

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 5.3-1-3/V01 SOP 5.4-1-1/V02 SOP 5.4-1-2/V02 SOP5.4-1-4/V02 SOP 5.4-1-5/V02 SOP 5.4-1-6/V02 SOP 5.5-2-41/V02 SOP 5.5.-2-24/V03 VA 5.8-1/V03	ABI3500	ja		flexibel	19.07.2023
Chorea Huntington (MIM#143100, HTT)	genomische DNA; DNA extrahiert aus EDTA-Blut, Spucke, Mundschleimhaut und Zelllinien	PCR, Fragmentanalyse	SOP 5-3-1-1/V01 SOP 5.3-1-3/V01 SOP 5.4-1-1/V02 SOP 5.4-1-2/V02 SOP5.4-1-4/V02 SOP 5.4-1-5/V02 SOP 5.4-1-6/V02 SOP 5.5-2-41/V02 SOP 5.5.-2-26/V03 VA 5.8-1/V03	ABI3500/ ABI3130xl		ja	flexibel	19.07.2023
Fragiles-X-Syndrom (MIM#300624, FMR1)	genomische DNA; DNA extrahiert aus EDTA-Blut, Spucke, Mundschleimhaut und Zelllinien	PCR, Fragmentanalyse, AmplideX PCR/CE FMR1	SOP 5-3-1-1/V01 SOP 5.3-1-3/V01 SOP 5.4-1-1/V02 SOP 5.4-1-2/V02 SOP 5.4-1-4/V01 SOP 5.4-1-5/V02 SOP 5.4-1-6/V02 SOP 5.5-2-27/V02 VA 5.8-1/V03	ABI3500/ ABI3130xl	ja		flexibel	19.07.2023

<p>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))</p>	<p>genomische DNA; DNA extrahiert aus EDTA-Blut, Spucke, Mundschleimhaut, Zelllinien und Tumormaterial</p>	<p>Sequence capture (TwistER, Bioscience) Sequencing-by-synthesis (Illumina. MiSeq)</p>	<p>SOP 5.4-1-1/V02 SOP 5.4-1-2/V02 SOP5.4-1-4/V02 SOP 5.4-1-5/V02 SOP 5.4-1-6/V02 SOP 5.5-2-3/V03 SOP 5.5-2-5/V04 SOP 5.5-2-42/V02 SOP 5.5-2-43/V02 SOP 5.5-2-45/V02 SOP 5.5-2-46/V02 SOP 5.5-2-47/V01 SOP 5.5-2-53/V01 SOP 5.6-1-1/V01 VA 5.8-1/V03</p>	<p>Illumina NovaSeq</p>		<p>ja</p>	<p>flexibel</p>	<p>19.07.2023</p>
<p>Hereditary Non Polyposis Colorectal Cancer (HNPCC) (MLH1 (NM_000249), MSH2 (NM_000251), MSH6 (NM_000179), PMS2 (NM_000535), EPCAM (NM_002354))</p>	<p>genomische DNA; DNA extrahiert aus EDTA-Blut, Spucke, Mundschleimhaut, Zelllinien und Tumormaterial</p>	<p>Sequence capture (TwistER, Bioscience) Sequencing-by-synthesis (Illumina. MiSeq)</p>	<p>SOP 5.4-1-1/V02 SOP 5.4-1-2/V02 SOP5.4-1-4/V02 SOP 5.4-1-5/V02 SOP 5.4-1-6/V02 SOP 5.5-2-3/V03 SOP 5.5-2-8/V02 SOP 5.5-2-42/V02 SOP 5.5-2-43/V02 SOP 5.5-2-45/V02 SOP 5.5-2-46/V02 SOP 5.5-2-47/V01 SOP 5.5-2-53/V01 SOP 5.6-1-1/V01 VA 5.8-1/V03</p>	<p>Illumina NovaSeq</p>		<p>ja</p>	<p>flexibel</p>	<p>19.07.2023</p>

<p>Neurofibromatose (NF1 (NM_000267), NF2 (NM_181832), SPRED1 (NM_152594))</p>	<p>genomische DNA; DNA extrahiert aus EDTA- Blut, Spucke, Mundschleimhaut, Zelllinien und Tumormaterial</p>	<p>Sequence capture (TwistER, Bioscience) Sequencing-by- synthesis (Illumina. MiSeq)</p>	<p>SOP 5.4-1-1/V02 SOP 5-4-1-2/V02 SOP5.4-1-4/V02 SOP 5.4-1-5/V02 SOP 5.4-1-6/V02 SOP 5.5-2-3/V03 SOP 5.5-2-10/V02 SOP 5.5-2-42/V02 SOP 5.5-2-43/V02 SOP 5.5-2-45/V02 SOP 5.5-2-46/V02 SOP 5.5-2-47/V01 SOP 5.5-2-53/V01 SOP 5.6-1-1/V01 VA 5.8-1/V03</p>	<p>Illumina NovaSeq</p>		<p>ja</p>	<p>flexibel</p>	<p>19.07.2023</p>
<p>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))</p>	<p>genomische DNA; DNA extrahiert aus EDTA- Blut, Spucke, Mundschleimhaut, Zelllinien und Tumormaterial</p>	<p>Sequence capture (TwistER, Bioscience) Sequencing-by- synthesis (Illumina. MiSeq)</p>	<p>SOP 5.4-1-1/V02 SOP 5-4-1-2/V02 SOP5.4-1-4/V02 SOP 5.4-1-5/V02 SOP 5.4-1-6/V02 SOP 5.5-2-3/V03 SOP 5.5-2-11/V02 SOP 5.5-2-42/V02 SOP 5.5-2-43/V02 SOP 5.5-2-45/V02 SOP 5.5-2-46/V02 SOP 5.5-2-47/V01 SOP 5.5-2-53/V01 SOP 5.6-1-1/V01 VA 5.8-1/V03</p>	<p>Illumina NovaSeq</p>		<p>ja</p>	<p>flexibel</p>	<p>19.07.2023</p>

<p>Tuberöse Sklerose (TSC1 (NM_000368), TSC2 (NM_000548))</p>	<p>genomische DNA; DNA extrahiert aus EDTA-Blut, Spucke, Mundschleimhaut, Zelllinien und Tumormaterial</p>	<p>Sequence capture (TwistER, Bioscience) Sequencing-by-synthesis (Illumina. MiSeq)</p>	<p>SOP 5.4-1-1/V02 SOP 5-4-1-2/V02 SOP5.4-1-4/V02 SOP 5.4-1-5/V02 SOP 5.4-1-6/V02 SOP 5.5-2-3/V03 SOP 5.5-2-12/V02 SOP 5.5-2-42/V02 SOP 5.5-2-43/V02 SOP 5.5-2-45/V02 SOP 5.5-2-46/V02 SOP 5.5-2-47/V01 SOP 5.5-2-53/V01 SOP 5.6-1-1/V01 VA 5.8-1/V03</p>	<p>Illumina NovaSeq</p>		<p>ja</p>	<p>flexibel</p>	<p>19.07.2023</p>
<p>Exom, Entwicklungsverzögerung //www.humangenetik.uk-erlangen.de/aerzte-und-zuweiser/molekulargenetischediagnostik/laborleistung/thematische-liste/entwicklungsstoerung-mitohne-epilepsie/</p>	<p>genomische DNA; DNA extrahiert aus EDTA-Blut, Spucke, Mundschleimhaut und Zelllinien</p>	<p>Sequence capture (TWIST, Bioscience), sequencing-by-synthesis (Illumina, HiSeq)</p>	<p>SOP 5.4-1-1/V02 SOP 5-4-1-2/V02 SOP5.4-1-4/V02 SOP 5.4-1-5/V02 SOP 5.4-1-6/V02 SOP 5.5-2-4/V03 SOP 5.5-2-17/V02 SOP 5.5-2-42/V02 SOP 5.5-2-43/V02 SOP 5.5-2-45/V02 SOP 5.5-2-46/V02 SOP 5.5-2-47/V01 SOP 5.5-2-53/V01 SOP 5.6-1-1/V01 VA 5.8-1/V03</p>	<p>Illumina NovaSeq</p>		<p>ja</p>	<p>flexibel</p>	<p>19.07.2023</p>

<p>Marfan-Syndrom (FBN1 (NM_000138), TGFBR1 (NM_004612), TGFBR2 (NM_001024847))</p>	<p>genomische DNA; DNA extrahiert aus EDTA-Blut, Spucke, Mundschleimhaut und Zelllinien</p>	<p>Sequence capture (TWIST, Bioscience), sequencing-by-synthesis (Illumina, HiSeq)</p>	<p>SOP 5.4-1-1/V02 SOP 5.4-1-2/V02 SOP5.4-1-4/V02 SOP 5.4-1-5/V02 SOP 5.4-1-6/V02 SOP 5.5-2-4/V03 SOP 5.5-2-18/V02 SOP 5.5-2-42/V02 SOP 5.5-2-43/V02 SOP 5.5-2-45/V02 SOP 5.5-2-46/V02 SOP 5.5-2-47/V01 SOP 5.5-2-53/V01 SOP 5.6-1-1/V01 VA 5.8-1/V03</p>	<p>Illumina NovaSeq</p>		<p>ja</p>	<p>flexibel</p>	<p>19.07.2023</p>
<p>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-erlangen.de/aerzte-und-zuweiser/molekulargenetische</p>	<p>genomische DNA; DNA extrahiert aus EDTA-Blut, Spucke, Mundschleimhaut und Zelllinien</p>	<p>Sequence capture (TWIST, Bioscience), sequencing-by-synthesis (Illumina, HiSeq)</p>	<p>SOP 5.4-1-1/V02 SOP 5.4-1-2/V02 SOP5.4-1-4/V02 SOP 5.4-1-5/V02 SOP 5.4-1-6/V02 SOP 5.5-2-4/V03 SOP 5.5-2-21/V02 SOP 5.5-2-42/V02 SOP 5.5-2-43/V02 SOP 5.5-2-45/V02 SOP 5.5-2-46/V02 SOP 5.5-2-47/V01 SOP 5.5-2-53/V01 SOP 5.6-1-1/V01 VA 5.8-1/V03</p>	<p>Illumina NovaSeq</p>		<p>ja</p>	<p>flexibel</p>	<p>19.07.2023</p>

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	SOP5.3-1-1/V01 SOP 5.3-1-3/V01 SOP 5.4-1-1/V02 SOP 5-4-1-2/V02 SOP5.4-1-4/V02 SOP 5.4-1-5/V02 SOP 5.4-1-6/V02 SOP 5.5-2-2/V02 SOP 5.5-2-40/V02 SOP 5.5.-2-29/V02 SOP 5.5-2-48/V02 VA 5.8-1/V03	ABI3500/ ABI3130xl		ja	flexibel	19.07.2023
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	SOP5.3-1-1/V01 SOP 5.3-1-3/V01 SOP 5.4-1-1/V02 SOP 5-4-1-2/V02 SOP5.4-1-4/V02 SOP 5.4-1-5/V02 SOP 5.4-1-6/V02 SOP 5.5-2-2/V02 SOP 5.5-2-40/V02 SOP 5.5.-2-30/V02 SOP 5.5-2-48/V02 VA 5.8-1/V03	ABI3500/ ABI3130xl		ja	flexibel	19.07.2023

<p>Hereditäre Motorisch-Sensible Neuropathie Typ 1 (HMSN1, CMT1A) OMIM#118220 PMP22- Duplikation</p>	<p>genomische DNA; DNA extrahiert aus EDTA-Blut, Spucke und Zelllinien</p>	<p>Duplikations-Analyse/MLPA</p>	<p>SOP5.3-1-1/V01 SOP 5.3-1-3/V01 SOP 5.4-1-1/V02 SOP 5.4-1-2/V02 SOP5.4-1-4/V02 SOP 5.4-1-5/V02 SOP 5.4-1-6/V02 SOP 5.5-2-2/V02 SOP 5.5.-2-38/V02 SOP 5.5-2-48/V02 VA 5.8-1/V03</p>	<p>ABI3500/ ABI3130xl</p>		<p>ja</p>	<p>flexibel</p>	<p>19.07.2023</p>
<p>Hereditäre Motorischen Neuropathie mit Neigung zu Drucklähmungen (HNPP) OMIM#162500 PMP22- Deletion</p>	<p>genomische DNA; DNA extrahiert aus EDTA-Blut, Spucke und Zelllinien</p>	<p>Deletions-Analyse/MLPA</p>	<p>SOP5.3-1-1/V01 SOP 5.3-1-3/V01 SOP 5.4-1-1/V02 SOP 5.4-1-2/V02 SOP5.4-1-4/V02 SOP 5.4-1-5/V02 SOP 5.4-1-6/V02 SOP 5.5-2-2/V02 SOP 5.5.-2-38/V02 SOP 5.5-2-48/V02 VA 5.8-1/V03</p>	<p>ABI3500/ ABI3130xl</p>		<p>ja</p>	<p>flexibel</p>	<p>19.07.2023</p>
<p>Mikrodeletion Xp22.33, SHOX unklarer Kleinwuchs OMIM#300582 Leri-Weill-Syndrom OMIM#127300 dysproportionierter Kleinwuchs mit Mesomelie OMIM#249700</p>	<p>genomische DNA; DNA extrahiert aus EDTA-Blut, Spucke und Zelllinien</p>	<p>Deletions-Analyse/MLPA</p>	<p>SOP5.3-1-1/V01 SOP 5.3-1-3/V01 SOP 5.4-1-1/V02 SOP 5.4-1-2/V02 SOP5.4-1-4/V02 SOP 5.4-1-5/V02 SOP 5.4-1-6/V02 SOP 5.5-2-2/V02 SOP 5.5.-2-31/V02 SOP 5.5-2-48/V02 VA 5.8-1/V03</p>	<p>ABI3500/ ABI3130xl</p>		<p>ja</p>	<p>flexibel</p>	<p>19.07.2023</p>