

Speicherort: Hauptordner / +QM-Dokumente / QM-System / QM-Dokumente (DOK)

Untersuchungsgebiet: Humangenetik (Molekulare Humangenetik)

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

| Analyt (Meßgröße) | Untersuchungsmaterial (Matrix) | Untersuchungstechnik | Anweisung/Version | Gerät | CE-Verfahren | in Haus-Verfahren | aktualisiert am |
|---|---|---|---------------------|---|--------------|-------------------|-----------------|
| Fragiles X-Syndrom, primäre Ovarialinsuffizienz, Fragiles X-Tremor-Ataxie-Syndrom (FMR1-Gen) | EDTA-Blut, Ammonium-Heparin-Blut, Speichel, Wangenschleimhaut; DNA | PCR (Amplidex, PCR/CE FQR1 Kit), Fragmentlängenanalyse | SAA MOL 009 (rv.01) | Thermocycler, SeqStudio | | x | 3/11/2024 |
| Glutarazidurie Typ 1 (GCDH-Gen) | EDTA-Blut, Ammonium-Heparin-Blut, Speichel, Wangenschleimhaut, Chorionzotten, Fruchtwasser; DNA | PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA | SAA MOL 033 (rv.01) | Thermocycler, ABI 3130xl | | x | 3/11/2024 |
| Mittelketten-Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel (ACADM-Gen) | EDTA-Blut, Ammonium-Heparin-Blut, Speichel, Wangenschleimhaut; DNA | PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA | SAA MOL 034 (rv.01) | Thermocycler, ABI 3130xl | | x | 3/11/2024 |
| Ornithin-Transcarbamylase-Mangel (OTC-Gen) | EDTA-Blut, Ammonium-Heparin-Blut, Speichel, Wangenschleimhaut, Chorionzotten, Fruchtwasser; DNA | PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA | SAA MOL 035 (rv.01) | Thermocycler, ABI 3130xl | | x | 3/11/2024 |
| Phenylketonurie (PAH-Gen) | EDTA-Blut, Ammonium-Heparin-Blut, Speichel, Wangenschleimhaut; DNA | PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA | SAA MOL 027 (rv.02) | Thermocycler, ABI 3130xl | | x | 4/29/2024 |
| Smith-Lemli-Opitz-Syndrom (DHCR7-Gen) | EDTA-Blut, Ammonium-Heparin-Blut, Speichel, Wangenschleimhaut, Chorionzotten, Fruchtwasser; DNA | PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA | SAA MOL 036 (rv.01) | Thermocycler, ABI 3130xl | | x | 3/11/2024 |
| Angelman-Syndrom (15q11-q13 Region) | EDTA-Blut, Ammonium-Heparin-Blut, Speichel, Wangenschleimhaut; DNA | MS-MLPA | SAA MOL 017 (rv.02) | Thermocycler, ABI 3130xl | | x | 4/29/2024 |
| Prader-Willi-Syndrom (15q11-q13 Region) | EDTA-Blut, Ammonium-Heparin-Blut, Speichel, Wangenschleimhaut; DNA | MS-MLPA | SAA MOL 017 (rv.02) | Thermocycler, ABI 3130xl | | x | 4/29/2024 |
| Muskeldystrophie Duchenne, Muskeldystrophie Becker (DMD-Gen) | EDTA-Blut, Ammonium-Heparin-Blut, Speichel, Wangenschleimhaut; DNA | PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA | SAA MOL 038 (rv.01) | Thermocycler, ABI 3130xl | | x | 3/11/2024 |
| Huntington-Erkrankung (HTT-Gen) | EDTA-Blut, Ammonium-Heparin-Blut, Speichel, Wangenschleimhaut; DNA | PCR, Fragmentlängenanalyse | SAA MOL 039 (rv.01) | Thermocycler, ABI 3130xl | | x | 3/11/2024 |
| Cystische Fibrose, CFTR-assoziierte Erkrankungen (ELUCIGENE™ CF-EU2 Kit; CFTR-Gen) | EDTA-Blut, Ammonium-Heparin-Blut, Speichel, Wangenschleimhaut, Chorionzotten, Fruchtwasser; DNA | Allel-spezifische PCR (Amplification refractory mutation system (ARMS)) | SAA MOL 014 (rv.01) | Thermocycler, ABI 3130xl | | x | 3/11/2024 |
| Cystische Fibrose, CFTR-assoziierte Erkrankungen (CFTR-Gen) | EDTA-Blut, Ammonium-Heparin-Blut, Speichel, Wangenschleimhaut, Chorionzotten, Fruchtwasser; DNA | PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA | SAA MOL 014 (rv.01) | Thermocycler, ABI 3130xl | | x | 3/11/2024 |
| Rett-Syndrom (MECP2-Gen) | EDTA-Blut, Ammonium-Heparin-Blut, Speichel, Wangenschleimhaut; DNA | PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA | SAA MOL 040 (rv.01) | Thermocycler, ABI 3130xl | | x | 3/11/2024 |
| Adrenogenitales Syndrom (CYP21A2-Gen) | EDTA-Blut, Ammonium-Heparin-Blut, Speichel, Wangenschleimhaut; DNA | PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA | SAA MOL 045 (rv.01) | Thermocycler, ABI 3130xl | | x | 3/11/2024 |
| Hereditäre Amyloidose (TTR-, APOA1- und FGA-Gen) | EDTA-Blut, Ammonium-Heparin-Blut, Speichel, Wangenschleimhaut; DNA | PCR, Sanger-Sequenzierung | SAA MOL 048 (rv.01) | Thermocycler, ABI 3130xl | | x | 3/11/2024 |
| Familiäre Adenomatöse Polyposis (APC-Gen) | EDTA-Blut, Ammonium-Heparin-Blut, Speichel, Wangenschleimhaut; DNA | PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA | SAA MOL 026 (rv.01) | Thermocycler, ABI 3130xl | | x | 3/11/2024 |
| Autosomale Rezessive Adenomatöse Polyposis (MUTYH-Gen) | EDTA-Blut, Ammonium-Heparin-Blut, Speichel, Wangenschleimhaut; DNA | PCR, Sanger-Sequenzierung | SAA MOL 026 (rv.01) | Thermocycler, ABI3130xl | | x | 3/11/2024 |
| Familiärer Brust- und Eierstockkrebs (BRCA1-, BRCA2-, BARD1-, RAD51C-, RAD51D-, CHEK2-, PALB2-, ATM-, BRIP1-, CDH1- und TP53-Gen) | EDTA-Blut, Ammonium-Heparin-Blut, Speichel, Wangenschleimhaut; DNA | Sequence capture, sequencing by synthesis SeqPilot | SAA MOL 060 (rv.01) | MiSeq Illumina Auswertesoftware-Version 5.1.0 | | x | 3/11/2024 |
| Familiärer Brust- und Eierstockkrebs (BRCA1-, BRCA2-Gen) | EDTA-Blut, Ammonium-Heparin-Blut, Speichel, Wangenschleimhaut; DNA | PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA | SAA MOL 060 (rv.02) | Thermocycler, ABI 3130xl | | x | 4/29/2024 |
| Indirekte Diagnostik (Haplotypanalyse, maternalen Kontaminationsausschluss, Uniparentale Disomie 7/14/15/X) | EDTA-Blut, Ammonium-Heparin-Blut, Speichel, Wangenschleimhaut, Chorionzotten, Fruchtwasser; DNA | Fragmentlängenanalyse | SAA MOL 023 (rv.01) | Thermocycler, ABI 3130xl | | x | 3/11/2024 |
| Partieller Chromosomensatz zur Abklärung einer bekannten familiären Chromosomenveränderung / PGT-SR | EDTA-Blut, Trophoctodermzellen im Rahmen einer PID; DNA | Gesamtgenomamplifikation, sequencing by synthesis NxClinical | SAA MOL 065 (rv.02) | MiSeq Illumina Auswertesoftware-Version 6.1 | | x | 4/29/2024 |
| Familiäre monogene Erkrankung / PGT-M | EDTA-Blut, Einzelzellen aus EDTA-Blut (Leukozyten), Trophoctodermzellen; DNA | Sanger-Sequenzierung, Fragmentlängenanalyse | SAA MOL 058 (rv.01) | Thermocycler, ABI 3130xl | | x | 3/11/2024 |
| Spinale Muskelatrophie (SMN1 und SMN2) | EDTA-Blut, Ammonium-Heparin-Blut, Speichel, Wangenschleimhaut; DNA | PCR (Amplidex, PCR/CE SMN1/2 Plus Kit), Fragmentlängenanalyse, MLPA | SAA MOL 070 (rv.01) | Thermocycler, SeqStudio, ABI 3130xl | | x | 3/11/2024 |
| Pulmonal-arterielle Hypertonie (ABCC8, ACVRL1 (ALK1), AQP1, ATP13A3, BMPR1B, BMPR2, CAV1, EIF2AK4, ENG, GDF2 (BMP9), KCNA5, KCNK3, KDR, KLF2, SMAD4, SMAD9, SOX17 und TBX4); Osler-Rendu-Weber Syndrom (ACVRL1 (ALK1), BMPR2, ENG, GDF2 (BMP9) und SMAD4); Pulmonal veno-okklusive Erkrankung (EIF2AK4) | DNA aus Blut, EDTA-Blut | Sequence capture, sequencing by synthesis SeqPilot | SAA MOL 072 (rv.03) | MiSeq Illumina Auswertesoftware-Version 5.1.0 | | x | 4/29/2024 |
| Pulmonal-arterielle Hypertonie / Osler-Rendu-Weber Syndrom (ACVRL1 (ALK1), BMPR2 und ENG) | DNA aus Blut, EDTA-Blut | PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA | SAA MOL 072 (rv.01) | Thermocycler, ABI 3130xl | | x | 3/11/2024 |
| 5-Fluorouracil-Unverträglichkeit (DPYD - Gen: dbSNPs rs55886062, rs39182990, rs56038477, rs67376798) | EDTA-Blut, Ammonium-Heparin-Blut, Speichel, Wangenschleimhaut; DNA | kompetitive Allel-spezifische PCR (KASPar®) | SAA MOL 068 (rv.01) | Q53 QuantStudio ThermoFisher | | x | 3/11/2024 |

Untersuchungsgebiet: Humangenetik (Zytogenetik)

**Untersuchungsart:
Chromosomenanalyse****

| Analyt (Meßgröße) | Untersuchungsmaterial (Matrix) | Untersuchungstechnik | Anweisung/Version | Gerät | CE-Verfahren | in Haus-Verfahren | aktualisiert am |
|-------------------|--------------------------------|----------------------|-------------------|-------|--------------|-------------------|-----------------|
|-------------------|--------------------------------|----------------------|-------------------|-------|--------------|-------------------|-----------------|

Organisation: Universitätsklinikum Heidelberg - Zentrales QM

Speicherort: Hauptordner / +QM-Dokumente / QM-System / QM-Dokumente (DOK)

| | | | | | | | |
|-----------------------------|--|---|--|--|--|---|-----------|
| angeborener Chromosomensatz | Blut (peripher, Herz-, Nabelschnur-), Chorionzotten, Fruchtwasser, Eihaut, Nabelschnur, Haut, im Ausnahmefall anderes fetales Gewebe | Chromosomenbänderungs-analyse | SAA CYT 003 (rv.2), 014 (rv.2), 036 (rv.2), 005 (rv.3), 011 (rv.2), 004 (rv.2), 010 (rv.2), 031 (rv.2), 007 (rv.2), 009 (rv.2), 016 (rv.2), 018 (rv.2), 021 (rv.2), 025 (rv.2), 026 (rv.2), 027 (rv.2), 038 (rv.1) | Photomikroskope: Zeiss : Axio Imager A1, Axio Imager A2, Axioskop; Leica: Orthoplan | | x | 4/29/2024 |
| angeborener Chromosomensatz | Blut, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Haut, Wangenschleimhaut | Fluoreszenz in situ Hybridisierung (FISH) | SAA MCY 002 (rv.4), 008 (rv.2), 009 (rv.2), 013 (rv.2), 014 (rv.2), 015 (rv.2), 016 (rv.2), 020 (rv.2), 021 (rv.2), 022 (rv.2), 023 (rv.2), 024 (rv.2), 025 (rv.2), 026 (rv.2), 027 (rv.2), 028 (rv.2), 029 (rv.2), 031 (rv.2), 032 (rv.2) | Leica DMRXA, Olympus BX61, ASI Scanner | | x | 4/29/2024 |
| erworbener Chromosomensatz | Blut (peripher), Knochenmark | Chromosomenbänderungs-analyse | SAA CYT 003 (rv.2), 008 (rv.2), 014 (rv.2), 015 (rv.2), 018 (rv.2), 025 (rv.2), 026 (rv.2), 027 (rv.2), 038 (rv.1) | Photomikroskope: Zeiss : Axio Imager A1, Axio Imager A2, Axioskop; Leica: Orthoplan | | x | 3/18/2024 |
| erworbener Chromosomensatz | peripheres Blut, Knochenmark und Liquor | Fluoreszenz in situ Hybridisierung (FISH) | SAA MCY 002 (rv.4), 008 (rv.2), 009 (rv.2), 013 (rv.2), 014 (rv.2), 015 (rv.2), 016 (rv.2), 067 (rv.1), 109 (rv.3), 110 (rv.3), 111 (rv.3), 112 (rv.1), 113 (rv.2), 114 (rv.2), 115 (rv.2) | Zeiss Axio Imager.Z2, Leica DMRXA, Olympus BX61, ASI Scanner | | x | 4/29/2024 |
| angeborener Chromosomensatz | EDTA-Blut, Wangenschleimhaut, DNA | Molekulare-Karyotypisierung; Gligo/SNP-Array (Chip) | SAA-MOL-056 (V-10) | Affimetrix-System aus GeneChip Scanner-3000-7G mit AutoLoader, Hybridization-Oven-645 und Fluidics Station-450 | | * | 3/11/2024 |

Innerhalb der mit ** gekennzeichneten Untersuchungsbereiche 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.

Organisation: Universitätsklinikum Heidelberg - Zentrales QM

Dateiversion

Revision: 5

Hochgeladen

29.04.2024, 17:06:20
durch BauerSabrina4

Geprüft

29.04.2024, 17:06:20
durch Personengruppe-Prüfung

Freigegeben

30.04.2024, 07:22:16
durch Personengruppe-Freigabe