanalyse)
FAT4 -assoziierte Erkrankungen (FAT4)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung)
FGFR-assoziierte Kraniosynostosen (FGFR1, FGFR2, FGFR3)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung)
FLNA-assoziierte Skelettdysplasien (FLNA)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung)
FLNB-assoziierte Skelettdysplasien (FLNB)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung)
FOXP1-assoziierte Enzephalopathie (FOXP1)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA)

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13117-01-00

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Frontotemporale Demenz mit Parkinsonismus (MAPT)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA)
Gliedergürtelmuskeldystrophien (POMGnT1, POMT2, POMT1, Fukutin, FKR, ISPD, POMK)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA) Mikro-/ Mini-Satellitenanalyse (Fragmentanalyse)
GLI3-assoziierte Erkrankungen (GLI3)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA)
Glucose-6-Phosphat-Dehydrogenase-Mangel (G6PD)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung)
Heterotaxie assoziiert mit Hirnfehlbildungen (ZIC3, NODAL)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA)
Holoprosenzephalie-Spektrum (SHH, SIX3, ZIC2, TGIF, GLI2, PTCH1, HESX1, EMX2, NODAL)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA)
Hydranenzephalie bzw. Hydranenzephalie-Hydrozephalie-Syndrom (Fowler-Syndrom) (FLVCR2)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung)
Hypochondroplasie (FGFR3)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung)

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13117-01-00

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Hypopituitarismus (PROP1, GLI2, HESX1, OTX2, LHX3, GH1)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA)
Immundysregulation, Polyendokrinopathie und Enteropathie, X-chromosomal (FOXP3)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung)
Kallmann-Syndrom (KAL1, FGFR1, PROKR2, PROKR2, FGF8)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA)
Kalzifizierung, intrazerebrale (TREX1, OCLN)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA)
<i>KIF7</i> - assoziierte Erkrankungen (KIF7)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung)
Kraniofrontonasale Dysplasie (EFNB1)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA)
LAL-Defizienz (Mangel an lysosomaler saurer Lipase) (LIPA)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung)
LADD (FGFR2, FGFR3, FGF10)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA)
erbliche diffuse Leukenzephalopathie mit Spheroiden (HDLS) (CSF1R)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung)

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13117-01-00

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Leukenzephalopathie mit VWM (EIF2B5)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung)
Lissenzephalie Typ 1 (LIS1, DCX, TUBA1A, TUBG1, CASK, NDE1)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA)
LH/CG-Rezeptor-assoziierte Hormonstörungen (LHCGR)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung)
Mentale Retardierung X-chromosomal mit Kleinhirnhypoplasie (OPHN1)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA)
Metachromatische Leukodystrophie (ARSA)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung)
Mikrotie (HOXA2)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung)
Primäre Mikrozephalie, autosomal-rezessiv (ASPM, WDR62, MCPH1-7, PNKP, CDK6)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA) Mikro-/ Mini-Satellitenanalyse (Fragmentanalyse)
Morbus Wilson (ATP7B)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA)

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13117-01-00

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Mukoviszidose (CFTR)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA)
Mukoviszidose (CFTR)	genomische DNA, EDTA-Blut	allelspezifische Polymerasekettenreaktion (PCR) (Fragmentanalyse)
CBAVD (CFTR)	genomische DNA, EDTA-Blut	allelspezifische Polymerasekettenreaktion (PCR) (Fragmentanalyse)
Hypergonadotrope vorzeitige Ovarialinsuffizienz, vorzeitige und spontane ovarielle Überstimulation in der Schwangerschaft (FSHR)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung)
P63-assoziierte Erkrankungen (p63)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung)
Periventriculäre noduläre Heterotopien (FLNA, ARFGF2, SHOC2)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA) Mikro-/ Mini-Satellitenanalyse (Fragmentanalyse)
Polymikrogyrie (GPR56, TUBB2B, SRPX2, TUBA8, TUBB(5))	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung) Mikro-/ Mini-Satellitenanalyse (Fragmentanalyse)
Porencephalie oder Megalencephale Leukoencephalopathie mit subkorticalen Zysten (HEPACAM, MLC1, COL4A1)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung)
Saethre-Chatzen-Syndrom (TWIST, FGFR3)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA)

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13117-01-00

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Schilddrüsenhormonresistenz (THRB)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung)
Schizenzephalie (SHH, SIX3, EMX2, WDR62, COL4A1)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA)
Simpson-Golabi-Behmel-Syndrom (GPC3, GPC4)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA)
SLC26A2-assoziierte Skelettdysplasien (SLC26A2)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung)
autosomal-dominant vererbte Spastische Paraplegie (SPG4, SPG3A, SPG31)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA)
Spastische Paraplegie, autosomal-rezessiv (SPG7, SPG20, CYP7B1, SPG11, SPG15, SPG14, SPG21, SPG26)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA) Mikro-/ Mini-Satellitenanalyse (Fragmentanalyse)
Surfactant-Dysfunktion, pulmonale (ABCA3, STFPB, SFTPC, CSF2RA)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung)
TCTN3-assoziiertes Oro-fazio-digitales Syndrom IV	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung)

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13117-01-00

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Thanatophore Dysplasie (FGFR3)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung)
Treacher-Collins-Franceschetti-Syndrom (TCOF1, POLR1C, POLR1D, EFTUD2)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA)
Trimethylaminurie (FMO3)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung)
TUBB3- assoziierte komplexe Hirnentwicklungsstörung (TUBB3)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung)
Van der Woude-Syndrom = VWS/ Popliteale Pterygium-Syndrom = PPS (IRF6, GRHL3)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA)
X-chromosomaler Hydrozephalus (L1CAM)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA)
Zerebrale kavernöse Malformationen (CCM1, CCM2, CCM3)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA)
Holoprosenzephalie (CDON, DISP1, FGF8, FGFR1, GLI2, SHH, SIX3, SUFU, TGIF1, ZIC2)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library) mittels Nextera Enrichment™ (Illumina™) , Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq500™/Illumina™)

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13117-01-00

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Lissenzephalie (DCX, PAFAH1B1, ARX, TUBA1A, TUBB2B, TUBG1, DYNC1H1)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library) mittels Nextera EnrichmentTM (IlluminaTM) , Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq500TM/IlluminaTM)
Lissenzephalie mit Kleinhirnhypoplasie (CASK, RELN, TUBA1A, TUBB2B, VLDLR)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library) mittels Nextera EnrichmentTM (IlluminaTM) , Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq500TM/IlluminaTM)
Double Cortex (DCHS1, DCX, ISPD, PAFAH1B1, POMGNT2, TUBA1A, TUBB, TUBB2B, TUBG1)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library) mittels Nextera EnrichmentTM (IlluminaTM) , Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq500TM/IlluminaTM)
Periventriculäre noduläre Heterotopien (ARFGF2, ERMARD, FLNA, NEDD4L, TUBA1A)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library) mittels Nextera EnrichmentTM (IlluminaTM) , Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq500TM/IlluminaTM)
Polymikrogyrie (DYNC1H1, GPR56, POMGnT1, RAB18, RAB3GAP1, RAB3GAP2, TUBA1A, TUBB, TUBB2B, TUBB3, WDR62)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library) mittels Nextera EnrichmentTM (IlluminaTM) , Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq500TM/IlluminaTM)
Primäre Mikrozephalie autosomal rezessiv (ASPM, CENPJ, MCPH1, STIL, WDR62)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library) mittels Nextera EnrichmentTM (IlluminaTM) , Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq500TM/IlluminaTM)

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13117-01-00

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Mikrozephalie (ASPM, MCPH1, NBN, TUBA1A, TUBB2B, WDR62)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library) mittels Nextera EnrichmentTM (IlluminaTM) , Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq500TM/IlluminaTM)
kortikale Mikrationsstörungen (DYNC1H1, GRIN2B, PAFAH1B1, POMGnt1, TUBA1A, TUBB2B)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library) mittels Nextera EnrichmentTM (IlluminaTM) , Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq500TM/IlluminaTM)
Walker-Warburg-Syndrom (B3GNT1, COL4A1, DAG1, FKRP, FKTN, ISPD, LARGE, POMGNT2, POMGnt1, POMK, POMT1, POMT2, TMEM5)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library) mittels Nextera EnrichmentTM (IlluminaTM) , Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq500TM/IlluminaTM)
Aicardie-Goutieres-Syndrom (ADAR, IFIH1, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, SAMHD1, TREX1)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library) mittels Nextera EnrichmentTM (IlluminaTM) , Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq500TM/IlluminaTM)
Pflasterstein-Lissenzephalie (FKRP, FKTN, GPR56, ISPD, LARGE, POMGnt1, POMT1, POMT2, TMEM5)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library) mittels Nextera EnrichmentTM (IlluminaTM) , Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq500TM/IlluminaTM)
Hydrozephalus X-chromosomal (AP1S2, L1CAM, MTM1, OFD1, ZIC3)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library) mittels Nextera EnrichmentTM (IlluminaTM) , Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq500TM/IlluminaTM)

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13117-01-00

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Hydrozephalus (AP1S2, COL4A1, FKR, FKTN, GRIN2B, ISPD, L1CAM, POMGnT1, POMT1, POMT2)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library) mittels Nextera EnrichmentTM (IlluminaTM) , Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq500TM/IlluminaTM)
Pontozerebelläre Hypoplasie (B3GALNT1, CASK, DCX, EXOSC3, RARS2, RELN, SEPSECS, TSEN2, TSEN34, TSEN54, VRK1)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library) mittels Nextera EnrichmentTM (IlluminaTM) , Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq500TM/IlluminaTM)
Agenesie/Hypoplasie Corpus callosum (CREBBP, DCC, POMGnT1, POMT1, POMT2, SHH, SIX3, TUBA1A, TUBB2B)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library) mittels Nextera EnrichmentTM (IlluminaTM) , Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq500TM/IlluminaTM)
Tubulinopathien (GRIN2B, TUBA1A, TUBB, TUBB2B, TUBB3, TUBG1)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library) mittels Nextera EnrichmentTM (IlluminaTM) , Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq500TM/IlluminaTM)
Hereditäre spastische Paraplegie sporadisch (ATL1, CYP7B1, KIF5A, REEP1, SPAST, SPG11, SPG7, ZFYVE26)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library) mittels Nextera EnrichmentTM (IlluminaTM) , Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq500TM/IlluminaTM)
Hereditäre spastische Paraplegie autosomal-dominant (ATL1, BSCL2, HSPD1, KIAA0196, NIPA1, REEP1, SLC33A1, SPAST, ZFYVE27)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library) mittels Nextera EnrichmentTM (IlluminaTM) , Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq500TM/IlluminaTM)

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13117-01-00

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Hereditäre spastische Paraplegie autosomal-rezessiv (CYP7B1, SPG11, SPG7, ZFYVE26)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library) mittels Nextera Enrichment™ (Illumina™) , Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq500™/Illumina™)
Hereditäre spastische Paraplegie X-linked (L1CAM, PLP1, SLC16A2)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library) mittels Nextera Enrichment™ (Illumina™) , Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq500™/Illumina™)
Leukenzephalopathie (EIF2B1, EIF2B2, EIF2B3, EIF2B4, EIF2B5)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library) mittels Nextera Enrichment™ (Illumina™) , Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq500™/Illumina™)
CADASIL-Syndrom (NOTCH3)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library) mittels Nextera Enrichment™ (Illumina™) , Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq500™/Illumina™)
CARASIL-Syndrom (HTRA1)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library) mittels Nextera Enrichment™ (Illumina™) , Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq500™/Illumina™)
Cerebrale Kavernöse Malformationen (CCM2, KRIT1, PDCD10)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library) mittels Nextera Enrichment™ (Illumina™) , Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq500™/Illumina™)

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13117-01-00

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Parkinson klassisch (LRRK2, PARK2, PARK7, PINK1, SNCA, VPS35)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library) mittels Nextera EnrichmentTM (IlluminaTM) , Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq500TM/IlluminaTM)
Parkinson early onset (PARK2, PARK7, PINK1, SNCA)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library) mittels Nextera EnrichmentTM (IlluminaTM) , Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq500TM/IlluminaTM)
Spastische Ataxie (SACS)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library) mittels Nextera EnrichmentTM (IlluminaTM) , Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq500TM/IlluminaTM)
Mukoviszidose (CFTR)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library) mittels Nextera EnrichmentTM (IlluminaTM) , Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq500TM/IlluminaTM)
Infantile und neonatale Cholestase (ABCB11, ABCB4, ATP8B1, CLDN1, DCDC2, JAG1, SERPINA1, SLC25A13)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library) mittels Nextera EnrichmentTM (IlluminaTM) , Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq500TM/IlluminaTM)
Progressive Familiäre intrahepatische Cholestase (Typ 1, 2, 3, 4 und 5), BRIC, Schwangerschaftscholestase und Hypercholanämie (ABCB11, ABCB4, ATP7B, ATP8B1,	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library) mittels Nextera EnrichmentTM (IlluminaTM) , Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq500TM/IlluminaTM)

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13117-01-00

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Kongenitale Gallensäure-Synthese Defekte (ABCD3, ACOX2, AKR1D1, AMACR, CYP7B1, HSD3B7, VIPAS39, VPS33B)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library) mittels Nextera EnrichmentTM (IlluminaTM) , Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq500TM/IlluminaTM)
Steatosis Hepatis im Kindesalter (ALDOA, ALDOB, ALMS1, ATP7B, LIPA, SLC25A13)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library) mittels Nextera EnrichmentTM (IlluminaTM) , Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq500TM/IlluminaTM)
Simpson-Golabi-Behmel-Syndrom (GPC3, GPC4, OFD1)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library) mittels Nextera EnrichmentTM (IlluminaTM) , Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq500TM/IlluminaTM)
Skelettdysplasie fetal (COL1A1, COL1A2, COL2A1, EVC, EVC2, FGFR3)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library) mittels Nextera EnrichmentTM (IlluminaTM) , Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq500TM/IlluminaTM)
Faziale Dysostosen/ Treacher-Collins-Syndrom (TCOF1, POLR1D, POLR1C, POLR1A, EFTUD2)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library) mittels Nextera EnrichmentTM (IlluminaTM) , Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq500TM/IlluminaTM)
Polydaktylie postaxial (DHCR7, EVC, EVC2, FGFR2, GLI3, OFD1)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library) mittels Nextera EnrichmentTM (IlluminaTM) , Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq500TM/IlluminaTM)

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13117-01-00

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Gorlin-Golz-Syndrom/Basalzellnävus-Syndrom (PTCH1, PTCH2, SUFU)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library) mittels Nextera Enrichment™ (Illumina™) , Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq500™/Illumina™)
Ektodermale-Dysplasie (EDA, EDAR, EDARADD, TP63, WNT10A)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library) mittels Nextera Enrichment™ (Illumina™) , Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq500™/Illumina™)
Septooptische Dysplasie (CDON, DISP1, EMX2, FGF8, FGFR1, GLI2, HESX1, SHH, SIX3, TGIF1, ZIC2)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library) mittels Nextera Enrichment™ (Illumina™) , Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq500™/Illumina™)
numerische Chromosomenstörungen (Chromosomen 13, 18 und 21, Geschlechtschromosomen X und Y)	genomische DNA, EDTA-Blut	Pränataler PCR-Schnelltest: quantitative Fluoreszenz-PCR, Kapillargelelektrophorese
STR-Markeranalyse	genomische DNA, EDTA-Blut	PCR, Fragmentlängenanalyse
Monogene Erkrankungen	Einzelzellen aus peripherem Blut (EDTA-Blut), Polkörper, Trophektodermbiopsie	Polymerasekettenreaktion (PCR) allelspezifische Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung) Mikro-/ Mini-Satellitenanalyse (Fragmentanalyse)