

Deutsche Akkreditierungsstelle GmbH

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13314-03-00 nach DIN EN ISO 15189:2014

Gültig ab: 09.12.2021

Ausstellungsdatum: 09.12.2021

Urkundeninhaber:

Ambulanzzentrum des UKSH gemeinnützige GmbH

Genetisches MVZ Lübeck / Kiel

Fachrichtung Humangenetik

mit den Standorten:

Ratzeburger Allee 160, 23538 Lübeck

Am Botanischen Garten 11, 24118 Kiel

Arnold-Heller-Straße 3, 24105 Kiel

Untersuchungen im Bereich:

Medizinische Laboratoriumsdiagnostik

Untersuchungsgebiete:

Humangenetik (Zytogenetik, 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 Anforderungen an das Managementsystem in der DIN EN ISO 15189 sind in einer für Medizinische Laboratorien relevanten Sprache verfasst und stehen insgesamt in Übereinstimmung mit den Prinzipien der DIN EN ISO 9001.

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>

Standort: Ratzeburger Allee 160, 23538 Lübeck

Untersuchungsgebiet: Humangenetik (Molekulare Humangenetik)

Untersuchungsart:

Molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)**

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Monogene Erkrankungen	Einzelzellen aus Trophektoderm PID, DNA	Lyse, WGA, PCR, Fragmentanalysen, Gene Mapper v.5, Sanger Sequenzierung, Sequencing Analysis Software v.6
Fra(X)-Syndrom, FXTAS (FMR1)	EDTA-Blut, Heparin-Blut, DNA	PCR, Fragmentanalysen, Gene Mapper v.5
Friedreich Ataxie (FXN)	EDTA-Blut, Heparin-Blut, DNA	PCR, Fragmentanalysen, Gene Mapper v.5
DRPLA (ATN1)	EDTA-Blut, Heparin-Blut, DNA	PCR, Fragmentanalysen, Gene Mapper v.5
Huntington Krankheit (HTT)	EDTA-Blut, Heparin-Blut, DNA	PCR, Fragmentanalysen, Gene Mapper v.5
Huntington-like (TBP, JPH3)	EDTA-Blut, Heparin-Blut, DNA	PCR, Fragmentanalysen, Gene Mapper v.5
SBMA (AR)	EDTA-Blut, Heparin-Blut, DNA	PCR, Fragmentanalysen, Gene Mapper v.5
Spinocerebelläre Ataxien (SCA 1, 2, 3, 6, 7, 8, 10, 12, 17)	EDTA-Blut, Heparin-Blut, DNA	PCR, Fragmentanalysen, Gene Mapper v.5

Untersuchungsgebiet: Humangenetik (Zytogenetik)

Untersuchungsart:

Chromosomenanalyse**

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Angeborener Chromosomensatz	Zellen aus peripherem Blut, Nabelschnurblut, Fruchtwasser, Chorionzotten, Gewebe, fetalem Gewebe, Abortusmaterial	Chromosomenbänderungsanalyse
Erworbener Chromosomensatz	Zellen aus: EDTA-/Heparin-Blut, EDTA-/Heparin-Knochenmark, Lymphknoten, Punktaten von Körperflüssigkeiten (Aszites, Liquor, Pleura) und Tumorgewebe	Chromosomenbänderungsanalyse

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Angeborener Chromosomensatz	Zellen aus EDTA-/Heparin-Blut, Nabelschnurblut, Ektoderm (Wangenschleimhaut), gewebe, Fruchtwasser, Chorionzotten, fetalem Gewebe, Abortusmaterial	FISH an Interphasezellkernen mit Lokusspezifischen- und Zentromer-Sonden FISH an Metaphasen mit Lokusspezifischen-, Telomer-, Zentromer- und Ganzchromosomen-Sonden (WCP)
Erworbener Chromosomensatz	Zellen aus: EDTA-/Heparin-Blut, EDTA-/Heparin-Knochenmark, Lymphknoten, Punktaten von Körperflüssigkeiten (Aszites, Liquor, Pleura), Tumorgewebe sowie daraus hergestellte Präparate, paraffineingebettetes Gewebe	FISH an Interphasezellkernen mit Lokusspezifischen- und Zentromer-Sonden FISH an Metaphasen mit Lokusspezifischen-, Telomer-, Zentromer- und Ganzchromosomen-Sonden (WCP)

Untersuchungsart:

Hybridisierungsverfahren**

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Angeborener Chromosomensatz	EDTA-Blut, Heparin-Blut	Molekulare Karyotypisierung mittels Array-CGH / Agilent CytoGenomics 5.1.2.1

Standort: Arnold-Heller-Straße 3, 24105 Kiel

Untersuchungsgebiet: Humangenetik (Molekulare Humangenetik)

Untersuchungsart:

Molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)**

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Adenosinmonophosphat-Desaminase-Mangel (AMPD1 c.133C>T)	EDTA-Blut, Heparin-Blut, DNA	realtime-PCR / Schmelzkurvenanalyse / LightCycler 480 Software v.1.5.1
Aderhautmelanom (GNAQ Exon 4/5, GNA11 Exon 4/5, SF3B1 p.Arg625)	Tumorgewebe (laut Deklaration des Einsenders), DNA	PCR / Sequencing-by-synthesis (MiSeq) / JSI Sequence Pilot SeqNext v.5.2.0
Aderhautmelanom (GNAQ Exon 4/5, GNA11 Exon 4/5, SF3B1 p.Arg625)	Tumorgewebe (laut Deklaration des Einsenders), DNA	PCR / Sanger Sequenzierung / Sequencing Analysis Software v.6
AITL (TET2, DNMT3A, RHOA p.Gly17, IDH1 p.Arg132, IDH2 p.Arg140 und p.Arg172)	EDTA-Blut, Heparin-Blut, Lymphknoten, Tumorgewebe (laut Deklaration des Einsenders), DNA	Sequence Capture / Sequencing-by-synthesis (MiSeq) / JSI Sequence Pilot SeqNext v.5.2.0

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13314-03-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
AITL (RHOA p.Gly17, IDH1 p.Arg132, IDH2 p.Arg140 und p.Arg172)	EDTA-Blut, Heparin-Blut, Lymphknoten, Tumorgewebe (laut Deklaration des Einsenders), DNA	PCR / Sanger Sequenzierung / Sequencing Analysis Software v.6
Akute myeloische Leukämie/ Myelodysplastisches Syndrom (FLT3-ITD/LM und -TKD, NPM1 Exon 11, ASXL1 Exon 13, CEBPA, RUNX1, IDH1 p.Arg132, IDH2 p.Arg140 und p.Arg172, TP53)	EDTA-Blut, Heparin-Blut, Knochenmark, DNA	Sequence Capture / Sequencing-by-synthesis (MiSeq) / JSI Sequence Pilot SeqNext v.5.2.0
Akute myeloische Leukämie/ Myelodysplastisches Syndrom (FLT3-ITD/LM)	EDTA-Blut, Heparin-Blut, Knochenmark, DNA	PCR /Kapillargelelektrophorese / Gene Mapper v.5
Akute myeloische Leukämie/ Myelodysplastisches Syndrom (FLT3-TKD, NPM1 Exon 11)	EDTA-Blut, Heparin-Blut, Knochenmark, DNA	realtime-PCR / Schmelzkurvenanalyse / LightCycler 480 Software v.1.5.1
Akute myeloische Leukämie/ Myelodysplastisches Syndrom/ CLL (TP53)	EDTA-Blut, Heparin-Blut, Knochenmark, DNA	PCR / Sequencing-by-synthesis (MiSeq) / JSI Sequence Pilot SeqNext v.5.2.0
Akute myeloische Leukämie/ Myelodysplastisches Syndrom / CLL (TP53)	EDTA-Blut, Heparin-Blut, Knochenmark, DNA	PCR / Sanger Sequenzierung / Sequencing Analysis Software v.6
Albinismus (TYR, OCA2, TYRP1, SLC45A2, SLC24A5)	EDTA-Blut, Heparin-Blut, DNA	Sequence Capture / Sequencing-by-synthesis (MiSeq) / JSI Sequence
Albinismus (TYR, OCA2, TYRP1, SLC45A2, SLC24A5)	EDTA-Blut, Heparin-Blut, DNA	MLPA / JSI Sequence Pilot v.5.2.0
Androgenitales Syndrom (CYP11A1, STAR, HSD3B2, CYP17A1, CYP11B1, POR)	EDTA-Blut, Heparin-Blut, DNA	Sequence Capture / Sequencing-by-synthesis (MiSeq) / JSI Sequence Pilot SeqNext v.5.2.0
Azoospermie (AZF a, b und c, SRY)	EDTA-Blut, Heparin-Blut, DNA	PCR /Kapillargelelektrophorese / Gene Mapper v.5
Beckwith-Wiedemann-Syndrom (IC1, IC2 in 11p15)	EDTA-Blut, Heparin-Blut, DNA	MLPA / JSI Sequence Pilot v.5.2.0
CLL (TP53, NOTCH1 Exon 34, SF3B1 Exon 13-16, BIRC3)	EDTA-Blut, Heparin-Blut, Lymphknoten, Tumorgewebe (laut Deklaration des Einsenders), DNA	Sequence Capture / Sequencing-by-synthesis (MiSeq) / JSI Sequence Pilot SeqNext v.5.2.0
CLL/ DLBCL/ Immunozytom (MYD88 p.Leu265Pro)	EDTA-Blut, Heparin-Blut, Lymphknoten, Tumorgewebe (laut Deklaration des Einsenders), DNA	Sequence Capture / Sequencing-by-synthesis (MiSeq) / JSI Sequence Pilot SeqNext v.5.2.0
CMML (TET2, ASXL1 Exon 13, SRSF2 Exon 1, RUNX1, NRAS, SETBP1)	EDTA-Blut, Heparin-Blut, Lymphknoten, Tumorgewebe (laut Deklaration des Einsenders), DNA	Sequence Capture / Sequencing-by-synthesis (MiSeq) / JSI Sequence Pilot SeqNext v.5.2.0
Cowden-Syndrom (PTEN)	EDTA-Blut, Heparin-Blut, DNA	Sequence Capture / Sequencing-by-synthesis (MiSeq) / JSI Sequence Pilot SeqNext v.5.2.0

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13314-03-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Cystische Fibrose (CFTR)	EDTA-Blut, Heparin-Blut, DNA	PCR / Kapillargelelektrophorese / Gene Mapper v.5
Cystische Fibrose (CFTR)	EDTA-Blut, Heparin-Blut, DNA	Sequence Capture / Sequencing-by-synthesis (MiSeq) / JSI Sequence Pilot SeqNext v.5.2.0
Cystische Fibrose (CFTR)	EDTA-Blut, Heparin-Blut, DNA	MLPA / JSI Sequence Pilot v.5.2.0
Cystische Fibrose (CFTR)	EDTA-Blut, Heparin-Blut, DNA	realtime-PCR / Schmelzkurvenanalyse / LightCycler 480 Software v.1.5.1
DSD (NR5A1, HSD17B3, CYP19A1, SRD5A2, MAMLD1, AR)	EDTA-Blut, Heparin-Blut, DNA	Sequence Capture / Sequencing-by-synthesis (MiSeq) / JSI Sequence Pilot SeqNext v.5.2.0
Ehlers-Danlos-Syndrom (COL3A1, COL5A1, COL5A2, TNXB)	EDTA-Blut, Heparin-Blut, DNA	Sequence Capture / Sequencing-by-synthesis (MiSeq) / JSI Sequence Pilot SeqNext v.5.2.0
Ehlers-Danlos-Syndrom (COL3A1, COL5A1, TNXB)	EDTA-Blut, Heparin-Blut, DNA	MLPA / JSI Sequence Pilot v.5.2.0
FAP / MAP (APC, MUTYH)	EDTA-Blut, Heparin-Blut, DNA	Sequence Capture / Sequencing-by-synthesis (MiSeq) / JSI Sequence
FAP / MAP (APC, MUTYH)	EDTA-Blut, Heparin-Blut, DNA	MLPA / JSI Sequence Pilot v.5.2.0
Haarzelleukämie (BRAF p.Val600Glu)	EDTA-Blut, Heparin-Blut, DNA	PCR / Sequencing-by-synthesis (MiSeq) / JSI Sequence Pilot SeqNext v.5.2.0
Haarzelleukämie (BRAF p.Val600Glu)	EDTA-Blut, Heparin-Blut, DNA	PCR / Sanger Sequenzierung / Sequencing Analysis Software v.6
HBOC (BRCA1, BRCA2, CHEK2, PALB2, RAD51C, RAD51D, ATM, CDH1, TP53, BRIP1)	EDTA-Blut, Heparin-Blut, DNA	Sequence Capture / Sequencing-by-synthesis (MiSeq) / JSI Sequence Pilot SeqNext v.5.2.0
HBOC (BRCA1, BRCA2, CHEK2, PALB2, RAD51C, RAD51D, ATM, CDH1, TP53)	EDTA-Blut, Heparin-Blut, DNA	MLPA / JSI Sequence Pilot v.5.2.0
Hereditäres Magenkarzinom (CDH1)	EDTA-Blut, Heparin-Blut, DNA	Sequence Capture / Sequencing-by-synthesis (MiSeq) / JSI Sequence Pilot SeqNext v.5.2.0
Hereditäres Magenkarzinom (CDH1)	EDTA-Blut, Heparin-Blut, DNA	MLPA / JSI Sequence Pilot v.5.2.0
Hereditäre Pankreatitis (CFTR, PRSS1, SPINK1)	EDTA-Blut, Heparin-Blut, DNA	Sequence Capture / Sequencing-by-synthesis (MiSeq) / JSI Sequence Pilot SeqNext v.5.2.0
HNPCC (MLH1, MSH2, MSH6, PMS2)	EDTA-Blut, Heparin-Blut, DNA	Sequence Capture / Sequencing-by-synthesis (MiSeq) / JSI Sequence Pilot SeqNext v.5.2.0
HNPCC (MLH1, MSH2, MSH6, PMS2)	EDTA-Blut, Heparin-Blut, DNA	MLPA / JSI Sequence Pilot v.5.2.0
HNPP (PMP22-Deletion)	EDTA-Blut, Heparin-Blut, DNA	MLPA / JSI Sequence Pilot v.5.2.0
21-Hydroxylase-Mangel (CYP21A2)	EDTA-Blut, Heparin-Blut, DNA	PCR / Sequencing-by-synthesis

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13314-03-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Hypophosphatasie (ALPL)	EDTA-Blut, Heparin-Blut, DNA	Sequence Capture / Sequencing-by-synthesis (MiSeq) / JSI Sequence Pilot SeqNext v.5.2.0
Hypophosphatasie (ALPL)	EDTA-Blut, Heparin-Blut, DNA	MLPA / JSI Sequence Pilot v.5.2.0
Kagami-Ogata-Syndrom (UPD14 pat)	EDTA-Blut, Heparin-Blut, DNA	MLPA / JSI Sequence Pilot v.5.2.0
Kardiovaskuläre Erkrankungen	EDTA-Blut, Heparin-Blut, DNA	Sequence Capture / Sequencing-by-synthesis (MiSeq) / JSI Sequence Pilot SeqNext v.5.2.0
Kleinwuchs (SHOX)	EDTA-Blut, Heparin-Blut, DNA	MLPA / JSI Sequence Pilot v.5.2.0
Kleinwuchs (SHOX)	EDTA-Blut, Heparin-Blut, DNA	Sequence Capture / Sequencing-by-synthesis (MiSeq) / JSI Sequence Pilot SeqNext v.5.2.0
Loeys-Dietz-Syndrom (SMAD3, TGFB2, TGFB1, TGFB2)	EDTA-Blut, Heparin-Blut, DNA	Sequence Capture / Sequencing-by-synthesis (MiSeq) / JSI Sequence Pilot SeqNext v.5.2.0
LGL (STAT3 Exon 21, STAT5B Exon 15-17)	EDTA-Blut, Heparin-Blut, DNA	PCR / Sequencing-by-synthesis (MiSeq) / JSI Sequence Pilot SeqNext v.5.2.0
Li-Fraumeni-Syndrom (TP53, CHEK2)	EDTA-Blut, Heparin-Blut, DNA	Sequence Capture / Sequencing-by-synthesis (MiSeq) / JSI Sequence Pilot SeqNext v.5.2.0
Li-Fraumeni-Syndrom (TP53, CHEK2)	EDTA-Blut, Heparin-Blut, DNA	MLPA / JSI Sequence Pilot v.5.2.0
Marfan-Syndrom (FBN1, TGFB1, TGFB2)	EDTA-Blut, Heparin-Blut, DNA	Sequence Capture / Sequencing-by-synthesis (MiSeq) / JSI Sequence Pilot SeqNext v.5.2.0
Marfan-Syndrom (FBN1, TGFB2)	EDTA-Blut, Heparin-Blut, DNA	MLPA / JSI Sequence Pilot v.5.2.0
Mastozytose (KIT p.Asp816Val, TET2, SRSF2, ASXL1, RUNX1)	EDTA-Blut, Heparin-Blut, Knochenmark, DNA	Sequence Capture / Sequencing-by-synthesis (MiSeq) / JSI Sequence Pilot SeqNext v.5.2.0
Mastozytose (KIT p.Asp816Val)	EDTA-Blut, Heparin-Blut, Knochenmark, DNA	PCR / Sanger Sequenzierung (KIT p.Asp816Val) / Sequencing Analysis Software v.6
MDS (DNMT3A, NRAS, SF3B1, SRSF2, TET2, U2AF1, EZH2, CBL, ETV6, ZRSR2)	EDTA-Blut, Heparin-Blut, Knochenmark, DNA	Sequence Capture / Sequencing-by-synthesis (MiSeq) / JSI Sequence Pilot SeqNext v.5.2.0
Multiples Myelom/Plasmozytom (TP53, BIRC3, NRAS, KRAS, BRAF)	EDTA-Blut, Heparin-Blut, Knochenmark, DNA	Sequence Capture / Sequencing-by-synthesis (MiSeq) / JSI Sequence Pilot SeqNext v.5.2.0
Multiples Myelom/Plasmozytom (TP53)	EDTA-Blut, Heparin-Blut, Knochenmark, DNA	PCR / Sequencing-by-synthesis (MiSeq) / JSI Sequence Pilot SeqNext v.5.2.0
Myeloproliferative Neoplasie (JAK2 p.Val617Phe und Exon 12, CALR Exon 9, MPL Exon 10)	EDTA-Blut, Heparin-Blut, Knochenmark, DNA	PCR / Sequencing-by-synthesis (MiSeq) / JSI Sequence Pilot SeqNext v.5.2.0

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13314-03-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Myeloproliferative Neoplasie (JAK2 p.Val617Phe und Exon 12, CALR Exon 9, MPL Exon 10)	EDTA-Blut, Heparin-Blut, Knochenmark, DNA	PCR / Sanger Sequenzierung / Sequencing Analysis Software v.6
Neurofibromatose (NF1)	EDTA-Blut, Heparin-Blut, DNA	Sequence Capture / Sequencing-by-synthesis (MiSeq) / JSI Sequence Pilot SeqNext v.5.2.0
Neurofibromatose (NF1)	EDTA-Blut, Heparin-Blut, DNA	MLPA / JSI Sequence Pilot v.5.2.0
Noonan-Syndrom (PTPN11, SOS1, RAF1, RIT1, BRAF, KRAS)	EDTA-Blut, Heparin-Blut, DNA	Sequence Capture / Sequencing-by-synthesis (MiSeq) / JSI Sequence Pilot SeqNext v.5.2.0
Pankreaskarzinom (BRCA1, BRCA2, ATM, CDKN2A, PALB2, STK11)	EDTA-Blut, Heparin-Blut, DNA	Sequence Capture / Sequencing-by-synthesis (MiSeq) / JSI Sequence Pilot SeqNext v.5.2.0
Pankreaskarzinom (BRCA1, BRCA2, ATM, PALB2, STK11)	EDTA-Blut, Heparin-Blut, DNA	MLPA / JSI Sequence Pilot v.5.2.0
Peutz-Jeghers-Syndrom (STK11)	EDTA-Blut, Heparin-Blut, DNA	Sequence Capture / Sequencing-by-synthesis (MiSeq) / JSI Sequence Pilot SeqNext v.5.2.0
Peutz-Jeghers-Syndrom (STK11)	EDTA-Blut, Heparin-Blut, DNA	MLPA / JSI Sequence Pilot v.5.2.0
PPAP (POLD1, POLE, NTHL1, MSH3, BUB1B)	EDTA-Blut, Heparin-Blut, DNA	Sequence Capture / Sequencing-by-synthesis (MiSeq) / JSI Sequence Pilot SeqNext v.5.2.0
Prader-Willi-/ Angelman-Syndrom (SNRPN)	EDTA-Blut, Heparin-Blut, DNA	MLPA / JSI Sequence Pilot v.5.2.0
Prämature Ovarialinsuffizienz (BMP15, FSHR)	EDTA-Blut, Heparin-Blut, DNA	Sequence Capture / Sequencing-by-synthesis (MiSeq) / JSI Sequence Pilot SeqNext v.5.2.0
Prostatakarzinom (BRCA1, BRCA2, CHEK2, PALB2)	EDTA-Blut, Heparin-Blut, DNA	Sequence Capture / Sequencing-by-synthesis (MiSeq) / JSI Sequence Pilot SeqNext v.5.2.0
Prostatakarzinom (BRCA1, BRCA2, CHEK2, PALB2)	EDTA-Blut, Heparin-Blut, DNA	MLPA / JSI Sequence Pilot v.5.2.0
Rett-Syndrom (MECP2)	EDTA-Blut, Heparin-Blut, DNA	PCR / Sequencing-by-synthesis (MiSeq) / JSI Sequence Pilot SeqNext v.5.2.0
Rett-Syndrom (MECP2)	EDTA-Blut, Heparin-Blut, DNA	MLPA / JSI Sequence Pilot v.5.2.0
Schwerhörigkeit (GJB2)	EDTA-Blut, Heparin-Blut, DNA	PCR / Sanger Sequenzierung / Sequencing Analysis Software v.6
Schwerhörigkeit (GJB6)	EDTA-Blut, Heparin-Blut, DNA	PCR
Silver-Russell-Syndrom (IC1, IC2 in 11p15)	EDTA-Blut, Heparin-Blut, DNA	MLPA / JSI Sequence Pilot v.5.2.0
Sotos-Syndrom (NSD1)	EDTA-Blut, Heparin-Blut, DNA	Sequence Capture / Sequencing-by-synthesis (MiSeq) / JSI Sequence Pilot SeqNext v.5.2.0
Sotos-Syndrom (NSD1)	EDTA-Blut, Heparin-Blut, DNA	MLPA / JSI Sequence Pilot v.5.2.0
Temple-Syndrom (UPD14 mat)	EDTA-Blut, Heparin-Blut, DNA	MLPA / JSI Sequence Pilot v.5.2.0

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Transienter neonataler Diabetes (PLAGL)	EDTA-Blut, Heparin-Blut, DNA	MLPA / JSI Sequence Pilot v.5.2.0
Thorakales Aortenaneurysma, familiär (ACTA2, COL3A1, FBN1, MYH11, MYLK, SMAD3, TGFB, TGFBR1, TGFBR2)	EDTA-Blut, Heparin-Blut, DNA	Sequence Capture / Sequencing-by-synthesis (MiSeq) / JSI Sequence Pilot SeqNext v.5.2.0
Thorakales Aortenaneurysma, familiär (FBN1, TGFBR2)	EDTA-Blut, Heparin-Blut, DNA	MLPA / JSI Sequence Pilot v.5.2.0
Weaver-Syndrom (EZH2)	EDTA-Blut, Heparin-Blut, DNA	Sequence Capture / Sequencing-by-synthesis (MiSeq) / JSI Sequence Pilot SeqNext v.5.2.0

Untersuchungsgebiet: Humangenetik (Zytogenetik)

Untersuchungsart:

Hybridisierungsverfahren**

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Angeborener Chromosomensatz	EDTA-Blut, Heparin-Blut	Molekulare Karyotypisierung mittels Array-CGH / Agilent CytoGenomics 5.0.2.5

Standort: Am Botanischen Garten 11, 24118 Kiel

Untersuchungsgebiet: Humangenetik (Molekulare Humangenetik)

Untersuchungsart:

Molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)**

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Exom (WES)	EDTA-Blut, Heparin-Blut, DNA	Sequence Capture (Exom) / Sequencing-by-synthesis (NovaSeq) / Bioinformatik-Pipeline Exomsequenzierung Release 2.1.3