

**Klinik für Medizinische Genetik und Medizinisches Versorgungszentrum am UKM - Abteilung für Medizinische Genetik**

Untersuchungen im Bereich: Medizinische Labordiagnostik  
 Untersuchungsgebiet: Humangenetik (Molekulare Humangenetik, Zytogenetik)

**Untersuchungsart: Elektrophorese**

Indikation/Analyt (Mellgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version	Gerät	CE-Verfahren	In Haus-Verfahren
Genotypisierung rezessiver rezessiver Allele mit Beziehung zu einer Erkrankung über mit unterschiedlichen genomschen Lokalisationen						
Azoospermie, Oligozoospermie (AZF)	peripheres Blut, DNA aus Blut	PCR und Gelelektrophorese	AA_MG_AZF (v5)	ThermoCycler		x

**Untersuchungsart: Molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)\*\***

Indikation und Analyt (Gen(s), Variante(n))	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version	Gerät	CE-Verfahren	In Haus-Verfahren
<b>Genotypisierung allelicher Serien gleicher genomischer Lokalisation (Pulsotyperkennung)</b>						
Fragiles X-Syndrom (FMR1)	peripheres Blut, DNA aus Blut, Chorionzotten, DNA aus Chorionzotten	PCR und Fragmentanalyse	AA_MG_FMR1_Ampelide (v6)	ThermoCycler, ABI Sequencer		x
<b>Bestimmung potentiell krankheitsursächlicher, a priori nicht vollständig definierter Allele eines Gens, die für eine bestimmte Erkrankung ursächlich sein können (allelische Heterogenität)</b>						
Mukoviszidose (CFTR-Gen)	peripheres Blut, DNA aus Blut, Chorionzotten, Amnionzellen, DNA aus Chorionzotten, Amnionzellen	PCR und ARMS, Next Generation Sequencing (Sequence capture (Twist), Sequencing by Synthesis (Illumina), in-house Analysepipette v1.0), PCR und Sanger Sequenzierung	AA_MG_CFTR_Screening (v5) AA_MG_CFTR_Sequenzierung (v9)	Illumina Sequencer ABI Sequencer		x
Hämophilie A (F8-Gen)	peripheres Blut, DNA aus Blut, Chorionzotten, Amnionzellen, DNA aus Chorionzotten, Amnionzellen	Next Generation Sequencing (Sequence capture (Twist), Sequencing by Synthesis (Illumina), in-house Analysepipette v1.0), PCR und Sanger Sequenzierung	AA_MG_Hämophilie_F8_F9_WVF (v5)	Illumina Sequencer ThermoCycler, ABI Sequencer		x
Hämophilie B (F9-Gen)	peripheres Blut, DNA aus Blut	Next Generation Sequencing (Sequence capture (Twist), Sequencing by Synthesis (Illumina), in-house Analysepipette v1.0), PCR und Sanger Sequenzierung	AA_MG_Hämophilie_F8_F9_WVF (v5)	Illumina Sequencer ThermoCycler, ABI Sequencer		x
von Willibrand-Jürgens Syndrom (VWF-Gen)	peripheres Blut, DNA aus Blut	Next Generation Sequencing (Sequence capture (Twist), Sequencing by Synthesis (Illumina), in-house Analysepipette v1.0), PCR und Sanger Sequenzierung	AA_MG_Hämophilie_F8_F9_WVF (v5)	Illumina Sequencer ThermoCycler, ABI Sequencer		x
Bestätigung des Deletions- und Duplikationsnachweises der Array-Analyse	peripheres Blut, DNA aus Blut	qPCR	MA_Al_Real time PCR (qPCR) (v4)	Roche ThermoCycler		x
<b>Verwendung von NGS-basierenden Analyse-Paneln (allelische Heterogenität und Locusheterogenität)</b>						
Azoospermie	peripheres Blut, DNA aus Blut	Next Generation Sequencing (Sequence capture (Twist), Sequencing by Synthesis (Illumina), in-house Analysepipette v1.0), PCR und Sanger Sequenzierung	AA_MG_Azoospermie (v2)	Illumina Sequencer ABI Sequencer		x
Erfrüchter Bruch- und Errozozokrebs	peripheres Blut, DNA aus Blut	Next Generation Sequencing (Sequence capture (Agilent), Sequencing by Synthesis (Illumina), in-house Analysepipette v1.0), digitalMLPA (D001), PCR und Sanger Sequenzierung	AA_MG_Brustkrebs (v12)	Illumina Sequencer ThermoCycler, ABI Sequencer		x
Hereditäres nicht polyposes Kolon-Karzinom	peripheres Blut, DNA aus Blut	Next Generation Sequencing (Sequence capture (Twist), Sequencing by Synthesis (Illumina), in-house Analysepipette v1.0), digitalMLPA (D001), PCR und Sanger Sequenzierung	AA_MG_HNPCC (v9)	Illumina Sequencer ThermoCycler, ABI Sequencer		x
Polyploidie coli	peripheres Blut, DNA aus Blut	Next Generation Sequencing (Sequence capture (Twist), Sequencing by Synthesis (Illumina), in-house Analysepipette v1.0), digitalMLPA (D001), PCR und Sanger Sequenzierung	AA_MG_Polyploidie coli (v8)	Illumina Sequencer ThermoCycler, ABI Sequencer		x
Tuberöse Sklerose (TSC1, TSC2)	peripheres Blut, DNA aus Blut, Chorionzotten, Amnionzellen, DNA aus Chorionzotten, Amnionzellen	Next Generation Sequencing (Sequence capture (Twist), Sequencing by Synthesis (Illumina), in-house Analysepipette v1.0), PCR und Sanger Sequenzierung	AA_MG_TSC1 und 2 (v7)	ThermoCycler, ABI Sequencer		x
Thorakale Aortopathien	peripheres Blut, DNA aus Blut	Next Generation Sequencing (Sequence capture (Twist), Sequencing by Synthesis (Illumina), in-house Analysepipette v1.0), PCR und Sanger Sequenzierung	AA_MG_Thorakale_Aortopathie (v5)	Illumina Sequencer ThermoCycler, ABI Sequencer		x
Rasopathien	peripheres Blut, DNA aus Blut	Next Generation Sequencing (Sequence capture (Twist), Sequencing by Synthesis (Illumina), in-house Analysepipette v1.0), PCR und Sanger Sequenzierung	AA_MG_Rasopathien (v8)	Illumina Sequencer ABI Sequencer		x
<b>Whole Exome Sequencing</b>						
Whole Exome Sequencing (WES)	peripheres Blut, DNA aus Blut	Next Generation Sequencing (Sequence capture (Twist), Sequencing by Synthesis (Illumina), in-house Analysepipette v1.0), PCR und Sanger Sequenzierung	AA_MG_Exom (v2)	Illumina Sequencer ABI Sequencer		x
<b>SNP-Genotypisierung (Nachweis definierter variabler Allele)</b>						
pränotar Trisomie-Schnelltest	Amnionzellen, Chorionzotten, fetales Blut, DNA aus Amnionzellen, Chorionzotten, fetales Blut	PCR und Fragmentanalyse	MA_Al_Schnelltest (v2)	ThermoCycler, ABI Sequencer		x

**Untersuchungsart: Molekularbiologische Untersuchungen (Hybridisierungsverfahren)\*\***

Indikation und Analyt (Gen(s), Variante(n))	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version	Gerät	CE-Verfahren	In Haus-Verfahren
<b>Bestimmung potentiell krankheitsursächlicher, a priori nicht vollständig definierter Allele eines Gens, die für eine bestimmte Erkrankung ursächlich sein können (allelische Heterogenität)</b>						
Erfrüchter Bruch- und Errozozokrebs	peripheres Blut, DNA aus Blut	MLPA (P-002, P-041, P-042, P-045, P-056, P-190, P-260, P-240, P-489, P-003, P-008, P-021), digitalMLPA (D001)	AA_MG_Brustkrebs (v12) MA_MG_digitale MLPA (v3)	Illumina Sequencer ThermoCycler, ABI Sequencer		x
Hereditäres nicht polyposes Kolon-Karzinom	peripheres Blut, DNA aus Blut	MLPA (P-003, P-008, P-072), digitalMLPA (D001)	AA_MG_HNPCC (v9) MA_MG_digitale MLPA (v3)	Illumina Sequencer ThermoCycler, ABI Sequencer		x
Hämophilie A (F8-Gen)	peripheres Blut, DNA aus Blut, Chorionzotten, Amnionzellen, DNA aus Chorionzotten, Amnionzellen	MLPA (P-178)	AA_MG_Hämophilie_F8_F9_WVF (v5)	ThermoCycler, ABI Sequencer		x
Hämophilie B (F9-Gen)	peripheres Blut, DNA aus Blut	MLPA (P-207)	AA_MG_Hämophilie_F8_F9_WVF (v5)	ThermoCycler, ABI Sequencer		x
von Willibrand-Jürgens Syndrom (VWF-Gen)	peripheres Blut, DNA aus Blut, Chorionzotten, Amnionzellen, DNA aus Chorionzotten, Amnionzellen	MLPA (P-011, P-012)	AA_MG_Hämophilie_F8_F9_WVF (v5)	ThermoCycler, ABI Sequencer		x
Mukoviszidose (CFTR-Gen)	peripheres Blut, DNA aus Blut, Chorionzotten, Amnionzellen, DNA aus Chorionzotten, Amnionzellen	MLPA (P-091)	AA_MG_CFTR_Sequenzierung (v9)	ThermoCycler, ABI Sequencer		x
Muskelatrophie Duchenne (DMD)	peripheres Blut, DNA aus Blut, Chorionzotten, Amnionzellen, DNA aus Chorionzotten, Amnionzellen	MLPA (P-034, P-039)	AA_MG_DMD (v6)	Illumina Sequencer ThermoCycler, ABI Sequencer		x
Polyploidie coli	peripheres Blut, DNA aus Blut	MLPA (P-045, P-378, P-101, P-225, P-158), digitalMLPA (D001)	AA_MG_Polyploidie coli (v8) MA_MG_digitale MLPA (v3)	Illumina Sequencer ThermoCycler, ABI Sequencer		x
Prader-Willi-Syndrom, Angelman-Syndrom (DNRP)	peripheres Blut, DNA aus Blut	Methylierungsspezifische MLPA (ME-038)	AA_MG_SNRPN_AS (v5) AA_MG_SNRPN_PWS (v6)	ThermoCycler, ABI Sequencer		x
Spinale Muskelatrophie (SMN1, SMN2)	peripheres Blut, DNA aus Blut, Chorionzotten, Amnionzellen, DNA aus Chorionzotten, Amnionzellen	MLPA (P-021)	AA_MG_SMN1/2 (v6)	ThermoCycler, ABI Sequencer		x
Tuberöse Sklerose (TSC1, TSC2)	peripheres Blut, DNA aus Blut, Chorionzotten, Amnionzellen, DNA aus Chorionzotten, Amnionzellen	MLPA (P-124, P-046)	AA_MG_TSC1 und 2 (v7)	ThermoCycler, ABI Sequencer		x
Thorakale Aortopathien	peripheres Blut, DNA aus Blut	MLPA (P-065, P-066, P-155, P-148)	AA_MG_Thorakale_Aortopathie (v5)	ThermoCycler, ABI Sequencer		x

**Untersuchungsgebiet: Humangenetik (Zytogenetik)**

**Untersuchungsart: Chromosomenanalyse\*\***

Analys (Mellgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version	Gerät	CE-Verfahren	In Haus-Verfahren
angeborener Chromosomensatz	peripheres Blut, Amnionzellen, Chorionzotten, Nabelschnurblut, Fibroblasten aus Hautbiopsien, Gewebe	Chromosomenbänderungsanalyse	AA_Z_Chromosomenanalyse (v9)	Zelus Mikroskop		x
angeborener Chromosomensatz	peripheres Blut, Amnionzellen, Chorionzotten, Nabelschnurblut, Fibroblasten aus Hautbiopsien, Gewebe	Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung	AA_Z_FISH (v10)	Zelus Mikroskop	x	
angeborener Chromosomensatz	peripheres Blut, DNA aus Blut, Nabelschnurblut, DNA aus Amnionzellen, Chorionzotten, Chorionzotten, DNA aus Knochenmark, peripheres Blut, Ascites, Pleuraflüssigkeit, Tumorgewebe, Liquor	Molekulare Karyotypisierung durch Array-Analyse	MA_Al_Illumina_SNP Array (v2)	Illumina Sequencer		x
erworbener Chromosomensatz	Knochenmark, peripheres Blut, Ascites, Pleuraflüssigkeit, Tumorgewebe, Liquor	Chromosomenbänderungsanalyse	AA_T_GTG-Bänderung (v5)	Zelus Mikroskop		x
erworbener Chromosomensatz	Knochenmark, peripheres Blut, Ascites, Pleuraflüssigkeit, Tumorgewebe, Liquor	Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung	AA_T_FISH (v3)	Zelus Mikroskop		x
erworbener Chromosomensatz	Knochenmark, DNA aus Knochenmark, peripheres Blut, DNA aus Blut, Ascites, Pleuraflüssigkeit, Tumorgewebe, Liquor, DNA aus Ascites, Pleuraflüssigkeit, Tumorgewebe, Liquor	Molekulare Karyotypisierung durch Array-Analyse	MA_Al_Illumina_SNP Array (v2)	Illumina Sequencer		x