

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 |
| CHRN2 | 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 |
| TGFBR1 | EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzellen, Abortmaterial, Mundschleimhautzellen | PCR+AGE+EtBr+SEQFD |
| TGFBR2 | 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 |