



Molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)								
Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät	CE-Verfahren	in Haus-Verfahren	Akkreditierungsstatus	Stand
Azoospermie (AZFa,b, c Deletionen)	genomische DNA; DNA extrahiert aus EDTA-Blut, Spucke, Mundschleimhaut und Zelllinien	PCR, Fragmentanalyse, Devyser AZFv2, Devyser AZF Extension	SOP 07.1-1-3/V02 SOP 02-1-1/V03 SOP 02-1-2/V03 SOP 02-1-4/V03 SOP 02-1-5/V03 SOP 02-1-6/V03 SOP 03.1-2-41/V03 SOP 03.1-2-24/V04 VA 05-1/V06	Thermo Fisher Scientific, ABI3500	ja		flexibel	31.10.2024
Chorea Huntington (MIM#143100, HTT)	genomische DNA; DNA extrahiert aus EDTA-Blut, Spucke, Mundschleimhaut und Zelllinien	PCR, Fragmentanalyse	SOP 07.1-1-1/V02 SOP 07.1-1-3/V02 SOP 02-1-1/V03 SOP 02-1-2/V03 SOP 02-1-4/V03 SOP 02-1-5/V03 SOP 02-1-6/V03 SOP 03.1-2-41/V03 SOP 03.1-2-26/V04 VA 05-1/V06	Thermo Fisher Scientific, ABI3500/ABI3130xl		ja	flexibel	31.10.2024
Fragiles-X-Syndrom (MIM#300624, FMR1)	genomische DNA; DNA extrahiert aus EDTA-Blut, Spucke, Mundschleimhaut und Zelllinien	PCR, Fragmentanalyse, AmplideX PCR/CE FMR1	SOP 07.1-1-1/V02 SOP 07.1-1-3/V02 SOP 02-1-1/V03 SOP 02-1-2/V03 SOP 02-1-4/V02 SOP 02-1-5/V03 SOP 02-1-6/V03 SOP 03.1-2-27/V03 VA 05-1/V06	Thermo Fisher Scientific, ABI3500/ABI3130xl	ja		flexibel	31.10.2024



Familiärer Brust- und Eierstockkrebs (ATM (NM_000051), BRCA1 (NM_007294), BRCA2 (NM_000059), BARD1 (NM_000465), BRIP1 (NM_032043), CDH1 (NM_004360), CHEK2 (NM_007194), MLH1 (NM_000249), MSH2 (NM_000251), MSH6 (NM_000179), PALB2 (NM_024675), PMS2 (NM_000535), PTEN (NM_000314), RAD51C (NM_058216), RAD51D (NM_002878), STK11 (NM_000455), TP53 (NM_000546))	genomische DNA; DNA extrahiert aus EDTA-Blut, Spucke, Mundschleimhaut, Zelllinien und Tumormaterial	Sequence capture (Twist, Bioscience) Sequencing-by-synthesis (Illumina, NovaSeq, NextSeq)	SOP 02-1-1/V03 SOP 02-1-2/V03 SOP 02-1-4/V03 SOP 02-1-5/V03 SOP 02-1-6/V03 SOP 03.1-2-3/V04 SOP 03.1-2-5/V06 SOP 03.1-2-42/V03 SOP 03.1-2-43/V03 SOP 03.1-2-45/V03 SOP 03.1-2-46/V03 SOP 03.1-2-47/V02 SOP 03.2-2-4/V02 SOP 03.2-2-5/V02 SOP 12.5-1-1/V02 VA 05-1/V06	Illumina NovaSeq, NextSeq		ja	flexibel	03.03.2025
Hereditary Non Polyposis Colorectal Cancer (HNPCC) (MLH1 (NM_000249), MSH2 (NM_000251), MSH6 (NM_000179), PMS2 (NM_000535), EPCAM (NM_002354))	genomische DNA; DNA extrahiert aus EDTA-Blut, Spucke, Mundschleimhaut, Zelllinien und Tumormaterial	Sequence capture (Twist, Bioscience) Sequencing-by-synthesis (Illumina, NovaSeq, NextSeq)	SOP 02-1-1/V03 SOP 02-1-2/V03 SOP 02-1-4/V03 SOP 02-1-5/V03 SOP 02-1-6/V03 SOP 03.1-2-3/V04 SOP 03.1-2-8/V04 SOP 03.1-2-42/V03 SOP 03.1-2-43/V03 SOP 03.1-2-45/V03 SOP 03.1-2-46/V03 SOP 03.1-2-47/V02 SOP 03.2-2-4/V02 SOP 03.2-2-5/V02 SOP 12.5-1-1/V02 VA 05-1/V06	Illumina NovaSeq, NextSeq		ja	flexibel	03.03.2025



Neurofibromatose (NF1 (NM_000267), NF2 (NM_181832), SPRED1 (NM_152594))	genomische DNA; DNA extrahiert aus EDTA-Blut, Spucke, Mundschleimhaut, Zelllinien und Tumormaterial	Sequence capture (Twist, Bioscience) Sequencing-by-synthesis (Illumina, NovaSeq, NextSeq)	SOP 02-1-1/V03 SOP 02-1-2/V03 SOP 02-1-4/V03 SOP 02-1-5/V03 SOP 02-1-6/V03 SOP 03.1-2-3/V04 SOP 03.1-2-10/V04 SOP 03.1-2-42/V03 SOP 03.1-2-43/V03 SOP 03.1-2-45/V03 SOP 03.1-2-46/V03 SOP 03.1-2-47/V02 SOP 03.2-2-4/V02 SOP 03.2-2-5/V02 SOP 12.5-1-1/V02 VA 05-1/V06	Illumina NovaSeq, NextSeq		ja	flexibel	03.03.2025
Familiäre Polyposis (APC (NM_000038), BMPR1A (NM_004329), CHEK2 (NM_001005735), MSH3 (NM_002439), MUTYH (NM_001128425), NTHL1 (NM_002528), POLE (NM_006231), POLD1 (NM_001256849), PTEN (NM_000314), RNF43 (NM_017763), SMAD4 (NM_005359), STK11 (NM_00455), GREM1 (NM_013372))	genomische DNA; DNA extrahiert aus EDTA-Blut, Spucke, Mundschleimhaut, Zelllinien und Tumormaterial	Sequence capture (Twist, Bioscience) Sequencing-by-synthesis (Illumina, NovaSeq, NextSeq)	SOP 02-1-1/V03 SOP 02-1-2/V03 SOP 02-1-4/V03 SOP 02-1-5/V03 SOP 02-1-6/V03 SOP 03.1-2-3/V04 SOP 03.1-2-11/V04 SOP 03.1-2-42/V03 SOP 03.1-2-43/V03 SOP 03.1-2-45/V03 SOP 03.1-2-46/V03 SOP 03.1-2-47/V02 SOP 03.2-2-4/V02 SOP 03.2-2-5/V02 SOP 12.5-1-1/V02 VA 05-1/V06	Illumina NovaSeq, NextSeq		ja	flexibel	03.03.2025



Tuberöse Sklerose (TSC1 (NM_000368), TSC2 (NM_000548))	genomische DNA; DNA extrahiert aus EDTA-Blut, Spucke, Mundschleimhaut, Zelllinien und Tumormaterial	Sequence capture (Twist, Bioscience) Sequencing-by-synthesis (Illumina, NovaSeq, NextSeq)	SOP 02-1-1/V03 SOP 02-1-2/V03 SOP 02-1-4/V03 SOP 02-1-5/V03 SOP 02-1-6/V03 SOP 03.1-2-3/V04 SOP 03.1-2-12/V04 SOP 03.1-2-42/V03 SOP 03.1-2-43/V03 SOP 03.1-2-45/V03 SOP 03.1-2-46/V03 SOP 03.1-2-47/V02 SOP 03.2-2-4/V02 SOP 03.2-2-5/V02 SOP 12.5-1-1/V02 VA 05-1/V06	Illumina NovaSeq, NextSeq		ja	flexibel	03.03.2025
Exom, Entwicklungsverzögerung https://www.humangenetik.uk-erlangen.de/aerzte-und-zuweiser/molekulargenetische-diagnostik/laborleistung/thematische-liste/entwicklungsstoerung-mitohne-epilepsie/	genomische DNA; DNA extrahiert aus EDTA-Blut, Spucke, Mundschleimhaut und Zelllinien	Sequence capture (TWIST, Bioscience), sequencing-by-synthesis (Illumina, NovaSeq, NextSeq)	SOP 02-1-1/V03 SOP 02-1-2/V03 SOP 02-1-4/V03 SOP 02-1-5/V03 SOP 02-1-6/V03 SOP 03.1-2-4/V04 SOP 03.1-2-17/V04 SOP 03.1-2-42/V03 SOP 03.1-2-43/V03 SOP 03.1-2-45/V03 SOP 03.1-2-46/V03 SOP 03.1-2-47/V02 SOP 03.2-2-4/V02 SOP 03.2-2-5/V02 SOP 12.5-1-1/V02 VA 05-1/V06	Illumina NovaSeq, NextSeq		ja	flexibel	31.10.2024



Marfan-Syndrom (FBN1 (NM_000138), TGFB1 (NM_004612), TGFB2 (NM_001024847))	genomische DNA; DNA extrahiert aus EDTA-Blut, Spucke, Mundschleimhaut und Zelllinien	Sequence capture (TWIST, Bioscience), sequencing-by-synthesis (Illumina, NovaSeq, NextSeq)	SOP 02-1-1/V03 SOP 02-1-2/V03 SOP 02-1-4/V03 SOP 02-1-5/V03 SOP 02-1-6/V03 SOP 03.1-2-4/V04 SOP 03.1-2-18/V04 SOP 03.1-2-42/V03 SOP 03.1-2-43/V03 SOP 03.1-2-45/V03 SOP 03.1-2-46/V03 SOP 03.1-2-47/V02 SOP 03.2-2-4/V02 SOP 03.2-2-5/V02 SOP 12.5-1-1/V02 VA 05-1/V06	Illumina NovaSeq, NextSeq		ja	flexibel	31.10.2024
Noonan-Syndrom/Rasopathien (PTPN11 (NM_002834), SOS1 (NM_005633), KRAS (NM_033360), NRAS (NM_002524), RAF1 (NM_002880), BRAF (NM_004333), RIT1 (NM_006912), SOS2 (NM_006939), LZTR1 (NM_006767), HRAS (NM_176795), SHOC2 (NM_007373), CBL (NM_005188), MAP2K1 (NM_002755), MAP2K2 (NM_030662), SPRED1 (NM_152594), MTOR (NM_004958), RASA2 (NM_006506), RRAS (NM_006270)) https://www.humangenetik.uk-	genomische DNA; DNA extrahiert aus EDTA-Blut, Spucke, Mundschleimhaut und Zelllinien	Sequence capture (TWIST, Bioscience), sequencing-by-synthesis (Illumina, NovaSeq, NextSeq)	SOP 02-1-1/V03 SOP 02-1-2/V03 SOP 02-1-4/V03 SOP 02-1-5/V03 SOP 02-1-6/V03 SOP 03.1-2-4/V04 SOP 03.1-2-21/V04 SOP 03.1-2-42/V03 SOP 03.1-2-43/V03 SOP 03.1-2-45/V03 SOP 03.1-2-46/V03 SOP 03.1-2-47/V02 SOP 03.2-2-4/V02 SOP 03.2-2-5/V02 SOP 12.5-1-1/V02 VA 05-1/V06	Illumina NovaSeq, NextSeq		ja	flexibel	31.10.2024



erlangen.de/aerzte-und-zuweiser/molekulargenetische-diagnostik/laborleistung/thematische-liste/noonan-syndrom-rasopathien/								
--	--	--	--	--	--	--	--	--



Molekularbiologische Untersuchungen (Hybridisierungsverfahren)								
Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät	CE-Verfahren	in Haus-Verfahren	Akkreditierungsstatus	Stand
Angelman-Syndrom (AS) OMIM#105830 Analyse des Methylierungsstatus und Deletionsanalyse SNRPN-Region in 15q11-q13	genomische DNA; DNA extrahiert aus EDTA-Blut, Spucke und Zelllinien	Methylierungssensitive MLPA	SOP 07.1-1-1/V02 SOP 07.1-1-3/V02 SOP 02-1-1/V03 SOP 02-1-2/V03 SOP 02-1-4/V03 SOP 02-1-5/V03 SOP 02-1-6/V03 SOP 03.1-2-2/V03 SOP 03.1-2-40/V03 SOP 03.1-2-29/V03 SOP 03.1-2-48/V04 VA 05-1/V06	Thermo Fisher Scientific, ABI3500/ABI3130xl		ja	flexibel	31.10.2024
Prader-Willi-Syndrom-Syndrom (PWS) OMIM#176270 Analyse des Methylierungsstatus und Deletionsanalyse SNRPN-Region in 15q11-q13	genomische DNA; DNA extrahiert aus EDTA-Blut, Spucke und Zelllinien	Methylierungssensitive MLPA	SOP 07.1-1-1/V02 SOP 07.1-1-3/V02 SOP 02-1-1/V03 SOP 02-1-2/V03 SOP 02-1-4/V03 SOP 02-1-5/V03 SOP 02-1-6/V03 SOP 03.1-2-2/V03 SOP 03.1-2-40/V03 SOP 03.1-2-30/V03 SOP 03.1-2-48/V04 VA 05-1/V06	Thermo Fisher Scientific, ABI3500/ABI3130xl		ja	flexibel	31.10.2024



Hereditäre Motorisch-Sensible Neuropathie Typ 1 (HMSN1, CMT1A) OMIM#118220 PMP22- Duplikation	genomische DNA; DNA extrahiert aus EDTA-Blut, Spucke und Zelllinien	Duplikations-Analyse/MLPA	SOP 07.1-1-1/V02 SOP 07.1-1-3/V02 SOP 02-1-1/V03 SOP 02-1-2/V03 SOP 02-1-4/V03 SOP 02-1-5/V03 SOP 02-1-6/V03 SOP 03.1-2-2/V03 SOP 03.1-2-38/V03 SOP 03.1-2-48/V04 VA 05-1/V06	Thermo Fisher Scientific, ABI3500/ABI3130xl		ja	flexibel	31.10.2024
Hereditäre Motorischen Neuropathie mit Neigung zu Drucklähmungen (HNPP) OMIM#162500 PMP22- Deletion	genomische DNA; DNA extrahiert aus EDTA-Blut, Spucke und Zelllinien	Deletions-Analyse/MLPA	SOP 07.1-1-1/V02 SOP 07.1-1-3/V02 SOP 02-1-1/V03 SOP 02-1-2/V03 SOP 02-1-4/V03 SOP 02-1-5/V03 SOP 02-1-6/V03 SOP 03.1-2-2/V03 SOP 03.1-2-38/V03 SOP 03.1-2-48/V04 VA 05-1/V06	Thermo Fisher Scientific, ABI3500/ABI3130xl		ja	flexibel	31.10.2024
Mikrodeletion Xp22.33, SHOX unklarer Kleinwuchs OMIM#300582 Leri-Weill-Syndrom OMIM#127300 dysproportionierter Kleinwuchs mit Mesomelie OMIM#249700	genomische DNA; DNA extrahiert aus EDTA-Blut, Spucke und Zelllinien	Deletions-Analyse/MLPA	SOP 07.1-1-1/V02 SOP 07.1-1-3/V02 SOP 02-1-1/V03 SOP 02-1-2/V03 SOP 02-1-4/V03 SOP 02-1-5/V03 SOP 02-1-6/V03 SOP 03.1-2-2/V03 SOP 03.1-2-31/V03 SOP 03.1-2-48/V04 VA 05-1/V06	Thermo Fisher Scientific, ABI3500/ABI3130xl		ja	flexibel	31.10.2024