

Aktuelle Liste der Verfahren im Akkreditierungsbereich D-ML-13135-02-00

Gültig ab: 10.10.2023

Julius-Maximilians-Universität Würzburg
Institut für Humangenetik
Biozentrum - Am Hubland, 97074 Würzburg

Untersuchungen im Bereich:
Medizinische Laboratoriumsdiagnostik

Untersuchungsgebiet:
Humangenetik (Molekulare Humangenetik)

Innerhalb der mit ** gekennzeichneten Untersuchungsbereiche ist dem Laboratorium, ohne dass es einer vorherigen Information und Zustimmung der DAkkS 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 (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version	Gerät	In Haus-Verfahren
Muskelerkrankungen:					
Fazio-skapulo-humerale Muskeldystrophie, FSHD2, (SMCHD1, D4Z4-Methylierung)	EDTA-Blut, DNA; DNA	Bisulfitkonvertierung, PCR, Sanger-Sequenzierung, NGS: Sequence capture (IDT, Custom Kit Illumina), Amplikon-basiert D4Z4; Sequencing-by-synthesis	AA 1590 / 1.1 AA 1470 / 1.9 AA 1600 / 1.3 AA 1920 / 1.2 AA 1940 / 1.1 AA 1950 / 1.0	Thermocycler, Kapillarsequenzier, Illumina MiSeq, NextSeq, GensearchNGS v.1.7.122	In Haus-Verfahren
Maligne Hyperthermie, Central Core Erkrankung, Multi-Mini-Core-Erkrankung (RYR1, CACNA1S)	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzotten, DNA; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, NGS: Sequence capture (IDT, Custom Kit Illumina); Sequencing-by-synthesis	AA 0650 / 3.5 AA 1470 / 1.9 AA 1920 / 1.2 AA 1940 / 1.1 AA 1950 / 1.0	Thermocycler, Kapillarsequenzier, Illumina MiSeq, NextSeq, GensearchNGS v.1.7.122	In Haus-Verfahren

<p>Myopathie-Panel ACTA1, ANO5, B3GALNT2, B4GAT1, BAG3, BIN1, CAPN3, CAV3, CHKB, COL6A1, COL6A2, COL6A3, CPT2, CRYAB, DAG1, DES, DMD, DNAJB6, DNM2, DYSF, EMD, FHL1, FKRP, FKTN, FLNC, GAA, GMPPB, ISCU, ISPD, KLHL9, LAMA2, LARGE1, LDB3, LMNA, LPIN1, MTM1, MYH7, MYOT, PNPLA2, POMGNT1, POMK, POMT1, POMT2, PYGM, RYR1, SELENON, SGCA, SGCB, SGCD, SGCE, SGCG, SIL1, SMCHD1, TCAP, TIA1, TMEM5, TNNT1, TNPO3, TOR1AIP1, TPM2, TPM3, TRAPPC11, TRIM32</p>	<p>EDTA-Blut, DNA; DNA</p>	<p>PCR, MLPA, Sanger- Sequenzierung, NGS: Sequence capture (IDT, Custom Kit Illumina); Sequencing-by- synthesis</p>	<p>AA 0080 / 1.2 AA 0090 / 1.5 AA 0180 / 2.4 AA 0190 / 1.6 AA 0290 / 1.3 AA 0270 / 1.3 AA 0280 / 1.6 AA 0300 / 1.5 AA 0310 / 1.6 AA 0400 / 1.3 AA 0420 / 1.4 AA 0430 / 1.4 AA 0440 / 1.4 AA 0450 / 1.4 AA 0460 / 1.6 AA 0470 / 1.3 AA 0480 / 1.4 AA 0580 / 1.4 AA 0590 / 1.4 AA 0600 / 2.4 AA 0610 / 1.3 AA 0640 / 1.4 AA 0650 / 3.5 AA 0660 / 2.4 AA 0750 / 1.3 AA 1010 / 1.1 AA 1030 / 1.3 AA 1240 / 1.2 AA 1310 / 1.5 AA 1340 / 1.4 AA 1470 / 1.9</p>	<p>Thermocycler, Kapillarsequenzier, Illumina MiSeq, NextSeq, GensearchNGS v.1.7.122</p>	<p>In Haus-Verfahren</p>
<p>Myotone Dystrophie Typ 1 / M. Curschmann- Steinert (DMPK)</p>	<p>EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzotten, DNA</p>	<p>PCR, Fragmentanalyse</p>	<p>AA 0340 / 1.5</p>	<p>Thermocycler, Kapillarsequenzier</p>	<p>In Haus-Verfahren</p>
<p>Myotone Dystrophie Typ 2 / M. Ricker / PROMM (ZNF9)</p>	<p>EDTA-Blut, Mundschleimhaut, DNA</p>	<p>PCR, Fragmentanalyse</p>	<p>AA 0330 / 1.5 AA 1110 / 1.3</p>	<p>Thermocycler, Kapillarsequenzier</p>	<p>In Haus-Verfahren</p>

Okulo-pharyngeale Muskeldystrophie, OPMD (PABN1)	EDTA-Blut, Mundschleimhaut, DNA;	PCR, Fragmentanalyse	AA 0490 / 1.7	Thermocycler, Kapillarsequenzier	In Haus-Verfahren
Spinale Muskelatrophie, SMA I,II,III (SMN1)	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzotten, Mundschleimhaut; DNA	MLPA	AA 0240 / 1.9	Thermocycler, Kapillarsequenzier	In Haus-Verfahren
Spino-bulbäre Muskelatrophie / M. Kennedy (AR)	EDTA-Blut, Mundschleimhaut, DNA; DNA	PCR, Fragmentanalyse	AA 0250 / 1.5	Thermocycler, Kapillarsequenzier	In Haus-Verfahren
Hereditäre Tumorerkrankungen:					
Hereditäre Tumorprädispositionssyndrome (TruSight Hereditary Cancer-Panel)	EDTA-Blut, DNA; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA, NGS: Sequence capture; Sequencing-by-synthesis	AA 0110 / 1.3 AA 0410 / 1.4 AA 0560 / 1.4 AA 0520 / 1.5 AA 0550 / 1.4 AA 0680 / 1.5 AA 0950 / 1.3 AA 0960 / 1.4 AA 1190 / 1.3 AA 1390 / 1.3 AA 1400 / 1.3 AA 1410 / 1.2 AA 1420 / 1.6 AA 1440 / 1.4 AA 1450 / 1.5 AA 1470 / 1.9 AA 1620 / 1.1 AA 1630 / 1.2 AA 1640 / 1.1 AA 1650 / 1.2 AA 1660 / 1.1 AA 1670 / 1.2 AA 1680 / 1.1 AA 1720 / 1.1 AA 1730 / 1.2 AA 1940 / 1.1 AA 1950 / 1.0	Thermocycler, Kapillarsequenzier, Illumina MiSeq, NextSeq, GensearchNGS v.1.7.122	In Haus-Verfahren

Paragangliom Typ 1 (SDH)	EDTA-Blut, Mundschleimhaut, DNA; DNA	MLPA	AA 1690 / 1.2	Thermocycler, Kapillarsequencer	In Haus-Verfahren
Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version	Gerät	In Haus-Verfahren
Kraniosynostosen und Skelettdysplasien:					
Achondroplasie (FGFR3)	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzotten, Mundschleimhaut, DNA; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung	AA 1100 / 1.4	Thermocycler, Kapillarsequencer	In Haus-Verfahren
Antley-Bixler-Syndrom (FGFR2)	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzotten, Mundschleimhaut, DNA; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung	AA 1090 / 1.3	Thermocycler, Kapillarsequencer	In Haus-Verfahren
Apert-Syndrom (FGFR2)	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzotten, Mundschleimhaut, DNA; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung	AA 1090 / 1.3	Thermocycler, Kapillarsequencer	In Haus-Verfahren
Craniosynostosen, unklassifiziert (FGFR2)	EDTA-Blut, Mundschleimhaut, DNA; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung	AA 1090 / 1.3	Thermocycler, Kapillarsequencer	In Haus-Verfahren
Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version	Gerät	In Haus-Verfahren
Craniosynostosen, unklassifiziert (FGFR1, FGFR2, FGFR3)	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzotten, Mundschleimhaut, DNA; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung	AA 1100 / 1.4 AA 1090 / 1.3	Thermocycler, Kapillarsequencer	In Haus-Verfahren
Crouzon-Syndrom (FGFR2)	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzotten, Mundschleimhaut, DNA; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung	AA 1090 / 1.3	Thermocycler, Kapillarsequencer	In Haus-Verfahren
Foramina parietalia (ALX4)	EDTA-Blut, Mundschleimhaut, DNA; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung	AA 0760 / 1.2	Thermocycler, Kapillarsequencer	In Haus-Verfahren
Foramina parietalia (MSX2)	EDTA-Blut, Mundschleimhaut, DNA; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung	AA 0730 / 1.2	Thermocycler, Kapillarsequencer	In Haus-Verfahren

Hypochondropasie (FGFR3)	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzotten, Mundschleimhaut, DNA; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung	AA 1100 / 1.4	Thermocycler, Kapillarsequenzier	In Haus-Verfahren
Kleinwuchs, unklassifiziert (FGFR3)	EDTA-Blut, Mundschleimhaut, DNA; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung	AA 1100 / 1.4	Thermocycler, Kapillarsequenzier	In Haus-Verfahren
Münke-Syndrom (FGFR3)	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzotten, Mundschleimhaut, DNA; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung	AA 1100 / 1.4	Thermocycler, Kapillarsequenzier	In Haus-Verfahren
Pfeiffer-Syndrom (FGFR1, FGFR2, FGFR3)	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzotten, Mundschleimhaut, DNA; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung	AA 1100 / 1.4 AA 1090 / 1.3	Thermocycler, Kapillarsequenzier	In Haus-Verfahren
Saethre-Chotzen-Syndrom (TWIST1)	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzotten, Mundschleimhaut, DNA; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, Fragmentanalyse, MLPA	AA 0350 / 1.4 AA 0360 / 1.4 AA 0700 / 1.6	Thermocycler, Kapillarsequenzier	In Haus-Verfahren
Thanatophore Dysplasie (FGFR3)	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzotten, Mundschleimhaut, DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung	AA 1100 / 1.4	Thermocycler, Kapillarsequenzier	In Haus-Verfahren
Weitere Diagnostiken:					
Autosomal dominante polyzystische Nierenerkrankung, ADPKD, (PKD1, PKD2)	EDTA-Blut, Mundschleimhaut, DNA; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA	AA 1840 / 1.1 AA 1850 / 1.2 AA 1860 / 1.3	Thermocycler, Kapillarsequenzier	In Haus-Verfahren
Bindegewebserkrankungs-Panel: ACTA2, COL1A1, COL1A2, COL3A1, COL5A1, COL5A2, FBN1, MYH11, MYLK, NOTCH1, ROBO4, SMAD3, SMAD6, TGFB2, TGFBR1, TGFBR2	EDTA-Blut, DNA; DNA	PCR, MLPA, Sanger-Sequenzierung, NGS: Sequence capture (IDT); Sequencing-by-synthesis	AA 1470 / 1.9 AA 1920 / 1.2 AA 1940 / 1.1 AA 1950 / 1.0	Thermocycler, Kapillarsequenzier, Illumina, NextSeq, GensearchNGS v.1.7.122	In Haus-Verfahren
Chorea Huntington (HTT)	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzotten, Mundschleimhaut, DNA; DNA	PCR, Fragmentanalyse	AA 0570 / 1.3	Thermocycler, Kapillarsequenzier	In Haus-Verfahren

<p>CMT-Panel: AARS1, ABHD12, AIFM1, ARHGEF10, ATP1A1, ATP7A, BAG3, BSCL2 („hot Spot“ Exon 3), CADM3, CNTNAP1, COA7, COX6A1, DCTN1, DCTN2, DGAT2, DHTKD1, DNAJB2, DNM2, DNMT1, DRP2, DYNC1H1, EGR2, FGD4, FIG4, GARS1, GDAP1, GJB1, GNB4, HARS1, HINT1, HSPB1, HSPB3, HSPB8, IGHMBP2, INF2, KIF1B, KIF5A, LITAF, LMNA, LRSAM1, MARS1, MCM3AP, MFN2, MME, MORC2, MPV17, MPZ, MTMR2, NDRG1, NEFH, NEFL, PDK3, PLEKHG5, PMP2, PMP22, PNKP, PRX, PTRH2, RAB7A, SBF1, SBF2, SCO2, SH3TC2, SIGMAR1, SORD, SPTLC1, TRIM2, TRPV4, VWA1, WARS1, YARS1</p>	<p>EDTA-Blut, DNA; DNA</p>	<p>PCR, MLPA, Sanger-Sequenzierung, NGS: Sequence capture (IDT); Sequencing-by-synthesis</p>	<p>AA 1470 / 1.9 AA 1830 / 1.1 AA 1920 / 1.2 AA 1940 / 1.1 AA 1950 / 1.0</p>	<p>Thermocycler, Kapillarsequencer, Illumina, NextSeq, GensearchNGS v.1.7.122</p>	<p>In Haus-Verfahren</p>
<p>Hämophilie A (F8, Inversion 1)</p>	<p>EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzotten, Mundschleimhaut, DNA; DNA</p>	<p>PCR</p>	<p>AA 0130 / 1.3</p>	<p>Thermocycler, Gelektrophorese</p>	<p>In Haus-Verfahren</p>
<p>Hämophilie A (F8, Inversion 22)</p>	<p>EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzotten, Mundschleimhaut, DNA; DNA</p>	<p>PCR</p>	<p>AA 0101 / 1.3</p>	<p>Thermocycler, Gelektrophorese</p>	<p>In Haus-Verfahren</p>
<p>Hämophilie A (F8)</p>	<p>EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzotten, Mundschleimhaut, DNA; DNA</p>	<p>PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA,</p>	<p>AA 0150 / 2.4 AA 0170 / 1.6</p>	<p>Thermocycler, Kapillarsequencer</p>	<p>In Haus-Verfahren</p>
<p>Hämophilie B (F9)</p>	<p>EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzotten, Mundschleimhaut, DNA; DNA</p>	<p>PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA</p>	<p>AA 0140 / 1.5 AA 1460 / 1.3</p>	<p>Thermocycler, Kapillarsequencer</p>	<p>In Haus-Verfahren</p>
<p>Hereditäres Angioödem (SERPING1)</p>	<p>EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzotten, Mundschleimhaut, DNA; DNA</p>	<p>PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA</p>	<p>AA 0500 / 2.5 AA 0510 / 1.6</p>	<p>Thermocycler, Kapillarsequencer</p>	<p>In Haus-Verfahren</p>

Hypophosphatasie (ALPL)	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzotten, Mundschleimhaut, DNA; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA	AA 0740 / 1.6 AA 1890 / 1.1	Thermocycler, Kapillarsequenzier	In Haus-Verfahren
Kardiomyopathie-Panel: ABCC9, ACTC1, ACTN2, AKAP9, ALPK3, ANK2, ANKRD1, BAG3, CACNA1C, CACNA2D1, CACNB2, CALM1, CALM2, CALM3, CALR3, CASQ2, CAV3, CDH2, CRYAB, CSRP3, CTNNA3, DES, DMD, DPP6, DSC2, DSG2, DSP, DTNA, EMD, EYA4, FHL1, FKTN, FLNC, GATAD1, GLA, GNAI2, GPD1L, HCN4, JPH2, JUP, KCND3, KCNE1, KCNE2, KCNE3, KCNH2, KCNJ2, KCNJ5, KCNJ8, KCNQ1, LAMA4, LAMP2, LDB3, LMNA, MYBPC3, MYH6, MYH7, MYL2, MYL3, MYLK2, MYOZ2, MYPN, NEBL, NEXN, PDLIM3, PKP2, PLN, PRDM16, PRKAG2, PTPN11, RAF1, RBM20, RIT1, RYR2, SCN10A, SCN1B, SCN3B, SCN4B, SCN5A, SDHA, SGCD, SNTA1, TAZ, TCAP, TECRL, TGFB3, TMEM43, TMPO, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1, TRDN, TRPM4, TTN, TTR, VCL	EDTA-Blut, DNA; DNA	PCR, MLPA, Sanger- Sequenzierung, NGS: Sequence capture (IDT); Sequencing-by- synthesis	AA 1470 / 1.9 AA 1920 / 1.2 AA 1940 / 1.1 AA 1950 / 1.0	Thermocycler, Kapillarsequenzier, Illumina, NextSeq, GensearchNGS v.1.7.122	In Haus-Verfahren
Kleinwuchs (SHOX)	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzotten, Mundschleimhaut, DNA; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA	AA 1500 / 1.2 AA 1760 / 1.2	Thermocycler, Kapillarsequenzier	In Haus-Verfahren
Marfan Syndrom (FBN1)	EDTA-Blut, Mundschleimhaut, DNA; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA	AA 1800 / 1.2 AA 2000 / 1.1	Thermocycler, Kapillarsequenzier	In Haus-Verfahren
Microdeletions-Screening MRC Holland Kit-Nr: P245	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzotten, Mundschleimhaut, DNA; DNA	MLPA	AA 0120 / 1.5	Thermocycler, Kapillarsequenzier	In Haus-Verfahren

Noonan-Panel: A2ML1, BRAF, CBL, KRAS, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, MAPK1, MRAS, NF1, NRAS, PPP1CB, PTPN11, RAF1, RASA2, RIT1, RRAS2, SHOC2, SOS1, SOS2	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzotten, DNA; DNA	PCR, MLPA, Sanger-Sequenzierung, NGS: Sequence capture (IDT); Sequencing-by-synthesis	AA 1470 / 1.9 AA 1920 / 1.2 AA 1940 / 1.1 AA 1950 / 1.0	Thermocycler, Kapillarsequencer, Illumina, NextSeq, GensearchNGS v.1.7.122	In Haus-Verfahren
SPG-Panel: ADAR, ALDH18A1, ALDH3A2, AMPD2, AP4B1, AP4E1, AP4M1, AP4S1, AP5Z1, ATL1, ATP2B4 (PMCA4), B4GALNT1, BICD2, BSCL2, C19orf12, CPT1C, CYP2U1, CYP7B1, DDHD1, DDHD2, DNMT2, ENTPD1, ERLIN1, ERLIN2, FA2H, GAD1, GBA2, GJC2, GRID2, HSPD1, IBA57, KIF1A, KIF1C, KIF5A, KLC2, KLC4, L1CAM, MARS1, MTRFR (C12orf65), NIPA1, NT5C2, PGAP1, PLP1, PNPLA6, REEP1, REEP2, RTN2, SLC16A2, SLC33A1, SPART, SPAST, SPG11, SPG21, SPG7, TECPR2, TFG, TUBB4A, USP8, WASHC5, WDR48, ZFYVE26, ZFYVE27	EDTA-Blut, DNA; DNA	PCR, MLPA, Sanger-Sequenzierung, NGS: Sequence capture (IDT); Sequencing-by-synthesis	AA 1470 / 1.9 AA 1920 / 1.2 AA 1940 / 1.1 AA 1950 / 1.0	Thermocycler, Kapillarsequencer, Illumina, NextSeq, GensearchNGS v.1.7.122	In Haus-Verfahren
Whole Exome	EDTA-Blut, DNA; DNA	NGS: Sequence capture (IDT); Sequencing-by-synthesis	AA 1470 / 1.9 AA 1920 / 1.2 AA 1940 / 1.1 AA 1950 / 1.0	Thermocycler, Kapillarsequencer, Illumina, NextSeq, GensearchNGS v.1.7.122	In Haus-Verfahren
Nona Plex I	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzotten, DNA; DNA	PCR, Fragmentanalyse	AA 1930 / 1.0	Thermocycler, Kapillarsequencer	In Haus-Verfahren

Untersuchungsart: Molekularbiologische Untersuchungen (Hybridisierungsverfahren)**

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version	Gerät	In Haus-Verfahren
Chorea Huntington (HTT)	EDTA-Blut, DNA; DNA	Southern-Blot, Sondenhybridisierung	AA 1810 / 1.1	Thermocycler, Kapillarsequencer	In Haus-Verfahren
Fazio-skapulo-humerale Muskeldystrophie / FSHD1 (D4Z4)	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzotten, DNA; DNA	Southern-Blot, Sondenhybridisierung	AA 0210 / 2.4	Gelelektrophorese, Hybridisierungssofen	In Haus-Verfahren

Myotone Dystrophie Typ 1 / M. Curschmann-Steinert (DMPK)	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzotten, DNA; DNA	Southern-Blot, Sondenhybridisierung	AA 0200 / 1.6	Gelelektrophorese, Hybridisierungsofen	In Haus-Verfahren
Myotone Dystrophie Typ 2 / M. Ricker / PROMM (ZNF9)	EDTA-Blut, DNA; DNA	Southern-Blot, Sondenhybridisierung	AA 0690 / 1.5	Gelelektrophorese, Hybridisierungsofen	In Haus-Verfahren