

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-0007-02 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-0014-03 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-0043-03 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; 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-0073-02 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. 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-0027-01 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. 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) AmpliX® 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-0120-02 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. 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

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 Thrombotyp (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-0018-01 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