

Liste der Verfahren im flexiblen Akkreditierungsbereich nach DIN EN ISO 15189:2024

Gültig ab:
04.09.2026

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
Gendosisanalyse	DNA, Blut, Fibroblasten, Gewebebeobachten; DNA	Real-Time-PCR	Quantitative Realtime-PCR (qPCR) ID: 224833, Rev: 001	LightCycler 480
Gendosisanalyse (z.B. <i>UBE3A</i> , <i>SHOX</i>)	DNA, Blut, Gewebebeobachten; DNA	MLPA	MLPA ID: 366028, Rev: 001	Cycler Veriti, Sequenzierer ABI 3130xl
Genet. Veränderung bei Tumorerkrankung: Analyse auf Verlust eines Chromosoms 3	DNA, Blut, Gewebebeobachten; DNA	PCR, Fragmentlängenanalyse, MLPA	Genotypisierung von Mikrosatelliten zur Bestimmung von Verlust des Chr. 3 ID: 425037, Rev: 001 Chr 3 Analyse bei Aderhautmelanom mittels MLPA ID: 424957, Rev: 001	Cycler Veriti, Sequenzierer ABI 3130xl
Genet. Veränderung bei Lungenfibrose	DNA, Blut; DNA	SureSelect Panel, Agilent, Sequencing-by- synthesis, SeqPilot (JSI)	Library Präparation ID: 424963, Rev: 002 SeqPilot Auswertung ID: 275743, Rev: 001 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, Gewebebeobachten; DNA	SureSelect Panel Sequenzierung (Illumina), SeqPilot (JSI)	Panel Sequenzierung AM ID: 424960, Rev: 002 SeqPilot Auswertung ID: 275743, Rev: 001 SeqPilot (JSI) 5.4.1	MiniSeq, Cycler Veriti, Covaris, Agilent 2100 Bioanalyzer
Genet. Veränderung bei Tumorerkrankung: <i>GNAQ/GNA11</i>	DNA, Blut, Gewebebeobachten; DNA	PCR, Sangersequenzierung	Sequenzierung von <i>GNAQ</i> und <i>GNA11</i> (Q209 und R183) ID: 425039, Rev: 001	Cycler Veriti, Sequenzierer ABI 3130xl
Genet. Veränderung bei Tumorerkrankung: <i>RB1</i> -Gen	DNA, Blut, Gewebebeobachten; DNA	KAPA Panel, Agilent, Sequence-by-synthesis, SeqPilot (JSI), Methylierungsanalyse	Mutationsanalyse des <i>RB1</i> Gens ID: 400368, Rev: 001 ID: 440355, Rev: 001 ID: 275743, Rev: 001 Mutationsscreening des <i>RB1</i> Gens ID: 224827, Rev: 001 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, Gewebebeobachten; RNA	RT-PCR, Sangersequenzierung, Fragmentlängenanalyse	Analyse der Sequenz und Zusammensetzung der <i>RB1</i> RNA ID: 425044, Rev: 001	Cycler Veriti, Sequenzierer ABI 3130xl

Genet. Veränderung bei Tumorerkrankung: vergleichende Genotypisierung von Mikrosatellitenmarkern im Bereich des <i>RB1</i> -Gen	DNA, Blut, Gewebeprobe(n)*; DNA	PCR, Fragmentlängenanalyse	Genotypisierung polymorpher MS Loci im Bereich des <i>RB1</i> Gens ID: 224818, Rev: 001 Mutationsanalyse des <i>RB1</i> Gens mittels MLPA ID: 224823, Rev: 001	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 ID: 224817, Rev: 001	Cycler Veriti, Sequenzierer ABI 3130xl
Imprintingkrankung: Gendosis- und Methylierungsveränderungen (ICR1, ICR2) in 11p15; (<i>MEG3</i>) in 14p32; (GRB10, MEST) in 7p12 bzw. 7q32	DNA, Blut, Gewebeprobe(n)*; DNA	Methylierungsspezifische MLPA	BWS/RSS MLPA ID: 425020, Rev: 001 Chr. 14 (ME032) ID: 366027, Rev: 001 Chr. 7 (ME032) ID: 366027, Rev: 001	Cycler Veriti, Sequenzierer ABI 3130xl
Imprintingkrankung: Gendosis- und Methylierungsveränderungen (<i>SNRPN</i> , <i>MAGEL2</i>) in 15q11q13	DNA, Blut, Chorionzotten und andere Gewebeprobe(n)*; DNA	Methylierungsspezifische MLPA	PWS/AS MLPA (ME028) ID: 275739, Rev: 001	Cycler Veriti, Sequenzierer ABI 3130xl
Imprintingkrankung: Mutationsanalyse (<i>CDKN1C</i>) Chromosom 11p15.5; (<i>UBE3A</i>) Chromosom 15q11.2	DNA, Blut, Gewebeprobe(n)*; DNA	PCR, Sangersequenzierung	Mutationsscreening des <i>CDKN1C</i> -Gens ID: 275741, Rev: 001 Mutationsscreening des <i>UBE3A</i> -Gens ID: 275740, Rev: 001	Cycler Veriti, Sequenzierer ABI 3130xl
Imprintingkrankung: Mutationsanalyse und Identifikation des parentalen Allels (<i>MAGEL2</i>) Chromosom 15q12	DNA, Blut, Gewebeprobe(n)*; DNA	PCR, Sangersequenzierung	Mutationsscreening des <i>MAGEL2</i> -Gens mit Bestimmung der parentalen Herkunft der Mutation ID: 224837, Rev: 001	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) ID: 275737, Rev: 001	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 ID: 224796, Rev: 001 MS Analyse für Chr.11 ID: 275738, Rev: 001 MS Analyse für Chr. 14 zum Nachweis oder Ausschluss einer upd(14) ID: 275736, Rev: 001	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 ID: 424935, Rev: 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 ID: 424935, Rev: 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 [°] ; DNA	hybridization-based target enrichment, Sequencing-by-synthesis, SNV, varis	NGS Exom ID: 424935, Rev: 003 varis 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, varis	NGS Exom ID: 424935, Rev: 003 varis 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, varis	NGS Exom ID: 424935, Rev: 003 varis 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, varis	NGS Exom ID: 424935, Rev: 003 varis 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, varis	NGS Exom ID: 424935, Rev: 003 varis 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, varis	NGS Exom ID: 424935, Rev: 003 varis 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 ID: 424937, Rev: 003 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, Gewebeprobe [°]	Chromosomenbänderungs-analyse	Zytogenetische Untersuchungen aus Blut ID: 344127, Rev: 001 Zytogenetische Untersuchungen aus Fibroblastengewebe ID: 224800, Rev: 001	Mikroskop, Computer mit Ikaros-Software (Meta Systems)
angeborener Chromosomensatz	Blut, Gewebeprobe [°]	Chromosomenanalyse durch Fluoreszenz-in situ-Hybridisierung (FISH)	Nachweis von Chromosomenaberration durch FISH ID: 344130, Rev: 001	Hybridisierungsautomat (Hybrite oder Thermobrite), Mikroskop, Computer mit Isis-Software (Meta Systems)
angeborener Chromosomensatz	Blut, Gewebeprobe [°] ; DNA	Genomweite Dosisanalyse durch SNP Array-Hybridisierung	Array-Hybridisierung ID: 344133, Rev: 001 Waschen Färben Auslesen Arrays ID: 224802, Rev: 001	Cycler GeneAmp PCR System, Hybridisierungssofen Waschstation, Scanner

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