

Deutsche Akkreditierungsstelle GmbH

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-17482-01 nach DIN EN ISO 15189:2014

Gültigkeitsdauer: 13.09.2017 bis 12.09.2022

Ausstellungsdatum: 13.09.2017

Urkundeninhaber:

Pränatal-Medizin München Frauenärzte und Humangenetiker (MVZ) GbR
Lachnerstr. 20, 80639 München

Untersuchungen im Bereich:

Medizinische Laboratoriumsdiagnostik

Untersuchungsgebiet:

Humangenetik (Molekulare Humangenetik, Zytogenetik)

Innerhalb der mit * gekennzeichneten Untersuchungsbereiche ist dem Laboratorium, ohne dass es einer vorherigen Information und Zustimmung der Deutschen Akkreditierungsstelle GmbH bedarf, die freie Auswahl von genormten oder ihnen gleichzusetzenden Untersuchungsverfahren gestattet.

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.

Untersuchungsgebiet: Humangenetik (Molekulare Humangenetik)

Untersuchungsart: Molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)**

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Hämophilie (Faktor 7, Faktor 8, Faktor 9, Faktor 11)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Von Willebrand Jürgens Syndrom (VWF)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Katarakt 1, multiple types (GJA8)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Retinopathie pigmentosa (RP2)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Startle-Syndrom (GLRA1, GLRB, GPHN, SLC6A5)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
RhD, RhC/c, RhE/e, Kell, Kidd	genomische DNA	PCR, Fragmentanalyse
Ehlers-Danlos-Syndrom (PLOD1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Ehlers-Danlos Syndrom Typ IV AD (COL3A1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Marfan Syndrom (FBN1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Cystische Fibrose (CFTR): Herkunftsland (Ethnie)	genomische DNA	PCR, Fragmentanalyse, MLPA
Netherton-Syndrom (SPINK5)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Restriktive Dermatopathie (ZMPSTE24)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Alagille-Syndrom (JAG1, NOTCH2)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Borjeson-Forssman-Lehmann Syndrom (PHF6)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Blepharophimosis-Epicanthus-inversus-Syndrom BPES (FOXL2)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Branchio-oto-renales Syndrom (Bor-Syndrom) (EYA1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
CK-Syndrom (CHILD-Syndrom) (NSDHL)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Coffin-Lowry-Syndrom (RPS6KA3)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Cold-induced sweating syndrome (CLCF1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Cornelia de Lange-Syndrom 1 (CDLS1) (NIPBL)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Fraser-Syndrom (FRAS1, FREM2, GRIP)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-17482-01-00

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Glass Syndrom (SATB2)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
GLI3-assoziierte Krankheitsbilder (GLI3)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Fragiles-X-Syndrom (FMR1)	genomische DNA	Multiplex-PCR, Fragmentanalyse
Kabuki-Syndrom (MLL2, KDM6A)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Kleefstra-Syndrom (EHMT1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Klippel Feil-Syndrom (GDF3, GDF6, PAX1, MEOX1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Lippen-Kiefer-Gaumenspalte (MSX1, IRF6, TBX22)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Lowe-Syndrom (OCRL)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Nager-Syndrom (SF3B4)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Marshall Smith-Syndrom (NFIX)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Periventrikuläre noduläre Heterotopien (FLNA)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Peters-Plus-Syndrom (PPS) (B3GALTL)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Pitt-Hopkins-Syndrom (TCF4, NRXN1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
PNKD (Paroxysmale nicht-kinesiogene Dyskenesie) Myofibrillogenesis Regulator 1 (PNKD)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Rett-Syndrom (MECP2)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
SOTOS-Syndrom (NSD1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Treacher-Collins-Franceschetti-Syndrom (TCOF1, POLR1C, POLR1D)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Webb-Dattani-Syndrom (ARNT2)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Hypophyseninsuffizienz (POU1F1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Kongenitaler Klumpfuß; CCF (PITX1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Kongenitales myasthenisches Syndrom /CMS (MUSK, CHAT, CHRNE, COLQ, GFPT1, CHRNA1, CHRN1, CHRND)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Cerebral cavernous malformation (CCM) (KRIT1, CCM2, PDC10)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Cerebrale Amyloidangiopathie (CAA) (CST3)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Hereditäre Angioödeme (SERPING1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Hereditäre Angioödeme Typ 3 (HAE 3) (F12)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Hereditäre Lymphödeme (LMPH1A) (VEGFC, FLT4)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Lymphangiom (AA) (PGM1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Intrakranielle Hämorrhagie (COL4A1, COL4A2)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Kapilläre Fehlbildung-arteriovenöse Fehlbildung (RASA1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Angelman-Syndrom (UBE3A)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Amish frühkindliches Epilepsie-Syndrom (ST3GAL5)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Nocturnal frontal lobe epilepsy (ENFL) (CHRNA2, CHRNA4, CHRN2)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Epilepsie, generalisiert mit Fieberkrämpfen plus, Typ 2 (SCN1A)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Epileptische Enzephalopathie (SLC25A22, ALDH7A1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
West-Syndrom (FOXG1, MEF2C, STXBP1, CDKL5, ARFGEF2, ARX)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Frühkindliche X-gebundene Epilepsie mit geistiger Behinderung (PCDH19)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Rolando-Epilepsie (SRPX2)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Epilepsy, progressive myoclonic, 4, with or without renal failure; EPM4 (SCARB2)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
DFNB1A (GJB2)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
DFNB1B (GJB6)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
DFNB4 (SLC26A4)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Schwere kombinierte Immundefizienz (SCID) (ADA, IL2RG)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-17482-01-00

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Immundefizienz (CARD9)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Suszeptibilität für Mykobakteriosen durch kompletten IFN-gamma-R1-Defekt (IFNGR1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Beckwith-Wiedemann Syndrom (Deletionsanalyse)	genomische DNA	MS-MLPA
Cowden-Syndrom (PTEN)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Simpson-Golabi-Behmel-Syndrom Typ1 (GPC3, GPC4, OFD1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Sotos-Syndrom/Großwuchs (NSD1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
β-Thalassämie (HBB)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Diamond-Blackfan Anämie (RPS19, RPL15, RPL5, RPL26, DBA6, TSR2)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Hämolytische Anämie (CD59)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Sideroblastische Anämie (GLRX5)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Long QT Syndrom (KCNQ1, KCNH2)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Sinusknotenerkrankungen (HCN4, SCN5A)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiomyopathie (TMEM43, JUP)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Brust- und Eierstockkrebs (BRCA-Diagnostik): ATM, BRCA1, BRCA2, CHEK2, CDH1, PALB2, RAD51D und TP53	genomische DNA	Next Generation Sequencing (NGS) MiSeq (Illumina)
Hereditäres nicht-polypöses kolorektales Karzinom (HNPCC-Diagnostik): MLH1, MSH2, MSH6, PMS2 und weitere Gene	genomische DNA	Next Generation Sequencing (NGS) MiSeq (Illumina)
Gastrointestinale und weitere Tumorerkrankungen: KIT, MAX, MEN1, NF1, PRKAR1A, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SMARCB1, TMEM127 und weitere Gene	genomische DNA	Next Generation Sequencing (NGS) MiSeq (Illumina)
Carney complex, type 1; CNC1 (PRKAR1A)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Familiäre Adenomatöse Polyposis (FAP2) (APC, MUTYH)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-17482-01-00

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Familiäres Meduläres Schilddrüsen-Karzinom (FMTC) und MEN Syndrome (RET, MEN1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Gorlin-Goltz Syndrom (PTCH1, PTCH2, SUFU)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Hereditäres Magenkarzinom (CDH1, CTNNA1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Hereditäre Brust- und Eierstockkrebs (BRCA1, BRCA2, CHEK2, RAD51C, TP53)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
HNPCC (MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, EPCAM)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Li-Fraumeni-Syndrom(TP53, CHEK2)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Multiple kartilaginäre Exostosen Typ 1 und 2 (EXT1, EXT2)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Paragangliom (SDHA, SDHB, MEN)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Peutz-Jeghers Syndrom (STK11)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Tuberöse Sklerose (TSC1, TSC2)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Von Hippel Lindau Syndrom (VHL)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Asplenie (RPSA)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
CHARGE-Syndrom (CHD7, SEMA3E)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Holt-Oram-Syndrom (TBX5)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Kongenitale Herzerkrankungen (Panel: NKX2.5, GATA4, GJA1, FOXP1, NOTCH1, NOTCH2)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Truncus arteriosus isoliert (PLXND1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Hypertrophe Kardiomyopathie (ALPK3)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Baraitser-Winter- Syndrom (ACTB, ACTG1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Holoprosenzephalie (SHH, ZIC2, SIX3, TGIF1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Hydrozephalus (X-linked) (L1CAM)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Lissenzephalie / subkortikale Bandheterotopie/ Double-cortex-Syndrom (LIS1, DCX, TUBA1A)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-17482-01-00

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Polymikrogyrie (TUBB2B)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Schizenzephalie (SIX3, SHH)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Septo-optische Dysplasie (HESX1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Kongenitales zentrales Hypoventilationssyndrom (CCHS) (PHOX2B)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Kingsmore Panel Diagnostik (552 Gene)	genomische DNA	Next Generation Sequencing (NGS) MiSeq (Illumina)
Polycystische Lebererkrankung (PLCD) (SEC63, PRKCSH)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Chylomicron retention disease; CMRD (SAR1B)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Mehrlinge monozygot / dizygot, Kontaminationstest	genomische DNA	PCR, Fragmentanalyse
Mental retardation, autosomal dominant 40; MRD40 (CHAMP1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
MTDPS4B und PEOA1 (POLG1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Alport-Syndrom (COL4A3, COL4A4)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Autosomal-dominante polyzystische Nierenerkrankung/ ADPKD (PKD1 und PKD2)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Autosomal-rezessive polyzystische Nierenerkrankung/ ARPKD (PKHD1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
McKusick-Kaufmann-Syndrom/ Bardet-Biedl-Syndrom6 (MKKS)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Nierenzysten und Diabetes-Syndrom (HNF1B)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Megacystis-Microcolon-Intestinal Hypoperistalsis Syndrom (MMIH), Berdon Syndrom (ACTG2)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Nephronophthise 1 (NPHP1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
ARC Syndrom (Arthrogryposis, renal dysfunction and cholestasis) (VIPAS39)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Anemie und Spinocerebrale Ataxie (ABCB7)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Ataxie (APTX)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Batten Disease/Ceroid Lipofuscinosis Neuronal 3 (CLN3)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-17482-01-00

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Biotin-responsive Basalganglienerkrankung (BBGD)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Brown-Vialetto-van-Laere-Syndrom (SLC52A3, SLC52A2)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Chorea, hereditary benign (NKX2-1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Hyperekplexie (SLC6A5, GLRB, GPHN)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Juveniles Parkinson Syndrom (PARK2)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Leigh Syndrom/ Paragangliomas 5 (SDHA)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Spastische Paraplegie 4 (SPAST)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Neurodegeneration mit Eisenablagerung im Gehirn (c19orf12)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Kongenitale Fasertypdisproportion (CFTD) (MYH7)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Muskeldystrophie Duchenne/Becker (DMD)	genomische DNA	MLPA
Muskeldystrophie Typ Fukuyama (FCMD) (FKTN)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Charcot-Marie-Tooth -Syndrom (CMT1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Möbius Syndrom (REV3L)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Bardet-Biedl-Syndrom (BBS1, BBS2, BBS10)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Kartagener Syndrom (DNAH5/DNAI1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Meckel-Gruber Syndrom (TMEM216, MKS1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Joubert Syndrom 12/Acrocallosal Syndrom (KIF7)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Balkenagenesie (Agenesie des Corpus callosum): AKT3, ARID1A, ARID1B, ARX, B3GALTL, DISC1, DYNC1H1, EOMES, FOXG1, GCSH und weitere Gene	genomische DNA	Next Generation Sequencing (NGS) MiSeq (Illumina)
Ciliopathien: DNAI1, DNAH5, DNAH11, RPGR, RSPH4A, RSPH9, CCDC40, CCDC39 und weitere Gene	genomische DNA	Next Generation Sequencing (NGS) MiSeq (Illumina)
Fetale Akinesie: CHRNA1, CHRNB1, CHRND, RASP1, SYN1 und weitere Gene	genomische DNA	Next Generation Sequencing (NGS) MiSeq (Illumina)

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-17482-01-00

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Fetale Herzrhythmusstörungen (Arrhythmien): AKAP9, ANK2, CACNA1C, CALM1, CAV3, KCNE1, KCNE2, KCNH2, KCNJ2, KCNJ5, KCNQ1, NOS1AP, SCN4B, SCN5A, SNTA und weitere Gene	genomische DNA	Next Generation Sequencing (NGS) MiSeq (Illumina)
Heterotaxie: ACVR2B, CCDC39, CCDC40, CFC1, CITED2, CRELD1, DNAAF1 und weitere Gene	genomische DNA	Next Generation Sequencing (NGS) MiSeq (Illumina)
Hirnfehlbildungen: AP1S2, CDKN1C, FOXC1, LAMC1, NID1, ZIC1 und weitere Gene	genomische DNA	Next Generation Sequencing (NGS) MiSeq (Illumina)
Intrauterine Wachstumsretardierung: OBSL1, CCDC8, CDKN1C, CUL7, DHCR7, FGFR3, PIK3R1, RNU4ATAC, SHOX, SRCAP und TRIM37	genomische DNA	Next Generation Sequencing (NGS) MiSeq (Illumina)
Mikrozephalie: ASPM, CDK5RAP2, CDK6, CENPE, CENPJ, CEP135, CEP152, KNL1, MCPH1, MFSD2A, PCNT, PHC1, SASS6, STIL, WDR62, ZNF335 und weitere Gene	genomische DNA	Next Generation Sequencing (NGS) MiSeq (Illumina)
Makrozephalie: BRWD3, CUL4B, FMR1, KIF7, RAB39B und weitere Gene	genomische DNA	Next Generation Sequencing (NGS) MiSeq (Illumina)
Nierenerkrankungen: EYA1, HNF1B, PAX2, PKD2, PKHD1, SIX5, UMOD und weitere Gene	genomische DNA	Next Generation Sequencing (NGS) MiSeq (Illumina)
Rasopathien: BRAF, CBL, HRAS, MAP2K1, MAP2K2, NF1, NRAS, SPRED1, PTPN11, KRAS, RAF1, SHOC2, SOS1, RIT1	genomische DNA	Next Generation Sequencing (NGS) MiSeq (Illumina)
Skelettdysplasie: COL10A1, COL9A1, COMP, DHODH, DLL3, EOGT, ESCO2, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FIG4, FLNA, FLNB und weitere Gene	genomische DNA	Next Generation Sequencing (NGS) MiSeq (Illumina)
Strukturelle Herzfehler: GJA1, NKX2-5, GATA4, FOXP1 und weitere Gene	genomische DNA	Next Generation Sequencing (NGS) MiSeq (Illumina)
Autismus-Spektrum-Störungen: CHD2, CHD8, CTTNBP2, DIP2A, IQGAP3, KCNQ3, LAMC3 und RELN	genomische DNA	Next Generation Sequencing (NGS) MiSeq (Illumina)
Epilepsien: AMT, ARX, CDKL5, GCSH, GLDC, KCNQ2, SCN2A, SLC25A22, STXBP1 und weitere Gene	genomische DNA	Next Generation Sequencing (NGS) MiSeq (Illumina)

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-17482-01-00

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Floppy Infant Syndrom: ACTA1, AGRN, ALG2, BIN1, CFL2, CHAT, CHKB, CHRNA1, CHRN1, CHRND, CHRNE und weitere Gene	genomische DNA	Next Generation Sequencing (NGS) MiSeq (Illumina)
Großwuchs-Syndrom: CDKN1C, DIS3L2, DNMT3A, EZH2, GPC3, NFIX, NSD1, OFD1 und SHANK3	genomische DNA	Next Generation Sequencing (NGS) MiSeq (Illumina)
Intellectual Disability : ABCD1, ACBD6, ACSL4, ACY1, ADCK3, ADK, ADRA2B, ADSL, AFF2 und weitere Gene	genomische DNA	Next Generation Sequencing (NGS) MiSeq (Illumina)
Kardiomyopathien: ABCC9, ACTC1, ACTN2, BAG3, CSRP3, DES, DMD, DSG2 und weitere Gene	genomische DNA	Next Generation Sequencing (NGS) MiSeq (Illumina)
Schlaganfall (early onset): ACE, ALOX5AP, ATP1A2, ATP1A3, CACNA1A, COL4A1, COL4A2, F2, F5, HTRA1, NOS3, NOTCH3, OTC, POLG, PRKCH, SCN1A, SLC2A1, TREX1	genomische DNA	Next Generation Sequencing (NGS) MiSeq (Illumina)
Kleinwuchs: AKT1, ANKH, ANO5, ARSE, COL10A1, COMP, IGF1, IGF1R, IGF2, IGFALS, IHH, SOX9, SHOX und weitere Gene	genomische DNA	Next Generation Sequencing (NGS) MiSeq (Illumina)
Leukodystrophien: ABCD1, ALDH3A2, ARSA, DGUOK, HSD17B4, SLC16A2, SLC17A5, SPG20 und weitere Gene	genomische DNA	Next Generation Sequencing (NGS) MiSeq (Illumina)
Nephrotisches Syndrom: ACTN4, CD2AP, COQ6, INF2, LAMB2, LMX1B, NPHS1, NPHS2, PLCE1, PTPRO, SCARB2, SMARCAL1, TRPC6, WT1	genomische DNA	Next Generation Sequencing (NGS) MiSeq (Illumina)
Neuromuskuläre Erkrankungen : ACTA1, ANO5, BAG3, BIN1, CAPN3, MYH7, MYOT, RYR1, SEPN1 und weitere Gene	genomische DNA	Next Generation Sequencing (NGS) MiSeq (Illumina)
Parkinson: ADH1C, ATP13A2, ATP1A3, ATP6AP2, MAPT, PARK2, STXB1, TAF1, TBP und weitere Gene	genomische DNA	Next Generation Sequencing (NGS) MiSeq (Illumina)
Periodische Fiebersyndrome: CARD14, ELANE, IL10, IL10RA, IL10RB, IL1RN, IL36RN, LPIN2, MEFV, MVK und weitere Gene	genomische DNA	Next Generation Sequencing (NGS) MiSeq (Illumina)

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-17482-01-00

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Schwerhörigkeit: GJB6, OTOA, OTOF, OTOR, TYR, USH1C, USH1G, USH2A, WFS1 und weitere Gene	genomische DNA	Next Generation Sequencing (NGS) MiSeq (Illumina)
Spastische Paraplegien (SPG): ATL1, BSCL2, HSPD1, KIF5A, NIPA1, REEP1, RTN2, SLC33A1, SPAST, ZFYVE27 und weitere Gene	genomische DNA	Next Generation Sequencing (NGS) MiSeq (Illumina)
X-chromosomale mentale Retardierung: ARX, ATP6AP2, ATP7A, ATRX, BCOR, BRWD3, CASK, CCDC22, CDKL5 und weitere Gene	genomische DNA	Next Generation Sequencing (NGS) MiSeq (Illumina)
Alveolokapilläre Dysplasie (FOXF1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Noonan-Syndrom (PTPN11, SOS1, RAF1, KRAS, RIT1, BRAF)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Neurofibromatose (NF1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Achondrogenesis Typ iB (DTDST)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Achondrogenesis Typ II (COL2A1),	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Achondrogenesis Typ I 1A (TRIP11)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Achondroplasie (FGFR3)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Acromesomelic Dysplasia, Maroteaux Type (AMDM) (NPR2)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Apert-Syndrom (FGFR2)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Atelosteogenesis I –III (FLNB, SLC26A2)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Brachydactyly type E (PTHLH)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Brachydactyly-Syndactyly Syndrom (HOXD13)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Campomele Dysplasie (SOX9)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Carpenter-Syndrom (RAB23)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Carpenter Syndrom Typ2 (MEGF8)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Catell-Manzke-Syndrom (IMPAD1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-17482-01-00

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Catel-Manzke Syndrom/Desbuquois dysplasia (CANT1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Cenani-Lenz-Syndaktylie Syndrom (LRP4)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Chondrocalcinose 2 (ANKH)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Chondrodysplasia punctata AR (PEX7, GNPAT, AGPS)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Chondrodysplasia punctata XD (EBP)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Chondrodysplasie punctata XR (ARSE)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Diastrophe Dysplasie (SLC26A2)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Diastrophie Dysplasie (DTDST)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Duane-radial ray syndrome (SALL4)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Ellis-van-Crevelde-Syndrom (EvC/EvC2)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Episodische Ataxie Typ 2 (CACNA1A)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Hypochondroplasie (FGFR3)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Hypophosphatasie (ALPL)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Isolierte Brachydaktylie der Finger IV/V (BMPR1B, IHH, GDF5, NOG, ROR2)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Isolierte Wachstumsfaktor Defizienz TYP 1A und 1B (GH1, GHRHR)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Jeune Syndrom (WDR34)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Kleidocraniale Dysplasie (CCD)(RUNX2)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Kollagenopathie Typ II (COL2A1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Kraniosynostose Typ II (MSX-2)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Kraniosynostose Typ III (TCF12)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Kurzrippen-Polydaktylie-Syndrom (EvC1, EvC2, IFT80, WDR19)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Limb-Pelvis-Syndrom (WNT7A)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Miller Syndrom (DHODH)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Morbus Crouzon (FGFR2)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Morbus Pfeiffer (FGFR1, FGFR2, FGFR3)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Morbus Muenke (FGFR3)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Multiple Epiphysäre Dysplasie Typ I / Pseudoachondroplasie (COMP)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Multiple Epiphysäre Dysplasie Typ V (MATN3, COL2A1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Nagel-Patella-Syndrom (LMX1b)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Opsismodysplasie (INPPL1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Osteogenesis imperfecta Typ IX (PPIB),	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Osteogenesis imperfecta Typ IIb / VII (CRTAP),	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Osteogenesis imperfecta Typ I-IV (COL1A1 / COL1A2),	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Osteogenesis imperfecta Typ VIII (LEPRE1),	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Osteogenesis imperfecta TypV (IFITM5)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Osteogenesis imperfecta TypV (TMEM38B)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Osteogenesis imperfecta 17 (SPARC)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Osteopathie mit Sklerose (OSCS) (AMER1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Pseudoachondroplasie (COMP)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Saethre-Chotzen-Syndrom (FGFR2-3, TWIST)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Spondylocostale Dysostosis Typ 4 (DLL3, MESP2, HES7, LFNG)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Spondylocostale Dysostosis Typ 5 (SCDO5) (TBX6)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Stickler-Syndrom (COL2A1, COL11A1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Syndaktylie Typ IV (LMBR1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
TAR-Syndrom (RBM8A)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-17482-01-00

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Tetraamelie (WNT3)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Thanatophore Dysplasie Typ I (FGFR3)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Thanatophore Dysplasie Typ II (FGFR3)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Spinale Muskelatrophie (SMN1)	genomische DNA	MLPA (Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification,
Adrenogenitales Syndrom (CYP21A2, CYP11B1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Androgen-Resistenz (AR)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Aromatase Defizienz (CYP19A1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Azoospermiefaktor (SY84, SY86, SY127, SY134, SY254, SY255, SY160, SYCP3, SRY)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
CBAVD (Congenital Bilateral Aplasia of Vas Deferens)(CFTR-Gen)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Empty follicle syndrome (EFS) (LHCGR)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Primäre/vorzeitige Ovarialinsuffizienz /POF (FMR1, BMP15, FSHR)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Sex Reversal (SRY)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
AGAT- Defizienz (GATM)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Albinismus (OCA, OCA2)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Allan-Herndon-Dudley-Syndrom; AHDS (SLC16A2)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Alpa1-Antitrypsin-Mangel A1-AT (SERPINA1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Alpha-Methylacetoacetic Aciduria (ACAT1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Argininosuccinase Mangel (ASL)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Biotinidase Mangel (BTD)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Carnitine deficiency (SLC22A5)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Cerebrotendinous xanthomatosis (CYP27A1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Dihydropyrimidinase mangel (DPYS)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-17482-01-00

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Familiäre Hypokalziurische Hyperkalzämie (FHH) (CASR)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Fruktose-Intoleranz (ALDOB, FBP1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
G6PD-Mangel (Favismus) (G6PD)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Galaktosämie (GALT)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Gilbert Syndrom (Morbus Meulengracht) (UGT1A1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Glykogenose Typ1A (G6PC)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Glykogenose Typ 5/ Morbus Mc Ardle (PYGM)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Glykogen-Speicherkrankheit durch hepatischen Glykogensynthase-Mangel (GYS2)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Hämochromatose (HFE)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Holocarboxylase Synthetase Defizienz (HLCS)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Homozystinurie/CBS-Defizienz (CBS)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Hyperinsulinismus (KCNJ11, ABCC8)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Hypokalziurische Hyperkalzämie (Typ II) (GNA11)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Hyperoxalurie (AGXT)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Hypothyreose (IGSF1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Idiopathische infantile Hyperkalzämie (CYP24A1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Langketten 3 hydroxyacyl CoA Dehydrogenase (LCHAD) Defizienz (HADHA)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Leukodystrophie (TUBB4a, ABCD1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
MCAD-Defizienz (ACADM)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
MODY Syndrom Typ 1 und 3 (HNF1A, HNF4A)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Morbus Krabbe (GALC)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Morbus Wilson (ATP7B)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-17482-01-00

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Metachromatische Leukodystrophie (ARSA)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Metachromatic Leukodystrophy due to saposin B deficiency (PSAP)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Mukopolysaccharidosis TypIVB (GLB1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Nicht-autoimmune Hypertyreose (TSHR)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Phenylketonurie (PKU) (PAH)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Pituitary Stalk Interruption Syndrome (PSIS) = angeborene Variante des Pickardt-Fahlbusch Syndrom--> Tertiäre Hypothyreose (GPR161)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Porphyrie (UROS)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Pseudohypoaldosteronismus Typ1 (PHA1A) (NR3C2)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Pyridoxamine 5 -Phosphat –Mangel (PNPO)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
P450 Oxidase Mangel (POR)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Renal tubular acidosis with deafness (ATP6V1B1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Smith-Lemli-Opitz-Syndrom (DHCR7)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Succinyl-CoA Transferase Defizienz (SCOT) (OXCT1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Shwachman-Diamon Syndrom (SBDS)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Tay-Sachs (HEXA)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
TDP-glucose 4,6,- Dehydratase (TGDS)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
3-MGA-aciduria Typ iv (SERAC1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
3-MGA Aciduria, Typ VII, with cataracts, neurologic involvement and neutropenia (CLPB)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Thrombophilie (Faktor-II-Mutation, Faktor-V-Mutation, MTHFR C677T, MTHFR A1298C)	genomische DNA	QF-PCR
Protein S-Mangel (PROS1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Protein C-Defizienz (PROC)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-17482-01-00

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Antithrombin-III-Mangel (SERPINC1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Uniparentale Disomie: UPD2, UPD7, UPD11, UPD14, UPD15, UPD16	genomische DNA	PCR, Fragmentanalyse
3-M-Syndrom 1 (CUL7)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
3-M-Syndrom 2 (OBSL1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
3-M-Syndrom 3 (CCDC8)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Leri-Weill Dyschondrosteose LWD / Kleinwuchs (SHOX)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA

Untersuchungsgebiet: Humangenetik (Cytogenetik)

Untersuchungsart: Chromosomenanalyse**

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Chromosomenanalyse	Fruchtwasser	Zellkultur, Metaphasepräparation, Färbungen, Karyotypisierung
Chromosomenanalyse	Chorionzotten, Plazentagewebe	Chromosomen-Direktpräparation aus Chorionzotten/ Plazentagewebe, Färbungen, Karyotypisierung
Chromosomenanalyse	Zellkultur von Chorionzotten, Plazentagewebe, Abortgewebe und Nabelschnur	Chorionzotten/Plazentagewebe-Zellkultur, Metaphasepräparation, Färbungen, Karyotypisierung
Chromosomenanalyse	Lymphozyten aus peripherem Blut, Nabelschnurblut	Zellkultur, Chromosomenpräparation aus kultivierten peripheren Lymphozyten, Färbungen, Karyotypisierung
pränataler Schnelltest (FISH)	unkultivierte Amnionzellen und Lymphozyten, Zotten-Direktpräparationen	Interphase-Untersuchungen durch FISH (Fluoreszenz in situ Hybridisierung)
strukturelle Chromosomenstörungen, chromosome painting	Amnionzellen, Lymphozyten, Chorion- und Plazentazotten, Abortfibroblasten	Chromosomenanalyse durch FISH mit spezifischen Sonden auf Metaphasen
Mosaik- bzw. Markerabklärung	Amnionzellen, Lymphozyten, Chorion- und Plazentazotten, Abortfibroblasten	Chromosomenanalyse durch FISH mit spezifischen Sonden auf Metaphasen / Zellkernen
Subtelomeranalyse	Amnionzellen, Lymphozyten, Chorion- und Plazentazotten, Abortfibroblasten	Chromosomenanalyse durch FISH mit spezifischen Sonden auf Metaphasen / Zellkernen
DiGeorge-Syndrom Mikrodeletionssyndrom	Amnionzellen, Lymphozyten, Chorion- und Plazentazotten, Abortfibroblasten	Chromosomenanalyse durch FISH mit spezifischen Sonden auf Metaphasen / Zellkernen
Prader-Willi-Syndrom Mikrodeletionssyndrom	Amnionzellen, Lymphozyten, Chorion- und Plazentazotten, Abortfibroblasten	Chromosomenanalyse durch FISH mit spezifischen Sonden auf Metaphasen / Zellkernen
Angelman-Syndrom Mikrodeletionssyndrom	Amnionzellen, Lymphozyten, Chorion- und Plazentazotten, Abortfibroblasten	Chromosomenanalyse durch FISH mit spezifischen Sonden auf Metaphasen / Zellkernen
Smith-Magenis-Syndrom Mikrodeletionssyndrom	Amnionzellen, Lymphozyten, Chorion- und Plazentazotten, Abortfibroblasten	Chromosomenanalyse durch FISH mit spezifischen Sonden auf Metaphasen / Zellkernen
Cri-du-Chat-Syndrom Mikrodeletionssyndrom	Amnionzellen, Lymphozyten, Chorion- und Plazentazotten, Abortfibroblasten	Chromosomenanalyse durch FISH mit spezifischen Sonden auf Metaphasen / Zellkernen

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-17482-01-00

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Wolf-Hirschhorn-Syndrom Mikrodeletionssyndrom	Amnionzellen, Lymphozyten, Chorion- und Plazentazotten, Abortfibroblasten	Chromosomenanalyse durch FISH mit spezifischen Sonden auf Metaphasen / Zellkernen
Miller-Dieker-Syndrom Mikrodeletionssyndrom	Amnionzellen, Lymphozyten, Chorion- und Plazentazotten, Abortfibroblasten	Chromosomenanalyse durch FISH mit spezifischen Sonden auf Metaphasen / Zellkernen
Kallmann-Syndrom Mikrodeletionssyndrom	Amnionzellen, Lymphozyten, Chorion- und Plazentazotten, Abortfibroblasten	Chromosomenanalyse durch FISH mit spezifischen Sonden auf Metaphasen / Zellkernen
Williams-Beuren-Syndrom Mikrodeletionssyndrom	Amnionzellen, Lymphozyten, Chorion- und Plazentazotten, Abortfibroblasten	Chromosomenanalyse durch FISH mit spezifischen Sonden auf Metaphasen / Zellkernen

Untersuchungsart: Molekularbiologische Untersuchungen (Hybridisierungsverfahren)**

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
chromosomale Imbalance	genomische DNA	Array-CGH