

Deutsche Akkreditierungsstelle GmbH

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13125-03-00 nach DIN EN ISO 15189:2014

Gültig ab: 16.12.2021

Ausstellungsdatum: 16.12.2021

Urkundeninhaber:

**Universitätsklinikum Bonn
Institut für Humangenetik
Venusberg-Campus 1, 53127 Bonn**

Untersuchungen im Bereich:

Medizinische Laboratoriumsdiagnostik

Untersuchungsgebiete:

Humangenetik (Molekulare Humangenetik)

Humangenetik (Zytogenetik)

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>

Untersuchungsgebiet: Humangenetik (Molekulare Humangenetik)

Untersuchungsart:

Molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) **

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Bannayan-Ruvalcaba-Riley-Syndrom (institutseigene Erweiterung des Illumina TruSight Cancer Panel): PTEN, AKT1, PIK3CA, SEC23B	EDTA-Blut; genomische DNA; DNA aus: Mundschleimhaut, Speichel, Fibroblasten	PCR, Sequence capture (Illumina Nextera, TWIST EF 2.1), Sequencing-by-synthesis (Illumina, TWIST), Sanger-Sequenzierung, JSI Medical Systems-Software SeqPilot 4.2.2, Deletions-/Duplikationsanalyse aus NGS-Daten (Limbus varfeed worker 1.1.0)
BAP1-Tumorprädispositions-Syndrom (institutseigene Erweiterung des Illumina TruSight Cancer Panel): BAP1	EDTA-Blut; genomische DNA; DNA aus: Mundschleimhaut, Speichel, Fibroblasten	PCR, Sequence capture (Illumina Nextera, TWIST EF 2.1), Sequencing-by-synthesis (Illumina, TWIST), Sanger-Sequenzierung, JSI Medical Systems-Software SeqPilot 4.2.2, Deletions-/Duplikationsanalyse aus NGS-Daten (Limbus varfeed worker 1.1.0)
Birt-Hogg-Dubé-Syndrom (institutseigene Erweiterung des Illumina TruSight Cancer Panel): BHD/FLCN	EDTA-Blut; genomische DNA; DNA aus: Mundschleimhaut, Speichel, Fibroblasten	PCR, Sequence capture (Illumina Nextera, TWIST EF 2.1), Sequencing-by-synthesis (Illumina, TWIST), Sanger-Sequenzierung, JSI Medical Systems-Software SeqPilot 4.2.2, Deletions-/Duplikationsanalyse aus NGS-Daten (Limbus varfeed worker 1.1.0)
Hereditärer Brust- und Eierstockkrebs (institutseigene Erweiterung des Illumina TruSight Cancer Panel): BRCA1, BRCA2; ATM, CHEK2, PALB2, RAD51C, RAD51D	EDTA-Blut; genomische DNA; DNA aus: Mundschleimhaut, Speichel, Fibroblasten	PCR, Sequence capture (Illumina Nextera, TWIST EF 2.1), Sequencing-by-synthesis (Illumina, TWIST), Sanger-Sequenzierung, JSI Medical Systems-Software SeqPilot 4.2.2, Deletions-/Duplikationsanalyse aus NGS-Daten (Limbus varfeed worker 1.1.0)

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Brustkrebs bei V. a. anderes Tumorsyndrom (institutseigene Erweiterung des Illumina TruSight Cancer Panel): CDH1, PTEN, STK11, TP53	EDTA-Blut; genomische DNA; DNA aus: Mundschleimhaut, Speichel, Fibroblasten	PCR, Sequence capture (Illumina Nextera, TWIST EF 2.1), Sequencing-by-synthesis (Illumina, TWIST), Sanger-Sequenzierung, JSI Medical Systems-Software SeqPilot 4.2.2, Deletions-/Duplikationsanalyse aus NGS-Daten (Limbus varfeed worker 1.1.0)
Carney-Komplex (institutseigene Erweiterung des Illumina TruSight Cancer Panel): PRKAR1A, STK11	EDTA-Blut; genomische DNA; DNA aus: Mundschleimhaut, Speichel, Fibroblasten	PCR, Sequence capture (Illumina Nextera, TWIST EF 2.1), Sequencing-by-synthesis (Illumina, TWIST), Sanger-Sequenzierung, JSI Medical Systems-Software SeqPilot 4.2.2, Deletions-/Duplikationsanalyse aus NGS-Daten (Limbus varfeed worker 1.1.0)
CLOVES-Syndrom (institutseigene Erweiterung des Illumina TruSight Cancer Panel): PIK3CA	EDTA-Blut; genomische DNA; DNA aus: Mundschleimhaut, Speichel, Fibroblasten	PCR, Sequence capture (Illumina Nextera, TWIST EF 2.1), Sequencing-by-synthesis (Illumina, TWIST), Sanger-Sequenzierung, JSI Medical Systems-Software SeqPilot 4.2.2, Deletions-/Duplikationsanalyse aus NGS-Daten (Limbus varfeed worker 1.1.0)
Cowden-Syndrom (institutseigene Erweiterung des Illumina TruSight Cancer Panel): PTEN, AKT1, PIK3CA, SEC23B	EDTA-Blut; genomische DNA; DNA aus: Mundschleimhaut, Speichel, Fibroblasten	PCR, Sequence capture (Illumina Nextera, TWIST EF 2.1), Sequencing-by-synthesis (Illumina, TWIST), Sanger-Sequenzierung, JSI Medical Systems-Software SeqPilot 4.2.2, Deletions-/Duplikationsanalyse aus NGS-Daten (Limbus varfeed worker 1.1.0)
HNPCC/Lynch-Syndrom (institutseigene Erweiterung des Illumina TruSight Cancer Panel): MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, EPCAM	EDTA-Blut; genomische DNA; DNA aus: Mundschleimhaut, Speichel, Fibroblasten	PCR, Sequence capture (Illumina Nextera, TWIST EF 2.1), Sequencing-by-synthesis (Illumina, TWIST), Sanger-Sequenzierung, JSI Medical Systems-Software SeqPilot 4.2.2, Deletions-/Duplikationsanalyse aus NGS-Daten (Limbus varfeed worker 1.1.0)

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Erblicher Darmkrebs (institutseigene Erweiterung des Illumina TruSight Cancer Panel): APC, BMPR1A, BUB1B, MSH3, MUTYH, NTHL1, POLD1, POLE, PTEN, RPS20, SMAD4, STK11, TP53, AXIN2, GREM1, RNF43	EDTA-Blut; genomische DNA; DNA aus: Mundschleimhaut, Speichel, Fibroblasten	PCR, Sequence capture (Illumina Nextera, TWIST EF 2.1), Sequencing- by-synthesis (Illumina, TWIST), Sanger-Sequenzierung, JSI Medical Systems-Software SeqPilot 4.2.2, Deletions-/Duplikationsanalyse aus NGS-Daten (Limbus varfeed worker 1.1.0)
Hereditäres Endometriumkarzinom (institutseigene Erweiterung des Illumina TruSight Cancer Panel): EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, NTHL1, PMS2, POLD1, POLE, PTEN, TP53	EDTA-Blut; genomische DNA; DNA aus: Mundschleimhaut, Speichel, Fibroblasten	PCR, Sequence capture (Illumina Nextera, TWIST EF 2.1), Sequencing- by-synthesis (Illumina, TWIST), Sanger-Sequenzierung, JSI Medical Systems-Software SeqPilot 4.2.2, Deletions-/Duplikationsanalyse aus NGS-Daten (Limbus varfeed worker 1.1.0)
Hereditäre Exostosis, multiple, Typ1+2 (institutseigene Erweiterung des Illumina TruSight Cancer Panel): EXT1, EXT2	EDTA-Blut; genomische DNA; DNA aus: Mundschleimhaut, Speichel, Fibroblasten	PCR, Sequence capture (Illumina Nextera, TWIST EF 2.1), Sequencing- by-synthesis (Illumina, TWIST), Sanger-Sequenzierung, JSI Medical Systems-Software SeqPilot 4.2.2, Deletions-/Duplikationsanalyse aus NGS-Daten (Limbus varfeed worker 1.1.0)
Hereditäre Gastrointestinale Stromatumore (GIST) (institutseigene Erweiterung des Illumina TruSight Cancer Panel): KIT, PDGFRA, SDHA, SDHB, SDHC, SDHD	EDTA-Blut; genomische DNA; DNA aus: Mundschleimhaut, Speichel, Fibroblasten	PCR, Sequence capture (Illumina Nextera, TWIST EF 2.1), Sequencing- by-synthesis (Illumina, TWIST), Sanger-Sequenzierung, JSI Medical Systems-Software SeqPilot 4.2.2, Deletions-/Duplikationsanalyse aus NGS-Daten (Limbus varfeed worker 1.1.0)
Gorlin-Syndrom/Basalzellnävus- Syndrom (institutseigene Erweiterung des Illumina TruSight Cancer Panel): PTCH1, SUFU	EDTA-Blut; genomische DNA; DNA aus: Mundschleimhaut, Speichel, Fibroblasten	PCR, Sequence capture (Illumina Nextera, TWIST EF 2.1), Sequencing- by-synthesis (Illumina, TWIST), Sanger-Sequenzierung, JSI Medical Systems-Software SeqPilot 4.2.2, Deletions-/Duplikationsanalyse aus NGS-Daten (Limbus varfeed worker 1.1.0)

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Hereditäres Hepatisches Adenom (institutseigene Erweiterung des Illumina TruSight Cancer Panel): HNF1A (TCF1)	EDTA-Blut; genomische DNA; DNA aus: Mundschleimhaut, Speichel, Fibroblasten	PCR, Sequence capture (Illumina Nextera, TWIST EF 2.1), Sequencing-by-synthesis (Illumina, TWIST), Sanger-Sequenzierung, JSI Medical Systems-Software SeqPilot 4.2.2, Deletions-/Duplikationsanalyse aus NGS-Daten (Limbus varfeed worker 1.1.0)
Herzerkrankungen, gesamt (Illumina TruSight Cardio Panel): ABCC9, ACTA1, ACTN2, AKAP9, ANK2, BAG3, CACNA1C, CACNA2D1, CACNB2, CALM1, CASQ2, CAV3, CSRP3, DES, DSG2, DSP, DTNA, EMD, GLA, GPD1L, HCN4, JUP, KCNA5, KCND3, KCNE1, KCNE2, KCNE3, KCNH2, KCNJ2, KCNJ5, KCNJ8, KCNQ1, LAMP2, LDB3, LMNA, MYBPC3, MYH6, MYH7, MYL2, MYL3, NEXN, NKX2-5, PKP2, PLN, PRKAG2, RAF1, RANGRF, RBM20, RYR2, SCN1B, SCN2B, SCN3B, SCN4B, SCN5A, SGCD, SNTA1, TAZ, TMEM43, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1, TRDN, TRPM4, TTR, VCL	EDTA-Blut; genomische DNA; DNA aus Fibroblasten	PCR, Sequence capture (Illumina Nextera, TWIST EF 2.1), Sequencing-by-synthesis (Illumina, TWIST), Sanger-Sequenzierung, JSI Medical Systems-Software SeqPilot 4.2.2, Deletions-/Duplikationsanalyse aus NGS-Daten (Limbus varfeed worker 1.1.0)
Hereditärer Hirntumor (institutseigene Erweiterung des Illumina TruSight Cancer Panel): APC, CDKN2A, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, POLD1, POLE, PTCH1, SMARCE1, SUFU, TP53, NF1, NF2, TSC1, TSC2	EDTA-Blut; genomische DNA; DNA aus: Mundschleimhaut, Speichel, Fibroblasten	PCR, Sequence capture (Illumina Nextera, TWIST EF 2.1), Sequencing-by-synthesis (Illumina, TWIST), Sanger-Sequenzierung, JSI Medical Systems-Software SeqPilot 4.2.2, Deletions-/Duplikationsanalyse aus NGS-Daten (Limbus varfeed worker 1.1.0)
Hereditäres Hypophysenadenom, isoliert (institutseigene Erweiterung des Illumina TruSight Cancer Panel): AIP	EDTA-Blut; genomische DNA; DNA aus: Mundschleimhaut, Speichel, Fibroblasten	PCR, Sequence capture (Illumina Nextera, TWIST EF 2.1), Sequencing-by-synthesis (Illumina, TWIST), Sanger-Sequenzierung, JSI Medical Systems-Software SeqPilot 4.2.2, Deletions-/Duplikationsanalyse aus NGS-Daten (Limbus varfeed worker 1.1.0)

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Konstitutionelles MMR-Defizienz-Syndrom (CMMRD) (institutseigene Erweiterung des Illumina TruSight Cancer Panel): MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, EPCAM	EDTA-Blut; genomische DNA; DNA aus: Mundschleimhaut, Speichel, Fibroblasten	PCR, Sequence capture (Illumina Nextera, TWIST EF 2.1), Sequencing-by-synthesis (Illumina, TWIST), Sanger-Sequenzierung, JSI Medical Systems-Software SeqPilot 4.2.2, Deletions-/Duplikationsanalyse aus NGS-Daten (Limbus varfeed worker 1.1.0)
Hereditäre Leiomyomatose und Nierenzellkarzinom (institutseigene Erweiterung des Illumina TruSight Cancer Panel): FH	EDTA-Blut; genomische DNA; DNA aus: Mundschleimhaut, Speichel, Fibroblasten	PCR, Sequence capture (Illumina Nextera, TWIST EF 2.1), Sequencing-by-synthesis (Illumina, TWIST), Sanger-Sequenzierung, JSI Medical Systems-Software SeqPilot 4.2.2, Deletions-/Duplikationsanalyse aus NGS-Daten (Limbus varfeed worker 1.1.0)
Li-Fraumeni-Syndrom (institutseigene Erweiterung des Illumina TruSight Cancer Panel): TP53, CHEK2, POT1	EDTA-Blut; genomische DNA; DNA aus: Mundschleimhaut, Speichel, Fibroblasten	PCR, Sequence capture (Illumina Nextera, TWIST EF 2.1), Sequencing-by-synthesis (Illumina, TWIST), Sanger-Sequenzierung, JSI Medical Systems-Software SeqPilot 4.2.2, Deletions-/Duplikationsanalyse aus NGS-Daten (Limbus varfeed worker 1.1.0)
Hereditäres Lungenkarzinom (institutseigene Erweiterung des Illumina TruSight Cancer Panel): BAP1, CHEK2, EGFR, TP53	EDTA-Blut; genomische DNA; DNA aus: Mundschleimhaut, Speichel, Fibroblasten	PCR, Sequence capture (Illumina Nextera, TWIST EF 2.1), Sequencing-by-synthesis (Illumina, TWIST), Sanger-Sequenzierung, JSI Medical Systems-Software SeqPilot 4.2.2, Deletions-/Duplikationsanalyse aus NGS-Daten (Limbus varfeed worker 1.1.0)
Hereditärer Magenkrebs (institutseigene Erweiterung des Illumina TruSight Cancer Panel): CDH1, CTNNA1, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, SMAD4, STK11, TP53	EDTA-Blut; genomische DNA; DNA aus: Mundschleimhaut, Speichel, Fibroblasten	PCR, Sequence capture (Illumina Nextera, TWIST EF 2.1), Sequencing-by-synthesis (Illumina, TWIST), Sanger-Sequenzierung, JSI Medical Systems-Software SeqPilot 4.2.2, Deletions-/Duplikationsanalyse aus NGS-Daten (Limbus varfeed worker 1.1.0)

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13125-03-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Hereditäres Medulloblastom (institutseigene Erweiterung des Illumina TruSight Cancer Panel): APC, BRCA2, PALB2, PTCH1, SUFU, TP53	EDTA-Blut; genomische DNA; DNA aus: Mundschleimhaut, Speichel, Fibroblasten	PCR, Sequence capture (Illumina Nextera, TWIST EF 2.1), Sequencing-by-synthesis (Illumina, TWIST), Sanger-Sequenzierung, JSI Medical Systems-Software SeqPilot 4.2.2, Deletions-/Duplikationsanalyse aus NGS-Daten (Limbus varfeed worker 1.1.0)
Hereditäres Melanom (institutseigene Erweiterung des Illumina TruSight Cancer Panel): ACD, BAP1, CDK4, CDKN2A, MITF, POT1, PTEN, TERT, TP53	EDTA-Blut; genomische DNA; DNA aus: Mundschleimhaut, Speichel, Fibroblasten	PCR, Sequence capture (Illumina Nextera, TWIST EF 2.1), Sequencing-by-synthesis (Illumina, TWIST), Sanger-Sequenzierung, JSI Medical Systems-Software SeqPilot 4.2.2, Deletions-/Duplikationsanalyse aus NGS-Daten (Limbus varfeed worker 1.1.0)
Hereditäre Multiple Endokrine Neoplasie, Typ 1/4 (institutseigene Erweiterung des Illumina TruSight Cancer Panel): MEN1, CDKN1B, CDC73 (HRPT2)	EDTA-Blut; genomische DNA; DNA aus: Mundschleimhaut, Speichel, Fibroblasten	PCR, Sequence capture (Illumina Nextera, TWIST EF 2.1), Sequencing-by-synthesis (Illumina, TWIST), Sanger-Sequenzierung, JSI Medical Systems-Software SeqPilot 4.2.2, Deletions-/Duplikationsanalyse aus NGS-Daten (Limbus varfeed worker 1.1.0)
Hereditäre Multiple Endokrine Neoplasie, Typ 2 (institutseigene Erweiterung des Illumina TruSight Cancer Panel): RET	EDTA-Blut; genomische DNA; DNA aus: Mundschleimhaut, Speichel, Fibroblasten	PCR, Sequence capture (Illumina Nextera, TWIST EF 2.1), Sequencing-by-synthesis (Illumina, TWIST), Sanger-Sequenzierung, JSI Medical Systems-Software SeqPilot 4.2.2, Deletions-/Duplikationsanalyse aus NGS-Daten (Limbus varfeed worker 1.1.0)
Hereditäres Neuroblastom, hereditär (institutseigene Erweiterung des Illumina TruSight Cancer Panel): ALK, PHOX2B	EDTA-Blut; genomische DNA; DNA aus: Mundschleimhaut, Speichel, Fibroblasten	PCR, Sequence capture (Illumina Nextera, TWIST EF 2.1), Sequencing-by-synthesis (Illumina, TWIST), Sanger-Sequenzierung, JSI Medical Systems-Software SeqPilot 4.2.2, Deletions-/Duplikationsanalyse aus NGS-Daten (Limbus varfeed worker 1.1.0)

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Hereditäre Neurofibromatose Typ 1 (institutseigene Erweiterung des Illumina TruSight Cancer Panel): NF1, SPRED1	EDTA-Blut; genomische DNA; DNA aus: Mundschleimhaut, Speichel, Fibroblasten	PCR, Sequence capture (Illumina Nextera, TWIST EF 2.1), Sequencing-by-synthesis (Illumina, TWIST), Sanger-Sequenzierung, JSI Medical Systems-Software SeqPilot 4.2.2, Deletions-/Duplikationsanalyse aus NGS-Daten (Limbus varfeed worker 1.1.0)
Hereditäre Neurofibromatose Typ 2 (institutseigene Erweiterung des Illumina TruSight Cancer Panel): NF2	EDTA-Blut; genomische DNA; DNA aus: Mundschleimhaut, Speichel, Fibroblasten	PCR, Sequence capture (Illumina Nextera, TWIST EF 2.1), Sequencing-by-synthesis (Illumina, TWIST), Sanger-Sequenzierung, JSI Medical Systems-Software SeqPilot 4.2.2, Deletions-/Duplikationsanalyse aus NGS-Daten (Limbus varfeed worker 1.1.0)
Hereditärer Nierenkrebs (institutseigene Erweiterung des Illumina TruSight Cancer Panel): BAP1, BHD/FLCN, FH, MET, PTEN, SDHB, SDHD, TP53, TSC1, TSC2, VHL, WT1	EDTA-Blut; genomische DNA; DNA aus: Mundschleimhaut, Speichel, Fibroblasten	PCR, Sequence capture (Illumina Nextera, TWIST EF 2.1), Sequencing-by-synthesis (Illumina, TWIST), Sanger-Sequenzierung, JSI Medical Systems-Software SeqPilot 4.2.2, Deletions-/Duplikationsanalyse aus NGS-Daten (Limbus varfeed worker 1.1.0)
Nierenzellkarzinom-Syndrom, papilläres (institutseigene Erweiterung des Illumina TruSight Cancer Panel): MET	EDTA-Blut; genomische DNA; DNA aus: Mundschleimhaut, Speichel, Fibroblasten	PCR, Sequence capture (Illumina Nextera, TWIST EF 2.1), Sequencing-by-synthesis (Illumina, TWIST), Sanger-Sequenzierung, JSI Medical Systems-Software SeqPilot 4.2.2, Deletions-/Duplikationsanalyse aus NGS-Daten (Limbus varfeed worker 1.1.0)
Hereditäres Ovarialkarzinom (institutseigene Erweiterung des Illumina TruSight Cancer Panel): BRCA1, BRCA2, ATM, CHEK2, PALB2, RAD51C, RAD51D, BRIP1, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, POLD1, POLE, RAD51D, STK11, TP53	EDTA-Blut; genomische DNA; DNA aus: Mundschleimhaut, Speichel, Fibroblasten	PCR, Sequence capture (Illumina Nextera, TWIST EF 2.1), Sequencing-by-synthesis (Illumina, TWIST), Sanger-Sequenzierung, JSI Medical Systems-Software SeqPilot 4.2.2, Deletions-/Duplikationsanalyse aus NGS-Daten (Limbus varfeed worker 1.1.0)

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13125-03-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Hereditäres Pankreaskarzinom (institutseigene Erweiterung des Illumina TruSight Cancer Panel): ATM, BRCA1, BRCA2, CDKN2A, PALB2, STK11, TP53	EDTA-Blut; genomische DNA; DNA aus: Mundschleimhaut, Speichel, Fibroblasten	PCR, Sequence capture (Illumina Nextera, TWIST EF 2.1), Sequencing-by-synthesis (Illumina, TWIST), Sanger-Sequenzierung, JSI Medical Systems-Software SeqPilot 4.2.2, Deletions-/Duplikationsanalyse aus NGS-Daten (Limbus varfeed worker 1.1.0)
Peutz-Jeghers-Syndrom (institutseigene Erweiterung des Illumina TruSight Cancer Panel): STK11, PRKAR1A	EDTA-Blut; genomische DNA; DNA aus: Mundschleimhaut, Speichel, Fibroblasten	PCR, Sequence capture (Illumina Nextera, TWIST EF 2.1), Sequencing-by-synthesis (Illumina, TWIST), Sanger-Sequenzierung, JSI Medical Systems-Software SeqPilot 4.2.2, Deletions-/Duplikationsanalyse aus NGS-Daten (Limbus varfeed worker 1.1.0)
Hereditäres Phäochromozytom / Paragangliom (institutseigene Erweiterung des Illumina TruSight Cancer Panel): MAX, MEN1, NF1, RET, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, TMEM127, VHL	EDTA-Blut; genomische DNA; DNA aus: Mundschleimhaut, Speichel, Fibroblasten	PCR, Sequence capture (Illumina Nextera, TWIST EF 2.1), Sequencing-by-synthesis (Illumina, TWIST), Sanger-Sequenzierung, JSI Medical Systems-Software SeqPilot 4.2.2, Deletions-/Duplikationsanalyse aus NGS-Daten (Limbus varfeed worker 1.1.0)
Hereditäres Pleuropulmonales Blastom (institutseigene Erweiterung des Illumina TruSight Cancer Panel): DICER1	EDTA-Blut; genomische DNA; DNA aus: Mundschleimhaut, Speichel, Fibroblasten	PCR, Sequence capture (Illumina Nextera, TWIST EF 2.1), Sequencing-by-synthesis (Illumina, TWIST), Sanger-Sequenzierung, JSI Medical Systems-Software SeqPilot 4.2.2, Deletions-/Duplikationsanalyse aus NGS-Daten (Limbus varfeed worker 1.1.0)
Hereditäre Polyposis, gastrointestinal (institutseigene Erweiterung des Illumina TruSight Cancer Panel): APC, BMPR1A, MSH3, MUTYH, NTHL1, POLD1, POLE, PTEN, RNF43, SMAD4, STK11, AXIN2, BUB1B, GREM1	EDTA-Blut; genomische DNA; DNA aus: Mundschleimhaut, Speichel, Fibroblasten	PCR, Sequence capture (Illumina Nextera, TWIST EF 2.1), Sequencing-by-synthesis (Illumina, TWIST), Sanger-Sequenzierung, JSI Medical Systems-Software SeqPilot 4.2.2, Deletions-/Duplikationsanalyse aus NGS-Daten (Limbus varfeed worker 1.1.0)

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Hereditäres Prostatakarzinom (institutseigene Erweiterung des Illumina TruSight Cancer Panel): BRCA1, BRCA2, CHEK2, PALB2; HOXB13 (Mut. G84E)	EDTA-Blut; genomische DNA; DNA aus: Mundschleimhaut, Speichel, Fibroblasten	PCR, Sequence capture (Illumina Nextera, TWIST EF 2.1), Sequencing-by-synthesis (Illumina, TWIST), Sanger-Sequenzierung, JSI Medical Systems-Software SeqPilot 4.2.2, Deletions-/Duplikationsanalyse aus NGS-Daten (Limbus varfeed worker 1.1.0)
Proteus-Syndrom (institutseigene Erweiterung des Illumina TruSight Cancer Panel): AKT1, PIK3CA, PTEN	EDTA-Blut; genomische DNA; DNA aus: Mundschleimhaut, Speichel, Fibroblasten	PCR, Sequence capture (Illumina Nextera, TWIST EF 2.1), Sequencing-by-synthesis (Illumina, TWIST), Sanger-Sequenzierung, JSI Medical Systems-Software SeqPilot 4.2.2, Deletions-/Duplikationsanalyse aus NGS-Daten (Limbus varfeed worker 1.1.0)
Rhabdoid-Prädispositions-Syndrom (institutseigene Erweiterung des Illumina TruSight Cancer Panel): SMARCB1, SMARCA4	EDTA-Blut; genomische DNA; DNA aus: Mundschleimhaut, Speichel, Fibroblasten	PCR, Sequence capture (Illumina Nextera, TWIST EF 2.1), Sequencing-by-synthesis (Illumina, TWIST), Sanger-Sequenzierung, JSI Medical Systems-Software SeqPilot 4.2.2, Deletions-/Duplikationsanalyse aus NGS-Daten (Limbus varfeed worker 1.1.0)
Hereditäres Schilddrüsenkarzinom, medullär (institutseigene Erweiterung des Illumina TruSight Cancer Panel): RET, ESR2	EDTA-Blut; genomische DNA; DNA aus: Mundschleimhaut, Speichel, Fibroblasten	PCR, Sequence capture (Illumina Nextera, TWIST EF 2.1), Sequencing-by-synthesis (Illumina, TWIST), Sanger-Sequenzierung, JSI Medical Systems-Software SeqPilot 4.2.2, Deletions-/Duplikationsanalyse aus NGS-Daten (Limbus varfeed worker 1.1.0)
Hereditärer Schilddrüsenkrebs (institutseigene Erweiterung des Illumina TruSight Cancer Panel): APC, DICER1, ESR2, PRKAR1A, PTEN, RET, SDHB, SDHC, SDHD, TP53	EDTA-Blut; genomische DNA; DNA aus: Mundschleimhaut, Speichel, Fibroblasten	PCR, Sequence capture (Illumina Nextera, TWIST EF 2.1), Sequencing-by-synthesis (Illumina, TWIST), Sanger-Sequenzierung, JSI Medical Systems-Software SeqPilot 4.2.2, Deletions-/Duplikationsanalyse aus NGS-Daten (Limbus varfeed worker 1.1.0)

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Hereditäre Schwannomatose (institutseigene Erweiterung des Illumina TruSight Cancer Panel): LZTR1, NF2, SMARCB1	EDTA-Blut; genomische DNA; DNA aus: Mundschleimhaut, Speichel, Fibroblasten	PCR, Sequence capture (Illumina Nextera, TWIST EF 2.1), Sequencing-by-synthesis (Illumina, TWIST), Sanger-Sequenzierung, JSI Medical Systems-Software SeqPilot 4.2.2, Deletions-/Duplikationsanalyse aus NGS-Daten (Limbus varfeed worker 1.1.0)
Hereditäre Tuberöse Sklerose Typ 1/2 (institutseigene Erweiterung des Illumina TruSight Cancer Panel): TSC1, TSC2	EDTA-Blut; genomische DNA; DNA aus: Mundschleimhaut, Speichel, Fibroblasten	PCR, Sequence capture (Illumina Nextera, TWIST EF 2.1), Sequencing-by-synthesis (Illumina, TWIST), Sanger-Sequenzierung, JSI Medical Systems-Software SeqPilot 4.2.2, Deletions-/Duplikationsanalyse aus NGS-Daten (Limbus varfeed worker 1.1.0)
Hereditäre Tylosis (Keratosis palmoplantaris) mit Ösophaguskarzinom (institutseigene Erweiterung des Illumina TruSight Cancer Panel): RHBDF2	EDTA-Blut; genomische DNA; DNA aus: Mundschleimhaut, Speichel, Fibroblasten	PCR, Sequence capture (Illumina Nextera, TWIST EF 2.1), Sequencing-by-synthesis (Illumina, TWIST), Sanger-Sequenzierung, JSI Medical Systems-Software SeqPilot 4.2.2, Deletions-/Duplikationsanalyse aus NGS-Daten (Limbus varfeed worker 1.1.0)
Von-Hippel-Lindau-Syndrom (institutseigene Erweiterung des Illumina TruSight Cancer Panel): VHL	EDTA-Blut; genomische DNA; DNA aus: Mundschleimhaut, Speichel, Fibroblasten	PCR, Sequence capture (Illumina Nextera, TWIST EF 2.1), Sequencing-by-synthesis (Illumina, TWIST), Sanger-Sequenzierung, JSI Medical Systems-Software SeqPilot 4.2.2, Deletions-/Duplikationsanalyse aus NGS-Daten (Limbus varfeed worker 1.1.0)
Hereditärer Wilms-Tumor (institutseigene Erweiterung des Illumina TruSight Cancer Panel): WT1	EDTA-Blut; genomische DNA; DNA aus: Mundschleimhaut, Speichel, Fibroblasten	PCR, Sequence capture (Illumina Nextera, TWIST EF 2.1), Sequencing-by-synthesis (Illumina, TWIST), Sanger-Sequenzierung, JSI Medical Systems-Software SeqPilot 4.2.2, Deletions-/Duplikationsanalyse aus NGS-Daten (Limbus varfeed worker 1.1.0)

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Hereditäre Zylindromatosis (institutseigene Erweiterung des Illumina TruSight Cancer Panel): CYLD	EDTA-Blut; genomische DNA; DNA aus: Mundschleimhaut, Speichel, Fibroblasten	PCR, Sequence capture (Illumina Nextera, TWIST EF 2.1), Sequencing-by-synthesis (Illumina, TWIST), Sanger-Sequenzierung, JSI Medical Systems-Software SeqPilot 4.2.2, Deletions-/Duplikationsanalyse aus NGS-Daten (Limbus varfeed worker 1.1.0)
Marfan-Syndrom (Illumina TruSight EBM Panel): FBN1, TGFB1, TGFB2	EDTA-Blut; genomische DNA; DNA aus: Mundschleimhaut, Speichel, Fibroblasten	PCR, Sequence capture (Illumina Nextera, TWIST EF 2.1), Sequencing-by-synthesis (Illumina, TWIST), Sanger-Sequenzierung, JSI Medical Systems-Software SeqPilot 4.2.2, Deletions-/Duplikationsanalyse aus NGS-Daten (Limbus varfeed worker 1.1.0)
Ehlers-Danlos-Syndrom (Illumina TruSight EBM Panel): COL3A1, COL5A1, COL5A2	EDTA-Blut; genomische DNA; DNA aus: Mundschleimhaut, Speichel, Fibroblasten	PCR, Sequence capture (Illumina Nextera, TWIST EF 2.1), Sequencing-by-synthesis (Illumina, TWIST), Sanger-Sequenzierung, JSI Medical Systems-Software SeqPilot 4.2.2, Deletions-/Duplikationsanalyse aus NGS-Daten (Limbus varfeed worker 1.1.0)
Thorakale Aortenerweiterung (Illumina TruSight EBM Panel): ACTA2, COL3A1, FBN1, MYH11, MYLK, SMAD3, TGFB2, TGFB1, TGFB2	EDTA-Blut; genomische DNA; DNA aus: Mundschleimhaut, Speichel, Fibroblasten	PCR, Sequence capture (Illumina Nextera, TWIST EF 2.1), Sequencing-by-synthesis (Illumina, TWIST), Sanger-Sequenzierung, JSI Medical Systems-Software SeqPilot 4.2.2, Deletions-/Duplikationsanalyse aus NGS-Daten (Limbus varfeed worker 1.1.0)
Hereditäre Alzheimer Demenz: APP, PSEN1, PSEN2	EDTA-Blut; genomische DNA; DNA aus: Mundschleimhaut, Speichel, Fibroblasten	PCR, Sequence capture (Illumina Nextera, TWIST EF 2.1), Sequencing-by-synthesis (Illumina, TWIST), Sanger-Sequenzierung, JSI Medical Systems-Software SeqPilot 4.2.2, Deletions-/Duplikationsanalyse aus NGS-Daten (Limbus varfeed worker 1.1.0)

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13125-03-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Hereditäre Frontotemporale Demenz: MAPT, GRN, TARDBP, FUS, CHMP2B, VCP	EDTA-Blut; genomische DNA; DNA aus: Mundschleimhaut, Speichel, Fibroblasten	PCR, Sequence capture (Illumina Nextera, TWIST EF 2.1), Sequencing-by-synthesis (Illumina, TWIST), Sanger-Sequenzierung, JSI Medical Systems-Software SeqPilot 4.2.2, Deletions-/Duplikationsanalyse aus NGS-Daten (Limbus varfeed worker 1.1.0)
Hereditäres Angioödem Typ I-III (gesamt): SERPING1/C1NH, Faktor XII (Hagemann-Faktor) F12, PLG, ANGPT1	EDTA-Blut; genomische DNA; DNA aus: Mundschleimhaut, Speichel, Fibroblasten	PCR, Sequence capture (Illumina Nextera, TWIST EF 2.1), Sequencing-by-synthesis (Illumina, TWIST), Sanger-Sequenzierung, JSI Medical Systems-Software SeqPilot 4.2.2, Deletions-/Duplikationsanalyse aus NGS-Daten (Limbus varfeed worker 1.1.0)
Fragiles-X-Syndrom, POF, FXTAS: FMR1	EDTA-Blut; genomische DNA; DNA aus: Mundschleimhaut, Speichel, Fibroblasten	PCR, Fragmentanalyse
Rett-Syndrom: MECP2	EDTA-Blut; genomische DNA; DNA aus: Mundschleimhaut, Speichel, Fibroblasten	PCR, Sanger-Sequenzierung
Ataxia-telangiectasia (Louis-Bar-Syndrom): ATM	EDTA-Blut; genomische DNA; DNA aus: Mundschleimhaut, Speichel, Fibroblasten	PCR, Sequence capture (Illumina Nextera, TWIST EF 2.1), Sequencing-by-synthesis (Illumina, TWIST), Sanger-Sequenzierung, JSI Medical Systems-Software SeqPilot 4.2.2, Deletions-/Duplikationsanalyse aus NGS-Daten (Limbus varfeed worker 1.1.0)
Cystische Fibrose/Mukoviszidose, CBAVD (Illumina TruSight EBM Panel): CFTR	EDTA-Blut; genomische DNA; DNA aus: Mundschleimhaut, Speichel, Fibroblasten	PCR, Sequence capture (Illumina Nextera, TWIST EF 2.1), Sequencing-by-synthesis (Illumina, TWIST), Sanger-Sequenzierung, JSI Medical Systems-Software SeqPilot 4.2.2, Deletions-/Duplikationsanalyse aus NGS-Daten (Limbus varfeed worker 1.1.0)

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Morbus Osler (institutseigene Erweiterung des Illumina TruSight Cancer Panel): ACVRL1, ENG, SMAD4	EDTA-Blut; genomische DNA; DNA aus: Mundschleimhaut, Speichel, Fibroblasten	PCR, Sequence capture (Illumina Nextera, TWIST EF 2.1), Sequencing-by-synthesis (Illumina, TWIST), Sanger-Sequenzierung, JSI Medical Systems-Software SeqPilot 4.2.2, Deletions-/Duplikationsanalyse aus NGS-Daten (Limbus varfeed worker 1.1.0)
Popliteales Pterygium-Syndrom: IRF6	EDTA-Blut; genomische DNA; DNA aus: Mundschleimhaut, Speichel, Fibroblasten	PCR, Sequence capture (Illumina Nextera, TWIST EF 2.1), Sequencing-by-synthesis (Illumina, TWIST), Sanger-Sequenzierung, JSI Medical Systems-Software SeqPilot 4.2.2, Deletions-/Duplikationsanalyse aus NGS-Daten (Limbus varfeed worker 1.1.0)
Van der Woude-Syndrom: IRF6, GRHL3	EDTA-Blut; genomische DNA; DNA aus: Mundschleimhaut, Speichel, Fibroblasten	PCR, Sequence capture (Illumina Nextera, TWIST EF 2.1), Sequencing-by-synthesis (Illumina, TWIST), Sanger-Sequenzierung, JSI Medical Systems-Software SeqPilot 4.2.2, Deletions-/Duplikationsanalyse aus NGS-Daten (Limbus varfeed worker 1.1.0)
Kontaminationsausschluss/ Eidgeitsbestimmung	EDTA-Blut; genomische DNA; DNA aus CVS, Fruchtwasser, Fibroblasten	PCR, Fragmentanalyse
Dihydropyrimidin-Dehydrogenase - Testung (DPD)/5-FU-Toxizität: DPYD (dbSNP rs3918290, rs55886062, rs67376798, rs75017182)	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Dermatologische Erkrankungen, gesamt: ADAM10, APCDD1, CDH3, CDSN, DSG4, FZD6, GJB2, GJB6, HR, KRT5, KRT74, KRT81, KRT83, KRT85, KRT86, LIPH, LPAR6 (P2RY5), LSS, P2CD1, PADI3, POFUT1, POGLUT1, PSENE1, RIPK4, SNRPE, U2HR, VDR	EDTA-Blut; genomische DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Aneuploidien (Chromosomen 13, 18, 21, X, Y)	EDTA-Blut; genomische DNA; DNA aus: Mundschleimhaut, Speichel, CVS, Fruchtwasser, Fibroblasten	MLPA

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13125-03-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
APC	EDTA-Blut; genomische DNA; DNA aus: Mundschleimhaut, Speichel, Fibroblasten	MLPA
APP, PSEN1, PSEN2 (Hereditäre Alzheimer Demenz)	EDTA-Blut; genomische DNA; DNA aus: Mundschleimhaut, Speichel	MLPA
ATM	EDTA-Blut; genomische DNA; DNA aus: Mundschleimhaut, Speichel, Fibroblasten	MLPA
AZF (Männliche Infertilität)	EDTA-Blut; genomische DNA; DNA aus: Mundschleimhaut, Speichel	MLPA
BAP1 (BAP1-Tumorprädispositions-Syndrom)	EDTA-Blut; genomische DNA; DNA aus: Mundschleimhaut, Speichel, Fibroblasten	MLPA
BMPR1, SMAD4, PTEN (Juvenile Polyposis)	EDTA-Blut; genomische DNA; DNA aus: Mundschleimhaut, Speichel, Fibroblasten	MLPA
BRAF, HRAS, KRAS, NRAS (Noonan-Syndrom)	EDTA-Blut; genomische DNA; DNA aus: Mundschleimhaut, Speichel, Fibroblasten	MLPA
BRCA1 (HBOC)	EDTA-Blut; genomische DNA; DNA aus: Mundschleimhaut, Speichel, Fibroblasten	MLPA
BRCA2, CHEK2 (HBOC)	EDTA-Blut; genomische DNA; DNA aus: Mundschleimhaut, Speichel, Fibroblasten	MLPA
CDH1	EDTA-Blut; genomische DNA; DNA aus: Mundschleimhaut, Speichel, Fibroblasten	MLPA
CDKN1B, MEN1	EDTA-Blut; genomische DNA; DNA aus: Mundschleimhaut, Speichel, Fibroblasten	MLPA
CDKN2A, CDK4	EDTA-Blut; genomische DNA; DNA aus: Mundschleimhaut, Speichel, Fibroblasten	MLPA
CFTR (Mukoviszidose, CBAVD)	EDTA-Blut; genomische DNA; DNA aus: Mundschleimhaut, Speichel, Fibroblasten	MLPA
COL3A1 (Ehlers-Danlos-Syndrom)	EDTA-Blut; genomische DNA; DNA aus: Mundschleimhaut, Speichel	MLPA
COL5A1, COL5A2 (Ehlers-Danlos-Syndrom)	EDTA-Blut; genomische DNA; DNA aus: Mundschleimhaut, Speichel	MLPA
DMD (Muskeldystrophie Typ Duchenne/Becker)	EDTA-Blut; genomische DNA; DNA aus: Mundschleimhaut, Speichel	MLPA
ELN, LIMK1 (Williams Beuren Syndrom)	EDTA-Blut; genomische DNA; DNA aus: Mundschleimhaut, Speichel	MLPA

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13125-03-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
EXT1, EXT2 (Multiple Exostosis)	EDTA-Blut; genomische DNA; DNA aus: Mundschleimhaut, Speichel, Fibroblasten	MLPA
FBN1 (Marfan-Syndrom)	EDTA-Blut; genomische DNA; DNA aus: Mundschleimhaut, Speichel	MLPA
FH (Hereditärer Nierenkrebs)	EDTA-Blut; genomische DNA; DNA aus: Mundschleimhaut, Speichel, Fibroblasten	MLPA
FLCN (BHD, Birt-Hogg-Dubé-Syndrom)	EDTA-Blut; genomische DNA; DNA aus: Mundschleimhaut, Speichel,	MLPA
GJB1, MPZ, PMP22 (CMT1/HMSN)	EDTA-Blut; genomische DNA; DNA aus: Mundschleimhaut, Speichel	MLPA
IRF6, GJRHL3 (van der Woude-Syndrom)	EDTA-Blut; genomische DNA; DNA aus: Mundschleimhaut, Speichel	MLPA
MAPT, GRN (Hereditäre Frontotemporale Demenz)	EDTA-Blut; genomische DNA; DNA aus: Mundschleimhaut, Speichel	MLPA
MECP2 (Rett-Syndrom)	EDTA-Blut; genomische DNA; DNA aus: Mundschleimhaut, Speichel	MLPA
MET	EDTA-Blut; genomische DNA; DNA aus: Mundschleimhaut, Speichel, Fibroblasten	MLPA
Mikrodeletions-/duplikations-Syndrom-Screening, MR-X	EDTA-Blut; genomische DNA; DNA aus: Mundschleimhaut, Speichel	MLPA
MLH1, MSH2 (HNPCC, CMMRD)	EDTA-Blut; genomische DNA; DNA aus: Mundschleimhaut, Speichel, Fibroblasten	MLPA
MSH6 (HNPCC, CMMRD)	EDTA-Blut; genomische DNA; DNA aus: Mundschleimhaut, Speichel, Fibroblasten	MLPA
NF1	EDTA-Blut; genomische DNA; DNA aus: Mundschleimhaut, Speichel, Fibroblasten	MLPA
NF2	EDTA-Blut; genomische DNA; DNA aus: Mundschleimhaut, Speichel, Fibroblasten	MLPA
NSD1, NFIX (Sotos-Syndrom)	EDTA-Blut; genomische DNA; DNA aus: Mundschleimhaut, Speichel, Fibroblasten	MLPA
PMS2 (HNPCC, CMMRD)	EDTA-Blut; genomische DNA; DNA aus: Mundschleimhaut, Speichel, Fibroblasten	MLPA
PTCH1 (Gorlin-Syndrom)	EDTA-Blut; genomische DNA; DNA aus: Mundschleimhaut, Speichel, Fibroblasten	MLPA

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13125-03-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
PTEN (Cowden-Syndrom, Bannayan-Ruvalcaba-Riley-Syndrom, Proteus-Syndrom)	EDTA-Blut; genomische DNA; DNA aus: Mundschleimhaut, Speichel, Fibroblasten	MLPA
RET (MEN2)	EDTA-Blut; genomische DNA; DNA aus: Mundschleimhaut, Speichel, Fibroblasten	MLPA
SDHA, SDHB, SDHC, SDHD, SDHAF1, SDHAF2	EDTA-Blut; genomische DNA; DNA aus: Mundschleimhaut, Speichel, Fibroblasten	MLPA
SERPING1, F12 (Hereditäres Angioödem)	EDTA-Blut; genomische DNA; DNA aus: Mundschleimhaut, Speichel	MLPA
SHOX (Kleinwuchssyndrom)	EDTA-Blut; genomische DNA; DNA aus: Mundschleimhaut, Speichel	MLPA
SMARCB1 (Hereditäre Schwannomatose)	EDTA-Blut; genomische DNA; DNA aus: Mundschleimhaut, Speichel, Fibroblasten	MLPA
SPRED1 (Hereditäre NF1)	EDTA-Blut; genomische DNA; DNA aus: Mundschleimhaut, Speichel, Fibroblasten	MLPA
STK11 (Peutz-Jeghers-Syndrom, Carney-Komplex)	EDTA-Blut; genomische DNA; DNA aus: Mundschleimhaut, Speichel, Fibroblasten	MLPA
SUFU	EDTA-Blut; genomische DNA; DNA aus: Mundschleimhaut, Speichel, Fibroblasten	MLPA
TBX1 (DiGeorge Syndrom)	EDTA-Blut; genomische DNA; DNA aus: Mundschleimhaut, Speichel	MLPA
TGFBR1, TGFBR2 (Marfan-Syndrom)	EDTA-Blut; genomische DNA; DNA aus: Mundschleimhaut, Speichel, Fibroblasten	MLPA
TP53 (Li-Fraumeni-Syndrom)	EDTA-Blut; genomische DNA; DNA aus: Mundschleimhaut, Speichel, Fibroblasten	MLPA
TSC1 (Tuberöse Sklerose Typ 1)	EDTA-Blut; genomische DNA; DNA aus: Mundschleimhaut, Speichel, Fibroblasten	MLPA
TSC2 (Tuberöse Sklerose Typ 2)	EDTA-Blut; genomische DNA; DNA aus: Mundschleimhaut, Speichel, Fibroblasten	MLPA
VHL (Von-Hippel-Lindau-Syndrom)	EDTA-Blut; genomische DNA; DNA aus: Mundschleimhaut, Speichel, Fibroblasten	MLPA
WT1 (Wilms-Tumor)	EDTA-Blut; genomische DNA; DNA aus: Mundschleimhaut, Speichel, Fibroblasten	MLPA

Untersuchungsgebiet: Humangenetik (Zytogenetik)

Untersuchungsart:

Chromosomenanalyse **

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
angeborener Chromosomensatz	Blut, Fibroblastenkultur, Amnionzellen, CVS	Chromosomenbänderungs-analyse
angeborener Chromosomensatz	Blut, Fibroblastenkultur, Amnionzellen, CVS, Mundschleimhaut	FISH
angeborener Chromosomensatz	EDTA-Blut; genomische DNA; DNA aus: Mundschleimhaut, Speichel, Fibroblasten	Molekulare Karyotypisierung/ Vergleichende Genom- Hybridisierung (Array-CGH/Real-time qPCR)