

Anlage zur Akkreditierungsurkunde DGA-ML-6663.09 (22.12.2009)

Die Akkreditierung nach DIN EN ISO 15189:2007 und DIN EN ISO/IEC 17025:2005 ist
gültig bis: (21.12.2014)

Urkundeninhaber:

**Praxis für Humangenetik
Prof. Dr. med. Jürgen Kohlhase
Facharzt für Humangenetik
Heinrich-von-Stephan-Str. 5**

79100 Freiburg

Untersuchungen im Bereich

- Medizinische Laboratoriumsdiagnostik (DIN EN ISO 15189:2007)
- Forensische Genetik (DIN EN ISO/IEC 17025:2005)

Untersuchungsgebiete

Humangenetik (Molekulare Humangenetik)

Untersuchungsarten

Amplifikationsverfahren

Einzelne Untersuchungsverfahren der

Hybridisierungsverfahren

Flexible Akkreditierung

Das Laboratorium kann innerhalb der angegebenen Prüfarten und Prüfgegenstände ohne vorherige Zustimmung der DGA Prüfverfahren modifizieren oder einführen. Aufgeführte Prüfverfahren sind beispielhaft.

Bereich Medizinische Laboratoriumsdiagnostik**Untersuchungsgebiet: Humangenetik (Molekulare Humangenetik)****Untersuchungsart: Amplifikationsverfahren**

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
11p11.2	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	qPCR
17q21.31	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	qPCR
Abstammungsgutachten	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+FA
ACTA2	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD
AGS2	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD
AGS3	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD
AGS4	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD
APC	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD, ggf. qPCR
APP	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD, ggf. qPCR
AQP2	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD
ARSA	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD, ggf. qPCR
ARSB	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD
ARSC (= STS)	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	qPCR

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
ARX	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD
ATP1A2	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD
AVPR2	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD
AZF1 (Yq11)	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	mPCR+AGE+EtBr
B3GALTL	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD
BARD1	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD
BCKDHA	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD
BCKDHB	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD
BRAF	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD
BRCA1	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD, ggf. MLPA
BRCA2	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD, ggf. MLPA
CDH1 (= ECAD)	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD, ggf. qPCR
CDK4	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD
CDKL5	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD, ggf. qPCR
CDKN2A	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD
CFTR	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	OLA+FA

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
CGH	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD
CHD7	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD, ggf. MLPA+FA, ggf. qPCR
CHRNA2	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD
CHRNA4	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD
CHRNB2	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD
COL3A1	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD, ggf. qPCR
COL4A1	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD, ggf. qPCR
COL4A3	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD
COL4A4	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD
COL4A5	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD, ggf. MLPA+FA
COL5A1	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD
COL5A2	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD
CTSK	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD
CYP11B1	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD
CYP21A2	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD, ggf. MLPA+FA
DAX1 (= NR0B1)	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD, ggf. qPCR

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
DBT	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD
DCX (=LISX)	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD
DGCR (= CATCH22 = DGS)	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	qPCR
DMD	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	MLPA+FA
DNASE1	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD
EDA (= EDA1 = ED1)	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD
EDAR	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD
EDARADD (= EDA3)	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD
EMX2	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD
F2	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD
Faktor V Leiden (= F5)	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD
FAM58A	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD, ggf. qPCR
FBN1	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD, ggf. MLPA+FA
FGFR1 (= KAL2)	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD, ggf. qPCR
FKRP	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD, ggf. qPCR
FLG	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
FOXC1	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD
FOXG1	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD
FOXP2	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD
GABRD	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD
GABRG2	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD
GALC	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD, ggf. qPCR
GALNS	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD, ggf. qPCR
GATA4	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD
GBE1	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD
GJA1	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD
GJB2 (= Cx26 = DFNB1)	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD
GLA+del	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD, ggf. qPCR
GLB1	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD
GLI3+del	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD, ggf. qPCR
GNPTAB	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD
GNS	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
HESX1	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD
HFE	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD
HGSNAT (= TMEM76)	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD
HNPC 1 (= MSH2)	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD, ggf. MLPA+FA
HNPC 2 (= MLH1)	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD, ggf. MLPA+FA
HNPC 4 (= PMS2)	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+nPCR+AGE+EtBr+SEQFD, ggf. MLPA+FA
HNPC 5 (= MSH6)	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD, ggf. MLPA+FA
HOXA1	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD
HRAS	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD
HSD3B2	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD
HSPG2	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD
IDUA	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD
INSR	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD
ITGA6	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD
ITGB4	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD
KAL1	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
KCNV2	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD
KIF21A	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD
KRAS	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen, Tumorgewebe	PCR+AGE+EtBr+SEQFD
LAMA3	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD
LAMC2	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD
LIFR	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD
LIS1	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD, ggf. qPCR
LMNA (= LaminA/C)	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD
LMNB1	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	qPCR
LMX1B	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD, ggf. qPCR
MAPT (= TAU)	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD
MECP2	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD, ggf. qPCR
MED12	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD
MEK1	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD
MEK2	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD
MET	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
MODY 1 (= HNF4A = TCF)	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD
MODY 2 (= GCK)	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD
MODY 3 (= HNF1A)	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD
MODY 4 (= PDX1)	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD
MODY 5 (= HNF1B)	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD
MSX2	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD
MUTYH	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD
MYCN	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD
NAGLU	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD
NF1	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD, ggf. MLPA+FA
NHS	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD
PAX6	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD, ggf. qPCR
PGRN (= GRN)	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD, ggf. qPCR
PITX2	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD
PLEC1	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD
PLOD2	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
PROK2 (= KAL4)	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD
PROKR2 (= KAL3)	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD
PRP	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD
PSAP	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD
PSEN1	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD
PSEN2	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD
PTCH1	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD, ggf. qPCR
PTPN11	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD
RAF1	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD
RECQL4	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD
RET (= MEN2A = MEN2B)	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD
ROR2	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD
SALL1	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD, ggf. qPCR
SALL4	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD, ggf. qPCR
SCN1A	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD, ggf. qPCR
SCN1B	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
SCN2A	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD
SDHB	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD
SGSH	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD
SLC26A4	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD
SLC2A1	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD, ggf. qPCR
SOS1	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD
SOX9	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD, ggf. qPCR
SPINK5	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD
STS (= ARSC)	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	qPCR
TAR	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	qPCR
TBX3	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD
TBX5	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD, ggf. qPCR
TGFB1	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD
TGFB2	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD, ggf. MLPA+FA
TNXB	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD, ggf. qPCR
TP53	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
TP63 (= TP73L = p73L)	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD
TREX1	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD
UBE3A	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD, ggf. qPCR
UPF3B	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD
VHL	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD, ggf. qPCR
WBS	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	qPCR
WNT3	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD
WNT7A	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	PCR+AGE+EtBr+SEQFD

Einzelne Untersuchungsverfahren der Hybridisierungsverfahren

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial	Untersuchungstechnik
CGH (unklare Entwicklungsstörungen)	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen	CGH