

Untersuchungsgebiet: Humangenetik (Molekulare Humangenetik)
**Untersuchungsart:
 Molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)****

| Analyt (Messgröße) | Untersuchungsmaterial (Matrix) | Untersuchungstechnik | Anweisung/ Version | Bearbeitungszeit |
|---|---|------------------------------|--|------------------|
| FSH-Rezeptor-Polymorphismus | EDTA Blut; DNA | Sequenzierung (Sanger) | MVZIGB-HUMAN-MOL-SOP-0007-03 FSHR-Polymorphismus pSer680Asn | ca. 2 Wochen |
| Sequenzierung FSHR komplett | EDTA Blut; DNA | Sequenzierung (Sanger) | MVZIGB-HUMAN-MOL-SOP-0058-02 Sequenzierung FSHR komplett | ca. 4-6 Wochen |
| Sensoneurale Schwerhörigkeit Typ1, Cx26-Gen | EDTA Blut; DNA | Sequenzierung (Sanger) | MVZIGB-HUMAN-MOL-SOP-0006-03 GJB2-Analyse (Cx26) | ca. 2 -3 Wochen |
| Cystische Fibrose, CFTR-Gen | EDTA Blut; DNA Chorionzotten; DNA Fruchtwasser; DNA | Sequenzierung (Sanger), MLPA | MVZIGB-HUMAN-MOL-SOP-0098-04 CFTR-Sequenzierung MVZIGB-HUMAN-MOL-SOP-0124-01 Molekulargenetische Diagnostik des CFTR-Gens mittels MLPA MVZIGB-HUMAN-MOL-AA-0017-03 MLPA: Duplikations- und Deletionsscreening MVZIGB-HUMAN-MOL-AA-0019-01 MLPA und MS-MLPA: Auswertung mit Coffalyser.Net | ca. 4- 6 Wochen |
| Cystische Fibrose, Deep-Intron Sequenzierung CFTR-Gen | EDTA Blut; DNA Chorionzotten; DNA Fruchtwasser; DNA | Sequenzierung (Sanger) | MVZIGB-HUMAN-MOL-SOP-0129-01 Sequenzierung CFTR Deep-Intron-Varianten | ca. 3-4 Wochen |
| Hämochromatose, HFE-Gen | EDTA Blut; DNA | Sequenzierung (Sanger) | MVZIGB-HUMAN-MOL-SOP-0028-02 HFE-Sequenzierung | ca. 3-4 Wochen |
| Hämochromatose, SLC40A1-Gen | EDTA Blut; DNA | Sequenzierung (Sanger) | MVZIGB-HUMAN-MOL-SOP-0116-02 SLC40A1-Sequenzierung | ca. 3- 4 Wochen |
| Hämochromatose, TFR2-Gen | EDTA Blut; DNA | Sequenzierung (Sanger) | MVZIGB-HUMAN-MOL-SOP-0117-01 TFR2-Sequenzierung | ca. 3- 4 Wochen |
| Familiäres Mittelmeerfieber, MEFV-Gen | EDTA Blut; DNA | Sequenzierung (Sanger) | MVZIGB-HUMAN-MOL-SOP-0014-04 MEFV Mittelmeerfieber | ca. 3-4 Wochen |
| Glut1-Defizienz-Syndrom SLC2A1-Gen | EDTA Blut; DNA | Sequenzierung (Sanger), MLPA | MVZIGB-HUMAN-MOL-SOP-0020-03 SLC2A1 Glut1-Defizienz-Syndrom MVZIGB-HUMAN-MOL-AA-0017-03 MLPA: Duplikations- und Deletionsscreening MVZIGB-HUMAN-MOL-AA-0019-01 MLPA und MS-MLPA: Auswertung mit Coffalyser.Net | ca. 3-4 Wochen |
| Dravet-Syndrom, SCN1A-Gen | EDTA Blut; DNA | Sequenzierung (Sanger), MLPA | MVZIGB-HUMAN-MOL-SOP-0019-03 SCN1A-Sequenzierung MVZIGB-HUMAN-MOL-AA-0017-03 MLPA: Duplikations- und Deletionsscreening MVZIGB-HUMAN-MOL-AA-0019-01 MLPA und MS-MLPA: Auswertung mit Coffalyser.Net | ca. 3-4 Wochen |
| CMT1A; PMP22-Gen | EDTA Blut; DNA | Sequenzierung (Sanger), MLPA | MVZIGB-HUMAN-MOL-SOP-0044-02 PMP22-Sequenzierung MVZIGB-HUMAN-MOL-AA-0017-03 MLPA: Duplikations- und Deletionsscreening MVZIGB-HUMAN-MOL-AA-0019-01 MLPA und MS-MLPA: Auswertung mit Coffalyser.Net | ca. 2-3 Wochen |
| CMT1B; MPZ-Gen | EDTA Blut; DNA | Sequenzierung (Sanger), MLPA | MVZIGB-HUMAN-MOL-SOP-0043-04 MPZ-Sequenzierung MVZIGB-HUMAN-MOL-AA-0017-03 MLPA: Duplikations- und Deletionsscreening MVZIGB-HUMAN-MOL-AA-0019-01 MLPA und MS-MLPA: Auswertung mit Coffalyser.Net | ca. 2-3 Wochen |
| CMT, X-gebunden, GJB1-Gen | EDTA Blut; DNA | Sequenzierung (Sanger), MLPA | MVZIGB-HUMAN-MOL-SOP-0042-03 GJB1-Sequenzierung MVZIGB-HUMAN-MOL-AA-0017-03 MLPA: Duplikations- und Deletionsscreening MVZIGB-HUMAN-MOL-AA-0019-01 MLPA und MS-MLPA: Auswertung mit Coffalyser.Net | ca. 2-3 Wochen |
| Morbus Meulengracht (Gilbert-Syndrom) UGT1A1-Gen; UGT1A1*28 | EDTA Blut; DNA | Sequenzierung (Sanger) | MVZIGB-HUMAN-MOL-SOP-0108-02 Morbus Meulengracht/Gilbert-Syndrom | ca. 2 Wochen |
| Hypercholesterinämie; APOB100-Gen, Veränderung R3500Q | EDTA Blut; DNA | Sequenzierung (Sanger) | MVZIGB-HUMAN-MOL-SOP-0048-03 APOB R3500Q | ca. 2 Wochen |
| Kallmann-Syndrom; ANOS1 (KAL1)-Gen | EDTA Blut; DNA | Sequenzierung (Sanger), MLPA | MVZIGB-HUMAN-MOL-SOP-0030-03 KAL1 (ANOS1)-Sequenzierung MVZIGB-HUMAN-MOL-AA-0017-03 MLPA: Duplikations- und Deletionsscreening MVZIGB-HUMAN-MOL-AA-0019-01 MLPA und MS-MLPA: Auswertung mit Coffalyser.Net | ca. 4-6 Wochen |

| Analyt (Messgröße) | Untersuchungsmaterial (Matrix) | Untersuchungstechnik | Anweisung/ Version | Bearbeitungszeit |
|---|---|---|---|------------------|
| Lactose-Intoleranz; LCT-Gen (C/T-13910-Polymorphismus) | EDTA Blut; DNA | Sequenzierung (Sanger) | MVZIGB-HUMAN-MOL-SOP-0099-02 Sequenzierung Lactose-Intoleranz | ca. 2 Wochen |
| Multiple Endokrine Neoplasie; MEN1-Gen, RET-Gen | EDTA Blut; DNA | Sequenzierung (Sanger), MLPA | MVZIGB-HUMAN-MOL-SOP-0068-04 MEN1-Sequenzierung, MVZIGB-HUMAN-MOL-SOP-0073-03 RET-Sequenzierung MVZIGB-HUMAN-MOL-AA-0017-03 MLPA: Duplikations- und Deletionsscreening MVZIGB-HUMAN-MOL-AA-0019-01 MLPA und MS-MLPA: Auswertung mit Coffalyser.Net | ca. 4-6 Wochen |
| Cowden Disease, Makrozephalie-Autismus, PTEN-Gen | EDTA Blut; DNA | Sequenzierung (Sanger), MLPA | MVZIGB-HUMAN-MOL-SOP-0029-03 PTEN-Sequenzierung MVZIGB-HUMAN-MOL-AA-0017-03 MLPA: Duplikations- und Deletionsscreening MVZIGB-HUMAN-MOL-AA-0019-01 MLPA und MS-MLPA: Auswertung mit Coffalyser.Net | ca. 3-4 Wochen |
| SMA (SMN1/SMN2) | EDTA Blut; DNA Chorionzotten; DNA Fruchtwasser; DNA | MLPA | MVZIGB-HUMAN-MOL-SOP-0119-03 Molekulargenetische Diagnostik der SMA mittels MLPA MVZIGB-HUMAN-MOL-AA-0017-03 MLPA: Duplikations- und Deletionsscreening MVZIGB-HUMAN-MOL-AA-0019-01 MLPA und MS-MLPA: Auswertung mit Coffalyser.Net | ca. 1-2 Wochen |
| RAD51C-Gen | EDTA Blut; DNA | Sequenzierung (Sanger), MLPA | MVZIGB-HUMAN-MOL-SOP-0027-02 RAD51C-Sequenzierung MVZIGB-HUMAN-MOL-AA-0017-03 MLPA: Duplikations- und Deletionsscreening MVZIGB-HUMAN-MOL-AA-0019-01 MLPA und MS-MLPA: Auswertung mit Coffalyser.Net | ca. 3-4 Wochen |
| Minderwuchs, SHOX-Gen | EDTA Blut; DNA | Sequenzierung (Sanger), MLPA | MVZIGB-HUMAN-MOL-SOP-0012-02 SHOX-Sequenzierung MVZIGB-HUMAN-MOL-SOP-0125-01 Molekulargenetische Diagnostik von SHOX Deletionen/Duplikationen mittels MLPA MVZIGB-HUMAN-MOL-AA-0017-03 MLPA: Duplikations- und Deletionsscreening MVZIGB-HUMAN-MOL-AA-0019-01 MLPA und MS-MLPA: Auswertung mit Coffalyser.Net | ca. 3-4 Wochen |
| Brustkrebs (HBOC): Gene: ATM, APC, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, EPCAM, FAM175A, MLH1, MRE11A, MSH2, MSH6, MUTYH, NBN, PALB2, PIK3CA, PMS2, PMS2CL*, PTEN, RAD50, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53, XRCC2 | EDTA Blut; DNA | Next Generation Sequencing (NGS), Sequence Capture, Sequencing by Synthesis MLPA | MVZIGB-HUMAN-MOL-SOP-0112-01 Hereditary Cancer Solution NGS-Kit (HCS) (SOPHiA Genetics) MVZIGB-HUMAN-MOL-AA-0017-03 MLPA: Duplikations- und Deletionsscreening MVZIGB-HUMAN-MOL-AA-0019-01 MLPA und MS-MLPA: Auswertung mit Coffalyser.Net MVZIGB-HUMAN-MOL-AA-0023-01 Auswertung Cancer-Panel SOPHiA DDM | ca. 6-10 Wochen |
| Darmkrebs (HNPCC, FAP): APC, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, PMS2 | EDTA Blut; DNA | Next Generation Sequencing (NGS), Sequence Capture, Sequencing by Synthesis MLPA | MVZIGB-HUMAN-MOL-SOP-0112-01 Hereditary Cancer Solution NGS-Kit (HCS) (SOPHiA Genetics); MVZIGB-HUMAN-MOL-AA-0017-03 MLPA: Duplikations- und Deletionsscreening MVZIGB-HUMAN-MOL-AA-0019-01 MLPA und MS-MLPA: Auswertung mit Coffalyser.Net | ca. 6-10 Wochen |

| Analyt (Messgröße) | Untersuchungsmaterial (Matrix) | Untersuchungstechnik | Anweisung/ Version | Bearbeitungszeit |
|--|---|---|--|------------------|
| Bindegewebs-Panel; Gene: ACTA2, ADAMTS2, CBS, B3GALT6, B4GALT7, CHST14, COL1A1, COL1A2, COL3A1, COL5A1, COL5A2, COL6A1, COL6A2, COL6A3, DSE, EFEMP2, ELN, FBLN5, FBN1, FBN2, FKBP14, FLNA, LTBP4, PHYKPL, PLOD1, PLOD2, PLOD3, PRDM5, MAT2A, MFAP5, MYH11, MYLK, NOTCH1, PRKG1, SKI, SLC2A10, SLC39A13, SMAD3, TGFB2, TGFB3, TGFB1, TGFB2, TNXB, ZNF469, ALDH18A1, ATP6V0A2, ATP6V1A, ATP6V1E1, C1R, C1S, COL12A1, PYCR1 | EDTA Blut; DNA | Next Generation Sequencing (NGS), Sequence Capture, Sequencing by Synthesis MLPA | MVZIGB-HUMAN-MOL-SOP-0089-05 NGS-Diagnostik Bindegeweberkrankungen MVZIGB-HUMAN-MOL-AA-0031-00 Auswertung Agilent NGS MVZIGB-HUMAN-MOL-AA-0017-03 MLPA: Duplikations- und Deletionsscreening MVZIGB-HUMAN-MOL-AA-0019-01 MLPA und MS-MLPA: Auswertung mit Coffalyser.Net | ca. 8-12 Wochen |
| RASopathien-Panel; Gene: BRAF, CBL, HRAS, KRAS, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, NF1, NRAS, PTPN11, RAF1, RIT1, SHOC2, SOS1, SOS2, SPRED1, NF2, A2ML1, PPP1CB, RASA2 | EDTA Blut; DNA | Next Generation Sequencing (NGS), Sequence Capture, Sequencing by Synthesis Sequenzierung (Sanger) | MVZIGB-HUMAN-MOL-SOP-0090-04 NGS-Diagnostik RASopathien MVZIGB-HUMAN-MOL-AA-0031-00 Auswertung Agilent NGS MVZIGB-HUMAN-MOL-SOP-0008-03 PTPN11 Noonan-Syndrom MVZIGB-HUMAN-MOL-AA-0017-03 MLPA: Duplikations- und Deletionsscreening MVZIGB-HUMAN-MOL-AA-0019-01 MLPA und MS-MLPA: Auswertung mit Coffalyser.Net | ca. 8-12 Wochen |
| Tuberöse Sklerose: TSC1, TSC2 | EDTA Blut; DNA | Next Generation Sequencing (NGS), Sequence Capture, Sequencing by Synthesis MLPA | MVZIGB-HUMAN-MOL-SOP-0040-03 TSC1 und TSC2-Sequenzierung MVZIGB-HUMAN-MOL-SOP-0090-04 NGS-Diagnostik RASopathien MVZIGB-HUMAN-MOL-AA-0031-00 Auswertung Agilent NGS MVZIGB-HUMAN-MOL-AA-0017-03 MLPA: Duplikations- und Deletionsscreening MVZIGB-HUMAN-MOL-AA-0019-01 MLPA und MS-MLPA: Auswertung mit Coffalyser.Net | ca. 8-12 Wochen |
| Angelman-Syndrom Gene: MKRN3, MAGEL2, NDN, SNRPN, UBE3A, ATP10A, GABRB3, OCA2 | EDTA Blut; DNA | MS-MLPA | MVZIGB-HUMAN-MOL-AA-0018-03 MS-MLPA: Simultane CNV- und Methylierungsanalyse | ca. 3 Wochen |
| Prader-Willi-Syndrom Gene: MKRN3, MAGEL2, NDN, SNRPN, UBE3A, ATP10A, GABRB3, OCA2 | EDTA Blut; DNA | MS-MLPA | MVZIGB-HUMAN-MOL-AA-0018-03 MS-MLPA: Simultane CNV- und Methylierungsanalyse | ca. 3 Wochen |
| Azoospermie (AZF-Deletion) | EDTA Blut; DNA | PCR, Fragmentanalyse | MVZIGB-HUMAN-MOL-AA-0017-03 MLPA: Duplikations- und Deletionsscreening | ca. 4 Wochen |
| Chorea Huntington, HD (HTT-Gen) | EDTA Blut; DNA | PCR, Fragmentanalyse | MVZIGB-HUMAN-MOL-AA-0019-01 MLPA und MS-MLPA: Auswertung mit Coffalyser.Net | ca. 4 Wochen |
| fra(X)-Syndrom (FMR1-Gen) | EDTA Blut; DNA | PCR, Fragmentanalyse | MVZIGB-HUMAN-MOL-SOP-0088-02 fra(X) AmplideX® PCR/CE FMR1-Kit | ca. 4 Wochen |
| Pränataler Schnelltest_ Trisomien 13, 18 und 21, Turner- und Klinefelter-Syndrom | Chorionzotten; DNA Fruchtwasser; DNA | quantitative PCR, Fragmentanalyse | MVZIGB-HUMAN-MOL-SOP-0013-04 Pränataler PCR-Schnelltest | ca. 2 Tage |
| Hereditäre Pankreatitis (PRSS1-Gen) | EDTA Blut; DNA | Sequenzierung (Sanger) | MVZIGB-HUMAN-MOL-SOP-0072-02 PRSS1-Sequenzierung | ca. 3-4 Wochen |
| CADASIL (NOTCH3-Gen) | EDTA Blut; DNA | Sequenzierung (Sanger) | MVZIGB-HUMAN-MOL-SOP-0036-03 NOTCH3-Sequenzierung | ca. 4-6 Wochen |

| Analyt (Messgröße) | Untersuchungsmaterial (Matrix) | Untersuchungstechnik | Anweisung/ Version | Bearbeitungszeit |
|--|---|------------------------------|---|------------------|
| Von-Hippel-Lindau-Syndrom (VHL-Gen) | EDTA Blut; DNA | Sequenzierung (Sanger), MLPA | MVZIGB-HUMAN-MOL-SOP-0084-03 VHL-Sequenzierung MVZIGB-HUMAN-MOL-AA-0017-03 MLPA: Duplikations- und Deletionsscreening MVZIGB-HUMAN-MOL-AA-0019-01 MLPA und MS-MLPA: Auswertung mit Coffalyser.Net | ca. 3-4 Wochen |
| Williams-Beuren-Syndrom, Region 7q11.23; Gene: ELN, FZD9, TBL2, STX1A, LIMK1, RFC2, CLIP2, POR, HSPB1 | EDTA Blut; DNA Chorionzotten; DNA Fruchtwasser; DNA | MLPA | MVZIGB-HUMAN-MOL-SOP-0126-01 Molekulargenetische Diagnostik von WBS mittels MLPA MVZIGB-HUMAN-MOL-AA-0017-03 MLPA: Duplikations- und Deletionsscreening MVZIGB-HUMAN-MOL-AA-0019-01 MLPA und MS-MLPA: Auswertung mit Coffalyser.Net | ca. 3 Wochen |
| DiGeorge-Syndrom: Region: 22q11.2; 22q13; 17p; 10p; 9q; 8p; 4q; Gene: BID CDC45 CLDN5 CLTCL1 DGCR8 GNAZ GP1BB HIC2 HIRA IL17RA KLHL22 LZTR1 MED15 MICAL3 PPIL2 RAB36 RSPH14 SLC25A18 SMARCB1 SNAP29 SNRPD3 TBX1 TOP3B TXNRD2 USP18 ZNF74 | EDTA Blut; DNA Chorionzotten; DNA Fruchtwasser; DNA | MLPA | MVZIGB-HUMAN-MOL-SOP-0120-03 Molekulargenetische Diagnostik des DiGeorge-Syndroms mittels MLPA MVZIGB-HUMAN-MOL-AA-0017-03 MLPA: Duplikations- und Deletionsscreening MVZIGB-HUMAN-MOL-AA-0019-01 MLPA und MS-MLPA: Auswertung mit Coffalyser.Net | ca. 3 Wochen |
| Deletionssyndrom 22q11.2 | EDTA Blut; DNA Chorionzotten; DNA Fruchtwasser; DNA | MLPA | MVZIGB-HUMAN-MOL-SOP-0121-03 Molekulargenetische Diagnostik des 22q11.2-Deletionssyndroms mittels MLPA MVZIGB-HUMAN-MOL-AA-0017-03 MLPA: Duplikations- und Deletionsscreening MVZIGB-HUMAN-MOL-AA-0019-01 MLPA und MS-MLPA: Auswertung mit Coffalyser.Net | ca. 3 Wochen |
| Kallmann-Syndrom 2 (KAL2): FGFR1-Gen | EDTA Blut; DNA Chorionzotten; DNA Fruchtwasser; DNA | Sequenzierung (Sanger), MLPA | MVZIGB-HUMAN-MOL-SOP-0032-03 FGFR1-Sequenzierung MVZIGB-HUMAN-MOL-AA-0017-03 MLPA: Duplikations- und Deletionsscreening MVZIGB-HUMAN-MOL-AA-0019-01 MLPA und MS-MLPA: Auswertung mit Coffalyser.Net | ca. 4-6 Wochen |
| Hyper-IgD-Syndrom (MVK-Gen) | Fruchtwasser; DNA | Sequenzierung (Sanger) | MVZIGB-HUMAN-MOL-SOP-0054-03 MVK-Sequenzierung | ca. 3-4 Wochen |
| Hereditärer Amyloidose (TTR-Gen) | EDTA-Blut; DNA | Sequenzierung (Sanger) | MVZIGB-HUMAN-MOL-SOP-0128-01 TTR-Sequenzierung | ca. 3-4 Wochen |
| Hypophosphatasie (ALPL-Gen) | EDTA-Blut; DNA | Sequenzierung (Sanger) | MVZIGB-HUMAN-MOL-SOP-0131-00 Sequenzierung ALPL-Gen MVZIGB-HUMAN-MOL-AA-0017-03 MLPA: Duplikations- und Deletionsscreening MVZIGB-HUMAN-MOL-AA-0019-01 MLPA und MS-MLPA: Auswertung mit Coffalyser.Net | ca. 3-4 Wochen |
| Achondroplasie, Hypochondroplasie, Muenke-Syndrom, Tanatophore Dysplasie Typ 1 und 2 (FGFR3-Gen) | EDTA-Blut; DNA | Sequenzierung (Sanger) | MVZIGB-HUMAN-MOL-SOP-0132-00 Sequenzierung FGFR3-Gen | ca. 3-4 Wochen |
| Amyotrophe Lateralsklerose 1 (SOD1-Gen) | EDTA-Blut; DNA | Sequenzierung (Sanger) | MVZIGB-HUMAN-MOL-SOP-0133-00 Sequenzierung SOD1-Gen | ca. 3-4 Wochen |

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

| Analyt (Messgröße) | Untersuchungsmaterial (Matrix) | Untersuchungstechnik | Anweisung/ Version | Bearbeitungszeit |
|--|---|---|---|------------------|
| Cystische Fibrose, CFTR-Gen | EDTA Blut; DNA Chorionzotten; DNA Fruchtwasser; DNA | PCR, Reverse ASO Hybridisierung (Medipro) | MVZIGB-HUMAN-MOL-SOP-0063-04 CFTR-Analyse Medipro (ViennaLab) | ca. 2-3 Wochen |
| Thrombophilie FaktorV-Gen, FaktorII-Gen, Gene F5: dbSNP rs6025 und F2: dbSNP rs1799963 | EDTA Blut; DNA | PCR, Reverse ASO Hybridisierung (HAIN) | MVZIGB-HUMAN-MOL-SOP-0004-05 Thrombotype (HAIN) | ca. 2-3 Wochen |
| Zöliakie-Analyse HLA-DQA1 und HLA-DQB1 Haplotypen | EDTA Blut; DNA | PCR, Reverse ASO Hybridisierung (GenID) | MVZIGB-HUMAN-MOL-SOP-0127-02 Zöliakie-Analyse GenID | ca. 6-8 Wochen |

Untersuchungsgebiet: Humangenetik (Zytogenetik)
**Untersuchungsart:
 Chromosomenanalyse****

| Analyt (Messgröße) | Untersuchungsmaterial (Matrix) | Untersuchungstechnik | Anweisung/Version | Bearbeitungszeit |
|-----------------------------|---|---|--|--|
| angeborener Chromosomensatz | peripheres Blut, Amnionzellen, Chorionzotten, Fibroblasten, Nabelschnurblut, Hautstanzen und andere Gewebeprobe | Chromosomenbänderungs-analyse | MVZIGB-HUMAN-ZYT-AA-0002-02 Blutansatz MVZIGB-HUMAN-ZYT-AA-0003-02 Zellkulturen aus Fruchtwasser MVZIGB-HUMAN-ZYT-AA-0004-03 Zellkulturen aus Chorion MVZIGB-HUMAN-ZYT-AA-0005-02 Zellkulturen aus Gewebeprobe MVZIGB-HUMAN-ZYT-AA-0006-01 Direktpräparation Amnionzellen MVZIGB-HUMAN-ZYT-AA-0007-01 Direktpräparation aus peripherem Blut MVZIGB-HUMAN-ZYT-AA-0008-03 Chromosomenpräparation aus Monolayer MVZIGB-HUMAN-ZYT-AA-0009-01 Chromosomenpräparation aus Chorion Kurzzeit Kultur MVZIGB-HUMAN-ZYT-AA-0012-01 Silberfärbung MVZIGB-HUMAN-ZYT-AA-0013-01 GTG-Bänderung MVZIGB-HUMAN-ZYT-AA-0014-01 CBG-Bänderung MVZIGB-HUMAN-ZYT-AA-0015-03 Passagieren von Zellkulturen MVZIGB-HUMAN-ZYT-AA-0017-01 Untersuchung von Chorion und Plazentazotten MVZIGB-HUMAN-ZYT-AA-0018-02 Zytogenetische Diagnostik aus Fruchtwasser MVZIGB-HUMAN-ZYT-AA-0019-01 Zytogenetische Untersuchung von Heparinblut MVZIGB-HUMAN-ZYT-AA-0021-01 Zytogenetische Untersuchungen von Gewebeprobe MVZIGB-HUMAN-ZYT-AA-0022-02 Chromosomenpräparation aus Lymphozytenkultur nach Tübinger Methode MVZIGB-HUMAN-ZYT-AA-0023-03 Asservierung von Zellen aus vorheriger Zellkultur MVZIGB-HUMAN-ZYT-AA-0024-02 Bedienung Metafer | Abortmaterial: ca. 14 - 28 Tage Chorionzotten: Vorläufiger Befund (Kurzzeit-Kultur): ca. 1 - 4 Tage, Endbefund (Langzeit-Kultur): ca. 14 - 24 Tage Fruchtwasser: Endbefund ca. 10 - 24 Tage Nabelschnurblut: ca. 7-24 Tage peripheres Blut: ca. 1-2 Monate (therapierelevante und eilige Fälle bitte kennzeichnen, diese werden innerhalb von 2-3 Wochen bearbeitet) Gewebeprobe / Hautstanzen: ca. 14 - 28 Tage |
| angeborener Chromosomensatz | EDTA-Blut; DNA | molekulare Karyotypisierung mittels Array-CGH | MVZIGB-HUMAN-MOL-AA-0025-03 Array-CGH-Diagnostik | ca. 6-8 Wochen |
| angeborener Chromosomensatz | Kultivierte Zellen aus peripherem Blut | Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung (FISH) | MVZIGB-HUMAN-ZYT-AA-0011-01 Telomerscreening ToTelVysion Multi-Color-FISH Probe Kit (Abbott) | ca. 2 Monate |