

**Untersuchungsgebiet: Humangenetik (Molekulare Humangenetik)**

**Untersuchungsart:**

**Molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)\*\***

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Bearbeitungszeit
FSH-Rezeptor-Polymorphismus	EDTA Blut, Mundschleimhaut	Sequenzierung (Sanger)	MVZIGB-HUMAN-MOL-SOP-0007-02 FSHR-Polymorphismus pSer680Asn	ca. 2 Wochen
Sequenzierung FSHR komplett	EDTA Blut, Mundschleimhaut	Sequenzierung (Sanger)	MVZIGB-HUMAN-MOL-SOP-0058-02 Sequenzierung FSHR komplett	ca. 3 - 4 Wochen
Sensoneurale Schwerhörigkeit Typ1, Cx26-Gen	EDTA Blut	Sequenzierung (Sanger)	MVZIGB-HUMAN-MOL-SOP-0006-02 GJB2-Analyse (Cx26)	ca. 2 -3 Wochen
Cystische Fibrose, CFTR-Gen	EDTA Blut, Mundschleimhaut, Chorionzotten, Fruchtwasser	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- 5 Wochen
Cystische Fibrose, Deep-Intron Sequenzierung CFTR-Gen	EDTA Blut, Mundschleimhaut, Chorionzotten, Fruchtwasser	Sequenzierung (Sanger)	MVZIGB-HUMAN-MOL-SOP-0129-00 Sequenzierung CFTR Deep-Intron-Varianten	ca. 4- 5 Wochen
Hämochromatose, HFE-Gen	EDTA Blut, Mundschleimhaut	Sequenzierung (Sanger)	MVZIGB-HUMAN-MOL-SOP-0028-02 HFE-Sequenzierung	ca. 2 Wochen
Hämochromatose, SLC40A1-Gen	EDTA Blut, Mundschleimhaut	Sequenzierung (Sanger)	MVZIGB-HUMAN-MOL-SOP-0116-02 SLC40A1-Sequenzierung	ca. 3- 4 Wochen
Hämochromatose, TFR2-Gen	EDTA Blut, Mundschleimhaut	Sequenzierung (Sanger)	MVZIGB-HUMAN-MOL-SOP-0117-01 TFR2-Sequenzierung	ca. 3- 4 Wochen
Familiäres Mittelmeerfieber, MEFV-Gen	EDTA Blut	Sequenzierung (Sanger)	MVZIGB-HUMAN-MOL-SOP-0014-03 MEFV Mittelmeerfieber	ca. 3-4 Wochen
Glut1-Defizienz-Syndrom SLC2A1-Gen	EDTA Blut, Mundschleimhaut	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	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	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	Sequenzierung (Sanger), MLPA	MVZIGB-HUMAN-MOL-SOP-0043-03 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	Sequenzierung (Sanger), MLPA	MVZIGB-HUMAN-MOL-SOP-0042-02 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	Sequenzierung (Sanger)	MVZIGB-HUMAN-MOL-SOP-0108-02 Morbus Meulengracht/Gilbert-Syndrom	ca. 2 Wochen
Hypercholesterinämie; APOB100-Gen, Veränderung R3500Q	EDTA Blut	Sequenzierung (Sanger)	MVZIGB-HUMAN-MOL-SOP-0048-03 APOB R3500Q	ca. 2 Wochen
Kallmann-Syndrom; ANOS1 (KAL1)-Gen	EDTA Blut	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. 3-4 Wochen

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Bearbeitungszeit
Lactose-Intoleranz; LCT-Gen (C/T-13910-Polymorphismus)	EDTA Blut	Sequenzierung (Sanger)	MVZIGB-HUMAN-MOL-SOP-0099-02 Sequenzierung Lactose-Intoleranz	ca. 1 Woche
Multiple Endokrine Neoplasie; MEN1-Gen, RET-Gen	EDTA Blut	Sequenzierung (Sanger), MLPA	MVZIGB-HUMAN-MOL-SOP-0068-04 MEN1-Sequenzierung, MVZIGB-HUMAN-MOL-SOP-0073-02 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. 3-4 Wochen
Cowden Disease, Makrozephalie-Autismus, PTEN-Gen	EDTA Blut	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. 2-3 Wochen
SMA (SMN1/SMN2)	EDTA Blut, Fruchtwasser, Chorionzotten	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	Sequenzierung (Sanger), MLPA	MVZIGB-HUMAN-MOL-SOP-0027-01 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. 2-3 Wochen
Minderwuchs, SHOX-Gen	EDTA Blut	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. 2-3 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	Next Generation Sequencing (NGS), Sequence Capture, Sequencing by Synthesis  MLPA, Sequenzierung (Sanger)	MVZIGB-HUMAN-MOL-SOP-0112-01 Hereditary Cancer Solution NGS-Kit (HCS) (SOPHiA Genetics) MVZIGB-HUMAN-MOL-SOP-0026-03 PALB2-Sequenzierung MVZIGB-HUMAN-MOL-SOP-0070-02 MSH2-Sequenzierung MVZIGB-HUMAN-MOL-SOP-0071-03 MSH6-Sequenzierung MVZIGB-HUMAN-MOL-SOP-0069-02 MLH1-Sequenzierung MVZIGB-HUMAN-MOL-SOP-0046-03 CDH1-Sequenzierung	ca. 6-8 Wochen
Darmkrebs (HNPCC, FAP): APC, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, PMS2	EDTA Blut	Next Generation Sequencing (NGS), Sequence Capture, Sequencing by Synthesis  MLPA, Sequenzierung (Sanger)	MVZIGB-HUMAN-MOL-SOP-0112-01 Hereditary Cancer Solution NGS-Kit (HCS) (SOPHiA Genetics) MVZIGB-HUMAN-MOL-SOP-0070-02 MSH2-Sequenzierung MVZIGB-HUMAN-MOL-SOP-0071-03 MSH6-Sequenzierung MVZIGB-HUMAN-MOL-SOP-0069-02 MLH1-Sequenzierung MVZIGB-HUMAN-MOL-SOP-0115-03 PMS2-Sequenzierung	ca. 6-8 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	Next Generation Sequencing (NGS), Sequence Capture, Sequencing by Synthesis	MVZIGB-HUMAN-MOL-SOP-0089-04 NGS-Diagnostik Bindegewebserkrankungen	ca. 6-8 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	Next Generation Sequencing (NGS), Sequence Capture, Sequencing by Synthesis  Sequenzierung (Sanger)	MVZIGB-HUMAN-MOL-SOP-0090-03 NGS-Diagnostik RASopathien MVZIGB-HUMAN-MOL-SOP-0008-03 PTPN11-Sequenzierung	ca. 6-8 Wochen
Tuberöse Sklerose: TSC1, TSC2	EDTA-Blut	Next Generation Sequencing (NGS), Sequence Capture, Sequencing by Synthesis  Sequenzierung (Sanger)	MVZIGB-HUMAN-MOL-SOP-0040-03 TSC1 und TSC2-Sequenzierung; MVZIGB-HUMAN-MOL-SOP-0090-03 NGS-Diagnostik RASopathien 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. 6-8 Wochen
Angelman-Syndrom Gene: MKRN3, MAGEL2, NDN, SNRPN, UBE3A, ATP10A, GABRB3, OCA2	EDTA Blut	MS-MLPA	MVZIGB-HUMAN-MOL-SOP-0122-01 Molekulargenetische Diagnostik von PWS/AS mittels MS-MLPA MVZIGB-HUMAN-MOL-AA-0018-03 MS-MLPA: Simultane CNV- und Methylierungsanalyse MVZIGB-HUMAN-MOL-AA-0019-01 MLPA- und MS-MLPA: Auswertung mit Coffalyser.Net	ca. 3 Wochen
Prader-Willi-Syndrom Gene: MKRN3, MAGEL2, NDN, SNRPN, UBE3A, ATP10A, GABRB3, OCA2	EDTA Blut	MS-MLPA	MVZIGB-HUMAN-MOL-SOP-0122-01 Molekulargenetische Diagnostik von PWS/AS mittels MS-MLPA MVZIGB-HUMAN-MOL-AA-0018-03 MS-MLPA: Simultane CNV- und Methylierungsanalyse; MVZIGB-HUMAN-MOL-AA-0019-01 MLPA- und MS-MLPA: Auswertung mit Coffalyser.Net	ca. 3 Wochen
Azoospermie (AZF-Deletion)	EDTA Blut	PCR, Fragmentanalyse	MVZIGB-HUMAN-MOL-SOP-0011-02 Nachweis AZF Deletion	ca. 4 Wochen
Chorea Huntington, HD (HTT-Gen)	EDTA Blut	PCR, Fragmentanalyse	MVZIGB-HUMAN-MOL-SOP-0001-03 Chorea Huntington	ca. 4 Wochen
fra(X)-Syndrom (FMR1-Gen)	EDTA Blut	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	Fruchtwasser	quantitative PCR, Fragmentanalyse	MVZIGB-HUMAN-MOL-SOP-0013-04 Pränataler PCR-Schnelltest	ca. 2 Tage
Hereditäre Pankreatitis (PRSS1-Gen)	EDTA-Blut	Sequenzierung (Sanger)	MVZIGB-HUMAN-MOL-SOP-0072-02 PRSS1-Sequenzierung	ca. 3-4 Wochen
CADASIL (NOTCH3-Gen)	EDTA-Blut	Sequenzierung (Sanger)	MVZIGB-HUMAN-MOL-SOP-0036-02 NOTCH3-Sequenzierung	ca. 4-6 Wochen

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Bearbeitungszeit
Von-Hippel-Lindau-Syndrom (VHL-Gen)	EDTA-Blut	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, Fruchtwasser	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. 2-3 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, Fruchtwasser	MLPA	MVZIGB-HUMAN-MOL-SOP-0120-02 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. 2-3 Wochen
Deletionssyndrom 22q11.2	EDTA-Blut, Fruchtwasser	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. 2-3 Wochen
Kallmann-Syndrom 2 (KAL2): FGFR1-Gen	EDTA-Blut	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. 3-4 Wochen
Hyper-IgD-Syndrom (MVK-Gen)	EDTA-Blut	Sequenzierung (Sanger)	MVZIGB-HUMAN-MOL-SOP-0054-02 MVK-Sequenzierung	ca. 3-4 Wochen
Hereditärer Amyloidose (TTR-Gen)	EDTA-Blut	Sequenzierung (Sanger)	MVZIGB-HUMAN-MOL-SOP-0128-01 TTR-Sequenzierung	ca. 3-4 Wochen
Hypophosphatasie (ALPL-Gen)	EDTA-Blut	Sequenzierung (Sanger)	MVZIGB-HUMAN-MOL-SOP-0131-00 Sequenzierung ALPL-Gen	ca. 3-4 Wochen
Achondroplasie, Hypochondroplasie, Muenke-Syndrom, Tanatophore Dysplasie Typ 1 und 2 (FGFR3-Gen)	EDTA-Blut	Sequenzierung (Sanger)	MVZIGB-HUMAN-MOL-SOP-0132-00 Sequenzierung FGFR3-Gen	ca. 3-4 Wochen

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

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Bearbeitungszeit
Cystische Fibrose, CFTR-Gen	EDTA Blut, Mundschleimhaut, Chorionzotten, Fruchtwasser	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, Mundschleimhaut	PCR, Reverse ASO Hybridisierung (HAIN)	MVZIGB-HUMAN-MOL-SOP-0004-05 Thrombotype (HAIN)	ca. 2 Wochen
Zöliakie-Analyse HLA-DQA1 und HLA-DQB1 Haplotypen	EDTA Blut	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 Gewebeproben	Chromosomenbänderungs-analyse	MVZIGB-HUMAN-ZYT-AA-0002-01 Blutansatz MVZIGB-HUMAN-ZYT-AA-0003-01 Zellkulturen aus Fruchtwasser MVZIGB-HUMAN-ZYT-AA-0004-03 Zellkulturen aus Chorion MVZIGB-HUMAN-ZYT-AA-0005-02 Zellkulturen aus Gewebeproben 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-0018-01 Zytogenetische Diagnostik aus Fruchtwasser MVZIGB-HUMAN-ZYT-AA-0019-01 Zytogenetische Untersuchung von Heparinblut MVZIGB-HUMAN-ZYT-AA-0021-01 Zytogenetische Untersuchungen von Gewebeproben 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-0024-01 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)  Gewebeproben / 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