

Liste der Verfahren im flexiblen Akkreditierungsbereich

nach DIN EN ISO 15189:2024

Gültig ab:

03.11.2025

D-ML-18383-04

Universitätsklinikum Essen AÖR

Institut für Humangenetik

Hufelandstr. 55

45147 Essen

D-ML-18383-07

Universitätsklinikum Essen AÖR

Medizinisches Versorgungszentrum - Ambulante Versorgung am Universitätsklinikum Essen - Bereich Humangenetik

Hufelandstr. 55

45147 Essen

Untersuchungsbereich:

Medizinische Laboratoriumsdiagnostik

Untersuchungsgebiete:

Humangenetik (Molekulare Humangenetik)

Humangenetik (Zytogenetik)

Innerhalb der mit ** gekennzeichneten Untersuchungsgebiete 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 (Eingangsmaterial; Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version	Gerät
Genodisanalyse	DNA, Blut, Fibroblasten, Gewebeprobe ^o ; DNA	Real-Time-PCR	Quantitative Realtime-PCR (qPCR) AM-HG-239/A	LightCycler 480
Genodisanalyse (z.B. <i>UBE3A</i> , <i>SHOX</i>)	DNA, Blut, Gewebeprobe ^o ; DNA	MLPA	MLPA AM-HG-233/B	Cycler Veriti, Sequenzierer ABI 3130xl
Genet. Veränderung bei Tumorerkrankung: Analyse auf Verlust eines Chromosoms 3	DNA, Blut, Gewebeprobe ^o ; DNA	PCR, Fragmentlängenanalyse, MLPA	Genotypisierung von Mikrosatelliten zur Bestimmung von Verlust des Chr. 3 AM-HG-205/001 Chr 3 Analyse bei Aderhautmelanom mittels MLPA AM-HG-224/001	Cycler Veriti, Sequenzierer ABI 3130xl
Genet. Veränderung bei Lungenfibrose	DNA, Blut; DNA	SureSelect Panel, Agilent, Sequencing-by-synthesis, SeqPilot (JSI)	Library Präparation AM-HG-246/002 SeqPilot Auswertung AM-HG-247/A SeqPilot (JSI) 5.4.1	MiniSeq, Cycler Veriti, Covaris, Agilent 2100 Bioanalyzer
Genet. Veränderung bei Tumorerkrankung: <i>BAP1</i> , <i>GNAQ</i> , <i>GNA11</i> , <i>SF3B1</i> , <i>EIF1AX</i> , <i>CYSLTR2</i> , <i>TP53</i> , <i>PLCB4</i> , <i>VHL</i> , <i>NRAS</i> , <i>BRAF</i> , <i>TERT</i>	DNA, Blut, Gewebeprobe ^o ; DNA	SureSelect Panel Sequenzierung (Illumina), SeqPilot (JSI)	Panel Sequenzierung AM/RB AM-HG-244/002 SeqPilot Auswertung für AM/RB AM-HG-247/A SeqPilot (JSI) 5.4.1	MiniSeq, Cycler Veriti, Covaris, Agilent 2100 Bioanalyzer
Genet. Veränderung bei Tumorerkrankung: <i>GNAQ/GNA11</i>	DNA, Blut, Gewebeprobe ^o ; DNA	PCR, Sangersequenzierung	Sequenzierung von <i>GNAQ</i> und <i>GNA11</i> (Q209 und R183) AM-HG-242/001	Cycler Veriti, Sequenzierer ABI 3130xl
Genet. Veränderung bei Tumorerkrankung: <i>RB1</i> -Gen	DNA, Blut, Gewebeprobe ^o ; DNA	KAPA Panel, Agilent, Sequence-by-synthesis, SeqPilot (JSI), Methylierungsanalyse	Mutationsanalyse des <i>RB1</i> Gens AM-HG-206/F, AM-HG-250/001, AM-HG-247/A Mutationsscreening des <i>RB1</i> Gens AM-HG-231/F SeqPilot (JSI) 5.4.1	MiniSeq, Cycler Veriti, Covaris, TapeStation, Sequenzierer ABI 3130xl
Genet. Veränderung bei Tumorerkrankung: RNA-Analyse zur Bestimmung der Funktion von Genmutationen	RNA, Blut, Gewebeprobe ^o ; RNA	RT-PCR, Sangersequenzierung, Fragmentlängenanalyse	Analyse der Sequenz und Zusammensetzung der <i>RB1</i> RNA AM-HG-229/001	Cycler Veriti, Sequenzierer ABI 3130xl
Genet. Veränderung bei Tumorerkrankung: vergleichende Genotypisierung von Mikrosatellitenmarkern im Bereich des <i>RB1</i> -Gen	DNA, Blut, Gewebeprobe ^o ; DNA	PCR, Fragmentlängenanalyse	Genotypisierung polymorpher MS Loci im Bereich des <i>RB1</i> Gens AM-HG-220/F Mutationsanalyse des <i>RB1</i> Gens mittels MLPA AM-HG-227/E	Cycler Veriti, Sequenzierer ABI 3130xl

Genotypisierung an multiplen Loci (Monozygotie; Ausschluss mütterlicher Kontamination)	DNA, Blut, Chorionzotten und andere Gewebeprobe(n); DNA	PCR, Fragmentlängenanalyse	Genotypisierung mehrerer STRs AM-HG-219/H	Cycler Veriti, Sequenzierer ABI 3130xl
Imprintingkrankung: Gendosis- und Methylierungsveränderungen (ICR1, ICR2) in 11p15; (MEG3) in 14p32; (GRB10, MEST) in 7p12 bzw. 7q32	DNA, Blut, Gewebeprobe(n); DNA	Methylierungsspezifische MLPA	BWS/RSS MLPA AM-HG-204/001 Chr. 14 (ME032) AM-HG-237/C Chr. 7 (ME032) AM-HG-237/C	Cycler Veriti, Sequenzierer ABI 3130xl
Imprintingkrankung: Gendosis- und Methylierungsveränderungen (SNRPN, MAGEL2) in 15q11q13	DNA, Blut, Chorionzotten und andere Gewebeprobe(n); DNA	Methylierungsspezifische MLPA	PWS/AS MLPA (ME028) AM-HG-225/I	Cycler Veriti, Sequenzierer ABI 3130xl
Imprintingkrankung: Mutationsanalyse (CDKN1C) Chromosom 11p15.5; (UBE3A) Chromosom 15q11.2	DNA, Blut, Gewebeprobe(n); DNA	PCR, Sangersequenzierung	Mutationsscreening des CDKN1C-Gens AM-HG-241/C Mutationsscreening des UBE3A-Gens AM-HG-232/C	Cycler Veriti, Sequenzierer ABI 3130xl
Imprintingkrankung: Mutationsanalyse und Identifikation des parentalen Allels (MAGEL2) Chromosom 15q12	DNA, Blut, Gewebeprobe(n); DNA	PCR, Sangersequenzierung	Mutationsscreening des MAGEL2-Gens mit Bestimmung der parentalen Herkunft der Mutation AM-HG-243/B	Cycler Veriti, Sequenzierer ABI 3130xl
Imprintingkrankung: Segregationsanalyse Chromosom 15	DNA, Blut, Chorionzotten, Amnionmaterial und andere Gewebeprobe(n); DNA	PCR, Fragmentlängenanalyse	MSA für Chr 15 zum Nachweis oder Ausschluss einer upd(15) AM-HG-218/F	Cycler Veriti, Sequenzierer ABI 3130xl
Imprintingkrankung: Segregationsanalyse Chromosom 7, 11, 14	DNA, Blut, Chorionzotten, Amnionmaterial (nur für 14q32), Gewebeprobe(n); DNA	PCR, Fragmentlängenanalyse	MSA Chr. 7 AM-HG-226/A MS Analyse für Chr.11 AM-HG-221/F MS Analyse für Chr. 14 zum Nachweis oder Ausschluss einer upd(14) AM-HG-217/G	Cycler Veriti, Sequenzierer ABI 3130xl
Panel-Analyse: Angelman-Syndrom - Differentialdiagnosen (AS DD)	DNA, Blut, Gewebeprobe(n); DNA	Twist Comprehensive Exome, Sequencing-by-synthesis, varvis	NGS Exom AM-HG-248/003 varvis 2.4.1 (Pipeline Source-ID SNV: fc9-0c8-00b)	Cycler Veriti, Agilent 2100 Bioanalyzer, TapeStation, Hamilton StarV, NovaSeq X Plus, Qubit
Panel-Analyse: Cohesinopathy-core	DNA, Blut, Gewebeprobe(n); DNA	hybridization-based target enrichment, Sequencing-by-synthesis, SNV, varvis	NGS Exom AM-HG-248/003 varvis 2.4.1 (Pipeline Source-ID SNV: fc9-0c8-00b)	Cycler Veriti, Agilent 2100 Bioanalyzer, TapeStation, Hamilton StarV, NovaSeq X Plus, Qubit
Panel-Analyse: Hörstörungen (Hearing impairment)	DNA, Blut, Gewebeprobe(n); DNA	hybridization-based target enrichment, Sequencing-by-synthesis, SNV, varvis	NGS Exom AM-HG-248/003 varvis 2.4.1 (Pipeline Source-ID SNV: fc9-0c8-00b)	Cycler Veriti, Agilent 2100 Bioanalyzer, TapeStation, Hamilton StarV, NovaSeq X Plus, Qubit

Panel-Analyse: Intelligenzminderung	DNA, Blut, Gewebeprobe [°] ; DNA	hybridization-based target enrichment, Sequencing-by-synthesis, SNV, varvis	NGS Exom AM-HG-248/003 varvis 2.4.1 (Pipeline Source-ID SNV: fc9-0c8-00b)	Cycler Veriti, Agilent 2100 Bioanalyzer, TapeStation, Hamilton StarV, NovaSeq X Plus, Qubit
Panel-Analyse: Kleinwuchs	DNA, Blut, Gewebeprobe [°] ; DNA	hybridization-based target enrichment, Sequencing-by-synthesis, SNV, varvis	NGS Exom AM-HG-248/003 varvis 2.4.1 (Pipeline Source-ID SNV: fc9-0c8-00b)	Cycler Veriti, Agilent 2100 Bioanalyzer, TapeStation, Hamilton StarV, NovaSeq X Plus, Qubit
Panel-Analyse: Klinisches Exom (Clinical Exome)	DNA, Blut, Gewebeprobe [°] ; DNA	hybridization-based target enrichment, Sequencing-by-synthesis, SNV, varvis	NGS Exom AM-HG-248/003 varvis 2.4.1 (Pipeline Source-ID SNV: fc9-0c8-00b)	Cycler Veriti, Agilent 2100 Bioanalyzer, TapeStation, Hamilton StarV, NovaSeq X Plus, Qubit
Panel-Analyse: Prader-Willi-Syndrom - Differentialdiagnosen inkl. Schaaf-Yang-Syndrom (PWS SHFYNG DD)	DNA, Blut, Gewebeprobe [°] ; DNA	hybridization-based target enrichment, Sequencing-by-synthesis, SNV, varvis	NGS Exom AM-HG-248/003 varvis 2.4.1 (Pipeline Source-ID SNV: fc9-0c8-00b)	Cycler Veriti, Agilent 2100 Bioanalyzer, TapeStation, Hamilton StarV, NovaSeq X Plus, Qubit
Whole Exome Sequenzierung (WES)	DNA, Blut, Gewebeprobe [°] ; DNA	hybridization-based target enrichment, Sequencing-by-synthesis, varvis	NGS Exom AM-HG-248/003 varvis 2.4.1 (Pipeline Source-ID SNV: fc9-0c8-00b, CNV: 8a2-0c8-080)	Cycler Veriti, Agilent 2100 Bioanalyzer, TapeStation, Hamilton StarV, NovaSeq X Plus, Qubit
Whole Genome Sequenzierung (WGS)	DNA, Blut, Gewebeprobe [°] ; DNA	PCR-free library prep, Sequencing-by-synthesis, custom pipeline	NGS-Genom AM-HG-249/001 Emedgene (v. 37, DRAGEN Pipeline v. 4.3)	Cycler Veriti, Hamilton StarV, NovaSeq X Plus, Qubit

[°] Die Proben werden vom Labor ohne vorherige histologische Beurteilung bearbeitet und analysiert

Untersuchungsgebiet: Humangenetik (Zytogenetik)

Untersuchungsart:

Chromosomenanalyse **

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version	Gerät
angeborener Chromosomensatz	Blut, Gewebeproben [°]	Chromosomenbänderungs-analyse	Zytogenetische Untersuchungen aus Blut und Fibroblasten AM-HG-100/G Zytogenetische Untersuchungen aus Fibroblastengewebe AM-HG-102/F	Mikroskop, Computer mit Ikaros-Software (Meta Systems)
angeborener Chromosomensatz	Blut, Gewebeproben [°]	Chromosomenanalyse durch Fluoreszenz-in situ-Hybridisierung (FISH)	Nachweis von Chromosomenaberration durch FISH AM-HG-101/I	Hybridisierungsautomat (Hybrite oder Thermobrite), Mikroskop, Computer mit Isis-Software (Meta Systems)
angeborener Chromosomensatz	Blut, Gewebeproben [°] ; DNA	Genomweite Dosisanalyse durch SNP Array-Hybridisierung	Array-Hybridisierung AM-HG-103/F Waschen Färben Auslesen Arrays AM-HG-104/B	Cycler GeneAmp PCR System, Hybridisierungsöfen Waschstation, Scanner

[°] Die Proben werden vom Labor ohne vorherige histologische Beurteilung bearbeitet und analysiert