

Gültig ab: 06.01.2025

Gemeinschaftspraxis für Humangenetik & Genetische Labore;

Dres. Med. U. Peters; S. Kleier; A. Preuß

Abteilung Molekulargenetik

Altonaer Straße 61-63, 20357 Hamburg

Untersuchungen im Bereich:

Medizinische Laboratoriumsdiagnostik

Untersuchungsgebiet:

Humangenetik (Molekulare Humangenetik)

Innerhalb der mit ** gekennzeichneten Untersuchungsbereiche ist dem Laboratorium, ohne dass es einer vorherigen Information und Zustimmung der Deutschen Akkreditierungsstelle GmbH bedarf, die Modifizierung sowie Weiter- und Neuentwicklung von Untersuchungsverfahren gestattet.

Die aufgeführten Untersuchungsverfahren sind beispielhaft. Das Laboratorium verfügt über eine aktuelle Liste aller Untersuchungsverfahren im flexiblen Geltungsbereich.

Untersuchungsart:

Molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)

Untersuchungsverfahren	Panel ID/Version	Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik Pipeline	Anweisung+Version	Gerät	CE-Verfahren	in Haus-Verfahren	Datum der Änderung
MLPA	0000	22q11 Deletions Syndrom OMIM# 188400, 192430	extrahierte DNA (EDTA-Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA aus Blut, Zellen genomische DNA, Fruchtwasser, Chorionzotten, Abortgewebe)	MLPA, Pipeline *	2.104_SOP_MLPA_V18	Thermocycler, ABI 3500	nein	ja	16.08.2024
PCR	0000	5-Fluorouracil-Toxizität (FU, DPYD-Gen), OMIM# 274270 (DPYD*2A (rs3918290), DPYD*13 (rs55886062), Polymorphismus rs67376798, HaplotypB3 (rs7507182))	EDTA-Blut, DNA aus Blut	real-time PCR mit Schmelzkurve	2.051_SOP MIC-Cycler_Durchführung und Auswertung_V13	MIC	ja	nein	12.06.2024
NGS-Panelanalyse	0063-3	Adipositas, hereditäre	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline*, SNV, indel, CNV	2.419_SOP NGS Probenvorbereitung Twist Exome 2.0_V7	Thermocycler, Illumina NextSeq 2000	nein	ja	18.11.2024
Sanger, MLPA	0000	Adrenogenitales Syndrom (CYP21A2, HSD3B2, CYP11B1, CYP17A1) (Stufe 1: Sequenzierung und CNV Cyp21A2, Stufe 2: Sequenzierung CYP11B1, HSD3B2, CYP17A1)	extrahierte DNA (EDTA-Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA aus Blut, Zellen genomische DNA, Fruchtwasser, Chorionzotten, Abortgewebe)	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA, Pipeline *	2.101_SOP_Sequenzierung nach Sanger_V12 2.104_SOP_MLPA_V18	Thermocycler, ABI 3500	nein	ja	16.08.2024 16.08.2024
Sanger	0000	Alpha 1-Antitrypsin-Mangel (SERPINA1) OMIM# 613490 (Stufe 1: PiZ- / PiS-Genotypisierung Stufe 2: Sequenzierung SERPINA1)	extrahierte DNA (EDTA-Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA aus Blut, Zellen genomische DNA, Fruchtwasser, Chorionzotten, Abortgewebe)	PCR, Sanger-Sequenzierung, Pipeline	2.101_SOP_Sequenzierung nach Sanger_V12	Thermocycler, ABI 3500	nein	ja	16.08.2024
NGS-Panelanalyse	0074-3	Alport Syndrom	extrahierte DNA (EDTA-Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA aus Blut, Zellen genomische DNA, Fruchtwasser, Chorionzotten, Abortgewebe)	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline *, SNV, indel, CNV	2.419_SOP NGS Probenvorbereitung Twist Exome 2.0_V7	Thermocycler, Illumina NextSeq 2000	nein	ja	18.11.2024
NGS-Panelanalyse	0089-3	Alzheimer-Demenz	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline *, SNV, indel, CNV	2.419_SOP NGS Probenvorbereitung Twist Exome 2.0_V7	Thermocycler, Illumina NextSeq 2000	nein	ja	18.11.2024
NGS-Panelanalyse	0032	Amyloidose, hereditäre	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline *, SNV, indel, CNV	2.214 SOP NGS Probenvorbereitung_Illumina DNA Prep with Enrichment V15	Thermocycler, Illumina NextSeq 2000	nein	ja	20.08.2024
MS-MLPA, Sanger	0000	Angelman Syndrom	extrahierte DNA (EDTA-Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA aus Blut, Zellen genomische DNA, Fruchtwasser, Chorionzotten, Abortgewebe)	MS-MLPA, PCR, Sanger-Sequenzierung, Pipeline *	2.104_SOP_MLPA_V18 2.101_SOP_Sequenzierung nach Sanger_V12	Thermocycler, ABI 3500	nein	ja	16.08.2024 16.08.2024
Sanger, MLPA	0000	Antithrombin-Mangel (SERPINC1) OMIM# 107300	EDTA-Blut, DNA aus Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA, Pipeline *	2.101_SOP_Sequenzierung nach Sanger_V12 2.104_SOP_MLPA_V18	Thermocycler, ABI 3500	nein	ja	16.08.2024 16.08.2024
Sanger, MLPA, NGS-Analyse	0101	Ataxia teleangiectasia (ATM) OMIM# 208900	extrahierte DNA (EDTA-Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA aus Blut, Zellen genomische DNA, Fruchtwasser, Chorionzotten, Abortgewebe)	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline *, SNV, indel, CNV, PCR, Sanger Sequenzierung, MLPA	2.214 SOP NGS Probenvorbereitung_Illumina DNA Prep with Enrichment_V15 2.104_SOP_MLPA_V18 2.101_SOP_Sequenzierung nach Sanger_V12	Thermocycler, ABI 3500, Illumina NextSeq 2000	nein	ja	20.08.2024 16.08.2024 16.08.2024
PCR, MLPA	0000	Azoospermiefaktor (AZFa/AZFb/AZFc)	EDTA-Blut, DNA aus Blut	PCR, Fragmentlängen-Analyse, MLPA, Pipeline *	2.100_SOP_PCR_V8 2.104_SOP_MLPA_V18	Thermocycler, ABI 3500	nein	ja	07.02.2023 16.08.2024

Untersuchungsverfahren	Panel ID/Version	Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik Pipeline	Anweisung+Version	Gerät	CE-Verfahren	in Haus-Verfahren	Datum der Änderung
Sanger, MLPA, NGS-Analyse	0075-3	Becker-Muskeldystrophie (DMD) OMIM# 300376	extrahierte DNA (EDTA-Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA aus Blut, Zellen genomische DNA, Fruchtwasser, Chorionzotten, Abortgewebe)	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline *, SNV, indel, CNV, PCR, Sanger Sequenzierung, MLPA	2.419_SOP NGS Probenvorbereitung Twist Exome 2.0_V7 2.104_SOP_MLPA_V18 2.101_SOP_Sequenzierung nach Sanger_V12	Thermocycler, ABI 3500, Illumina NextSeq 2000	nein	ja	18.11.2024 16.08.2024 16.08.2024
MS-MLPA, Sanger	0000	Beckwith-Wiedemann Syndrom OMIM# 130650, Analyse des Methylierungsstatus und Deletions-Analyse (Region: 11p15, H19, IGF2, CDKN1C, KCNQ1)	extrahierte DNA (EDTA-Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA aus Blut, Zellen genomische DNA, Fruchtwasser, Chorionzotten, Abortgewebe)	MS-MLPA, PCR, Sanger-Sequenzierung, Pipeline *	2.104_SOP_MLPA_V18 2.101_SOP_Sequenzierung nach Sanger_V12	Thermocycler, ABI 3500	nein	ja	16.08.2024 16.08.2024
NGS-Panelanalyse	0088-3	Brugada-Syndrom	extrahierte DNA (EDTA-Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA aus Blut, Zellen genomische DNA, Fruchtwasser, Chorionzotten, Abortgewebe)	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline *, SNV, indel, CNV	2.419_SOP NGS Probenvorbereitung Twist Exome 2.0_V7	Thermocycler, Illumina NextSeq 2000	nein	ja	18.11.2024
Sanger, NGS-Analyse	0046	CADASIL OMIM# 125310, (Sequenzierung und CNV: NOTCH3; Sequenzierung: TREX1)	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline *, SNV, indel, CNV, PCR, Sanger Sequenzierung	2.214 SOP NGS Probenvorbereitung_Illumina DNA Prep with Enrichment_V15 2.101_SOP_Sequenzierung nach Sanger_V12	Thermocycler, ABI 3500, Illumina NextSeq 2000	nein	ja	20.08.2024 16.08.2024
Sanger, MLPA, NGS-Analyse	0102	CHARGE-Syndrom OMIM# 214800	extrahierte DNA (EDTA-Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA aus Blut, Zellen genomische DNA, Fruchtwasser, Chorionzotten, Abortgewebe)	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline *, SNV, indel, CNV, PCR, Sanger Sequenzierung, MLPA	2.214 SOP NGS Probenvorbereitung_Illumina DNA Prep with Enrichment_V15 2.104_SOP_MLPA_V18 2.101_SOP_Sequenzierung nach Sanger_V12	Thermocycler, ABI 3500, Illumina NextSeq 2000	nein	ja	20.08.2024 16.08.2024 16.08.2024
Repeat-Expansion, PCR	0000	Chorea Huntington (HTT) OMIM# 143100	EDTA-Blut, DNA aus Blut	PCR, Fragmentlängen-Analyse	2.052_SOP_Fragmentanalyse_V3	Thermocycler, ABI 3500	nein	ja	24.04.2024
Sanger, MLPA, NGS-Analyse	0013	Cowden-Syndrom (PTEN)	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline *, SNV, indel, CNV, PCR, Sanger Sequenzierung, MLPA	2.214 SOP NGS Probenvorbereitung_Illumina DNA Prep with Enrichment_V15 2.104_SOP_MLPA_V18 2.101_SOP_Sequenzierung nach Sanger_V12	Thermocycler, ABI 3500, Illumina NextSeq 2000	nein	ja	20.08.2024 16.08.2024 16.08.2024
Sanger, MLPA, NGS-Analyse	0033	Cystische Fibrose/ Mukoviszidose (CFTR)	extrahierte DNA (EDTA-Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA aus Blut, Zellen genomische DNA, Fruchtwasser, Chorionzotten, Abortgewebe)	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline *, SNV, indel, CNV, PCR, Sanger Sequenzierung, MLPA	2.214 SOP NGS Probenvorbereitung_Illumina DNA Prep with Enrichment_V15 2.104_SOP_MLPA_V18 2.101_SOP_Sequenzierung nach Sanger_V12	Thermocycler, ABI 3500, Illumina NextSeq 2000	nein	ja	20.08.2024 16.08.2024 16.08.2024
Sanger, NGS-Analyse	0103	Dubin-Johnson-Syndrom (ABCC2) OMIM# 237500	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline *, SNV, indel, CNV, PCR, Sanger Sequenzierung	2.214 SOP NGS Probenvorbereitung_Illumina DNA Prep with Enrichment_V15 2.101_SOP_Sequenzierung nach Sanger_V12	Thermocycler, ABI 3500, Illumina NextSeq 2000	nein	ja	20.08.2024 16.08.2024
NGS-Panelanalyse	0060-3	Ehlers-Danlos-Syndrom (EDS), klassisch	extrahierte DNA (EDTA-Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA aus Blut, Zellen genomische DNA, Fruchtwasser, Chorionzotten, Abortgewebe)	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline *, SNV, indel, CNV	2.419_SOP NGS Probenvorbereitung Twist Exome 2.0_V7	Thermocycler, Illumina NextSeq 2000	nein	ja	18.11.2024
NGS-Panelanalyse	0059-3	Ehlers-Danlos-Syndrom (EDS), vaskulär (COL3A1)	extrahierte DNA (EDTA-Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA aus Blut, Zellen genomische DNA, Fruchtwasser, Chorionzotten, Abortgewebe)	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline *, SNV, indel, CNV	2.419_SOP NGS Probenvorbereitung Twist Exome 2.0_V7	Thermocycler, Illumina NextSeq 2000	nein	ja	18.11.2024
NGS-Panelanalyse	0110	Faktor 13-Mangel (F13A1, F13B)	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline *, SNV, indel, CNV	2.214 SOP NGS Probenvorbereitung_Illumina DNA Prep with Enrichment_V15	Thermocycler, Illumina NextSeq 2000	nein	ja	20.08.2024

Untersuchungsverfahren	Panel ID/Version	Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik Pipeline	Anweisung+Version	Gerät	CE-Verfahren	in Haus-Verfahren	Datum der Änderung
PCR	0000	Faktor-V-Leiden-Mutation (F5), dbSNP rs6025)	EDTA-Blut, DNA aus Blut	real-time PCR mit Schmelzkurve	2.051_SOP MIC-Cycler_Durchführung und Auswertung_V13	MIC	ja	nein	12.06.2024
Sanger, MLPA, NGS-Analyse	0062-3	familiäres Mittelmeerfieber (MEFV) OMIM# 608107	extrahierte DNA (EDTA-Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA aus Blut, Zellen genomische DNA, Fruchtwasser, Chorionzotten, Abortgewebe)	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline *, SNV, indel, CNV, PCR, Sanger Sequenzierung, MLPA	2.419_SOP NGS Probenvorbereitung Twist Exome 2.0_V7 2.104_SOP_MLPA_V18 2.101_SOP_Sequenzierung nach Sanger_V12	Thermocycler, ABI 3500, Illumina NextSeq 2000	nein	ja	18.11.2024 16.08.2024 16.08.2024
NGS-Panelanalyse	0094-3	Fettstoffwechselstörung – Hypercholesterinämie	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline *, SNV, indel, CNV	2.419_SOP NGS Probenvorbereitung Twist Exome 2.0_V7	Thermocycler, Illumina NextSeq 2000	nein	ja	18.11.2024
NGS-Panelanalyse	0100-3	Fettstoffwechselstörung – familiär erbliche	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline *, SNV, indel, CNV	2.419_SOP NGS Probenvorbereitung Twist Exome 2.0_V7	Thermocycler, Illumina NextSeq 2000	nein	ja	18.11.2024
NGS-Panelanalyse	0099-3	Fettstoffwechselstörung – Lipodystrophie	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline *, SNV, indel, CNV	2.419_SOP NGS Probenvorbereitung Twist Exome 2.0_V7	Thermocycler, Illumina NextSeq 2000	nein	ja	18.11.2024
NGS-Panelanalyse	0105-3	Fettstoffwechselstörung – Statin-assoziierte Myopathie	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline *, SNV, indel, CNV	2.419_SOP NGS Probenvorbereitung Twist Exome 2.0_V7	Thermocycler, Illumina NextSeq 2000	nein	ja	18.11.2024
NGS-Panelanalyse	0062-3	Fiebersyndrome, periodische	extrahierte DNA (EDTA-Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA aus Blut, Zellen genomische DNA, Fruchtwasser, Chorionzotten, Abortgewebe)	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline *, SNV, indel, CNV	2.419_SOP NGS Probenvorbereitung Twist Exome 2.0_V7	Thermocycler, Illumina NextSeq 2000	nein	ja	18.11.2024
Sanger	0000	Fruktose-intoleranz, hereditäre (ALDOB) OMIM# 612724	EDTA-Blut, DNA aus Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung, Pipeline	2.101_SOP_Sequenzierung nach Sanger_V12	Thermocycler, ABI 3500	nein	ja	16.08.2024
NGS-Panelanalyse	0039	Gestationsdiabetes	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline *, SNV, indel, CNV	2.214 SOP NGS Probenvorbereitung_Illumina DNA Prep with Enrichment_V15	Thermocycler, Illumina NextSeq 2000	nein	ja	20.08.2024
NGS-Panelanalyse	0108-3	Glaukom	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline *, SNV, indel, CNV	2.419_SOP NGS Probenvorbereitung Twist Exome 2.0_V7	Thermocycler, Illumina NextSeq 2000	nein	ja	18.11.2024
PCR, NGS-Panelanalyse	0000 0035	Hämochromatose	EDTA-Blut, DNA aus Blut	real-time PCR mit Schmelzkurve, Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline *, SNV, indel, CNV	2.051_SOP MIC-Cycler_Durchführung und Auswertung_V13 2.214 SOP NGS Probenvorbereitung_Illumina DNA Prep with Enrichment_V15	MIC, Thermocycler, Illumina NextSeq 2000	nein	ja	12.06.2024 20.08.2024
PCR	0000	Morbus Bechterew (ankylosierende Spondylitis, HLA-B*27)	EDTA-Blut, DNA aus Blut	PCR, Fragmentlängen-Analyse	2.052_SOP_Fragmentanalyse_V3	Thermocycler, ABI 3500	ja	nein	24.04.2024
Sanger, MLPA, NGS-Panelanalyse	0064-3	Hörstörung, nicht-syndromale, erbliche	extrahierte DNA (EDTA-Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA aus Blut, Zellen genomische DNA, Fruchtwasser, Chorionzotten, Abortgewebe)	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline *, SNV, indel, CNV	2.419_SOP NGS Probenvorbereitung Twist Exome 2.0_V7 2.101_SOP_Sequenzierung nach Sanger_V12	Thermocycler, ABI 3500, Illumina NextSeq 2000	nein	ja	18.11.2024 16.08.2024
Sanger, MLPA, NGS-Panelanalyse	0000	Hörstörung, nicht-syndromale, erbliche (GJB2, GJB6) OMIM# 220290	extrahierte DNA (EDTA-Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA aus Blut, Zellen genomische DNA, Fruchtwasser, Chorionzotten, Abortgewebe)	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline *, SNV, indel, CNV, PCR, Sanger Sequenzierung, MLPA	2.419_SOP NGS Probenvorbereitung Twist Exome 2.0_V7 2.101_SOP_Sequenzierung nach Sanger_V12	Thermocycler, ABI 3500, Illumina NextSeq 2000	nein	ja	18.11.2024 16.08.2024
Sanger, MLPA, NGS-Analyse	0037	Hyper IgE Syndrom (HIES, STAT3-Gen) OMIM# 147060	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, SNV, indel, CNV, Pipeline #, PCR, Sanger Sequenzierung, MLPA, Pipeline *	2.214 SOP NGS Probenvorbereitung_Illumina DNA Prep with Enrichment_V15 2.101_SOP_Sequenzierung nach Sanger_V12	Thermocycler, ABI 3500, Illumina NextSeq 2000	nein	ja	20.08.2024 16.08.2024

Untersuchungsverfahren	Panel ID/Version	Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik Pipeline	Anweisung+Version	Gerät	CE-Verfahren	in Haus-Verfahren	Datum der Änderung
NGS-Panelanalyse	0036	Hyperinsulinismus, kongenitaler	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline *, SNV, indel, CNV	2.214 SOP NGS Probenvorbereitung_Illumina DNA Prep with Enrichment V15	Thermocycler, Illumina NextSeq 2000	nein	ja	20.08.2024
MS-MLPA	0000	Kagami-Ogata-Syndrom OMIM# 608149, Analyse des Methylierungsstatus und Deletions-Analyse (Region 14q32.2)	extrahierte DNA (EDTA-Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA aus Blut, Zellen genomische DNA, Fruchtwasser, Chorionzotten, Abortgewebe)	MS-MLPA, Pipeline *	2.104_SOP_MLPA_V18	Thermocycler, ABI 3500	nein	ja	16.08.2024
NGS-Panelanalyse	0038	Kallmann-Syndrom	extrahierte DNA (EDTA-Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA aus Blut, Zellen genomische DNA, Fruchtwasser, Chorionzotten, Abortgewebe)	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline *, SNV, indel, CNV	2.214 SOP NGS Probenvorbereitung_Illumina DNA Prep with Enrichment_V15	Thermocycler, Illumina NextSeq 2000	nein	ja	20.08.2024
NGS-Panelanalyse	0087-3	Kardiomyopathien, hypertrophe	extrahierte DNA (EDTA-Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA aus Blut, Zellen genomische DNA, Fruchtwasser, Chorionzotten, Abortgewebe)	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline *, SNV, indel, CNV	2.419_SOP NGS Probenvorbereitung Twist Exome 2.0_V7	Thermocycler, Illumina NextSeq 2000	nein	ja	18.11.2024
NGS-Panelanalyse	0008	Karzinom, Endometrium	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline *, SNV, indel, CNV	2.214 SOP NGS Probenvorbereitung_Illumina DNA Prep with Enrichment V15	Thermocycler, Illumina NextSeq 2000	nein	ja	20.08.2024
NGS-Panelanalyse	0006 0007	Karzinom, Magen	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline *, SNV, indel, CNV	2.214 SOP NGS Probenvorbereitung_Illumina DNA Prep with Enrichment V15	Thermocycler, Illumina NextSeq 2000	nein	ja	20.08.2024
NGS-Panelanalyse	0015-2 0016 0017 0020-2	Karzinom, kolorektales	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline *, SNV, indel, CNV	2.214 SOP NGS Probenvorbereitung_Illumina DNA Prep with Enrichment_V15	Thermocycler, Illumina NextSeq 2000	nein	ja	20.08.2024
NGS-Panelanalyse	0001-2 0002-2 0010	Karzinom, Mamma und Ovar	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline *, SNV, indel, CNV	2.214 SOP NGS Probenvorbereitung_Illumina DNA Prep with Enrichment V15	Thermocycler, Illumina NextSeq 2000	nein	ja	20.08.2024
NGS-Panelanalyse	0031	Karzinom, Ovar	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline *, SNV, indel, CNV	2.214 SOP NGS Probenvorbereitung_Illumina DNA Prep with Enrichment V15	Thermocycler, Illumina NextSeq 2000	nein	ja	20.08.2024
NGS-Panelanalyse	0002-2 0005-2	Karzinom, Pankreas	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline *, SNV, indel, CNV	2.214 SOP NGS Probenvorbereitung_Illumina DNA Prep with Enrichment V15	Thermocycler, Illumina NextSeq 2000	nein	ja	20.08.2024
NGS-Panelanalyse	0002-2 0027-2	Karzinom, Prostata	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline *, SNV, indel, CNV	2.214 SOP NGS Probenvorbereitung_Illumina DNA Prep with Enrichment V15	Thermocycler, Illumina NextSeq 2000	nein	ja	20.08.2024
NGS-Panelanalyse	0028	Li-Fraumeni-Syndrom	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline *, SNV, indel, CNV	2.214 SOP NGS Probenvorbereitung_Illumina DNA Prep with Enrichment V15	Thermocycler, Illumina NextSeq 2000	nein	ja	20.08.2024
NGS-Panelanalyse	0086-3	LongQT-Syndrom	extrahierte DNA (EDTA-Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA aus Blut, Zellen genomische DNA, Fruchtwasser, Chorionzotten, Abortgewebe)	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline *, SNV, indel, CNV	2.419_SOP NGS Probenvorbereitung Twist Exome 2.0_V7	Thermocycler, Illumina NextSeq 2000	nein	ja	18.11.2024
NGS-Panelanalyse	0084-3	Maligne Hyperthermie	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline *, SNV, indel, CNV	2.214 SOP NGS Probenvorbereitung_Illumina DNA Prep with Enrichment V15	Thermocycler, Illumina NextSeq 2000	nein	ja	20.08.2024
NGS-Panelanalyse	0057-3	Marfan-Syndrom	extrahierte DNA (EDTA-Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA aus Blut, Zellen genomische DNA, Fruchtwasser, Chorionzotten, Abortgewebe)	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline *, SNV, indel, CNV	2.419_SOP NGS Probenvorbereitung Twist Exome 2.0_V7	Thermocycler, Illumina NextSeq 2000	nein	ja	18.11.2024

Untersuchungsverfahren	Panel ID/Version	Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik Pipeline	Anweisung+Version	Gerät	CE-Verfahren	in Haus-Verfahren	Datum der Änderung
NGS-Panelanalyse	0040 0041	Maturity onset diabetes of the young	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline *, SNV, indel, CNV	2.214 SOP NGS Probenvorbereitung_Illumina DNA Prep with Enrichment_V15	Thermocycler, Illumina NextSeq 2000	nein	ja	20.08.2024
Sanger, NGS-Analyse	0029	Melanom, malignes (CDKN2A) OMIM# 155601, 606719, 155755	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline *, SNV, indel, CNV, PCR, Sanger Sequenzierung	2.214 SOP NGS Probenvorbereitung_Illumina DNA Prep with Enrichment_V15 2.101_SOP_Sequenzierung nach Sanger_V12	Thermocycler, ABI 3500, Illumina NextSeq 2000	nein	ja	20.08.2024 16.08.2024
Sanger	0000	Methylentetrahydrofolatreduktase (MTHFR, NM_005957, c.665C>T und c.1286A>C)	EDTA-Blut, DNA aus Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung, Pipeline	2.101_SOP_Sequenzierung nach Sanger_V12	Thermocycler, ABI 3500	nein	ja	16.08.2024
NGS-Panelanalyse	0085-3	Migräne, hemiplegische (FHM)	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline *, SNV, indel, CNV	2.419_SOP NGS Probenvorbereitung Twist Exome 2.0_V7	Thermocycler, Illumina NextSeq 2000	nein	ja	18.11.2024
Sanger, MLPA, NGS-Analyse	0054	Morbus Hirschsprung (RET) OMIM# 142623	extrahierte DNA (EDTA-Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA aus Blut, Zellen genomische DNA, Fruchtwasser, Chorionzotten, Abortgewebe)	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline *, SNV, indel, CNV, PCR, Sanger Sequenzierung, MLPA	2.214 SOP NGS Probenvorbereitung_Illumina DNA Prep with Enrichment_V15 2.104_SOP_MLPA_V18 2.101_SOP_Sequenzierung nach Sanger_V12	Thermocycler, ABI 3500, Illumina NextSeq 2000	nein	ja	27.03.2023 16.08.2024 16.08.2024
Sanger, MLPA, NGS-Analyse	0042	Morbus Wilson (ATP7B) OMIM# 277900	extrahierte DNA (EDTA-Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA aus Blut, Zellen genomische DNA, Fruchtwasser, Chorionzotten, Abortgewebe)	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline *, SNV, indel, CNV, PCR, Sanger Sequenzierung, MLPA	2.214 SOP NGS Probenvorbereitung_Illumina DNA Prep with Enrichment_V15 2.104_SOP_MLPA_V18 2.101_SOP_Sequenzierung nach Sanger_V12	Thermocycler, ABI 3500, Illumina NextSeq 2000	nein	ja	27.03.2023 16.08.2024 16.08.2024
Sanger	0000	Multiple endokrine Neoplasie Typ 2 (RET) OMIM# 171400, 162300, 155240 (Sequenzierung der Exons 5, 8, 10, 11, 13, 14, 15 und 16 des RET-Gens)	extrahierte DNA (EDTA-Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA aus Blut, Zellen genomische DNA, Fruchtwasser, Chorionzotten, Abortgewebe)	PCR, Sanger-Sequenzierung, Pipeline	2.101_SOP_Sequenzierung nach Sanger_V12	Thermocycler, ABI 3500	nein	ja	16.08.2024
Sanger, MLPA, NGS-Analyse	0075-3	Muskeldystrophie, Duchenne / Becker (DMD) OMIM# 310200, 300376	extrahierte DNA (EDTA-Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA aus Blut, Zellen genomische DNA, Fruchtwasser, Chorionzotten, Abortgewebe)	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, SNV, indel, CNV, Pipeline #, PCR, Sanger Sequenzierung, MLPA, Pipeline *	2.419_SOP NGS Probenvorbereitung Twist Exome 2.0_V7 2.104_SOP_MLPA_V18 2.101_SOP_Sequenzierung nach Sanger_V12	Thermocycler, ABI 3500, Illumina NextSeq 2000	nein	ja	18.11.2024 16.08.2024 16.08.2024
NGS-Panelanalyse	0076-3	Kongenitale Myopathien und Dystrophien	extrahierte DNA (EDTA-Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA aus Blut, Zellen genomische DNA, Fruchtwasser, Chorionzotten, Abortgewebe)	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline *, SNV, indel, CNV	2.419_SOP NGS Probenvorbereitung Twist Exome 2.0_V7	Thermocycler, Illumina NextSeq 2000	nein	ja	18.11.2024
Sanger, MLPA, NGS-Analyse	0043	Neurofibromatose Typ1 (NF1) OMIM# 162200	extrahierte DNA (EDTA-Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA aus Blut, Zellen genomische DNA, Fruchtwasser, Chorionzotten, Abortgewebe)	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline *, SNV, indel, CNV, PCR, Sanger Sequenzierung, MLPA	2.214 SOP NGS Probenvorbereitung_Illumina DNA Prep with Enrichment_V15 2.104_SOP_MLPA_V18 2.101_SOP_Sequenzierung nach Sanger_V12	Thermocycler, ABI 3500, Illumina NextSeq 2000	nein	ja	20.08.2024 16.08.2024 16.08.2024
Sanger, MLPA, NGS-Analyse	0044	Neurofibromatose Typ2 (NF2) OMIM# 101000	extrahierte DNA (EDTA-Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA aus Blut, Zellen genomische DNA, Fruchtwasser, Chorionzotten, Abortgewebe)	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, SNV, indel, CNV, Pipeline #, PCR, Sanger Sequenzierung, MLPA, Pipeline *	2.214 SOP NGS Probenvorbereitung_Illumina DNA Prep with Enrichment_V15 2.104_SOP_MLPA_V18 2.101_SOP_Sequenzierung nach Sanger_V12	Thermocycler, ABI 3500, Illumina NextSeq 2000	nein	ja	20.08.2024 16.08.2024 16.08.2024

Untersuchungsverfahren	Panel ID/Version	Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik Pipeline	Anweisung+Version	Gerät	CE-Verfahren	in Haus-Verfahren	Datum der Änderung
Sanger, MLPA	0000	Neuropathie Charcot-Marie-Tooth Typ 1A, 1B, X1 (CMT) OMIM# 118220, 118200, 302800 Neuropathie, hereditäre motorisch sensible (HNPP) OMIM# 162500 (Region: CMT/HNPP PMP22 17p12; MPZ 1q23.3; GJB1 Xq13.1)	extrahierte DNA (EDTA-Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA aus Blut, Zellen genomische DNA, Fruchtwasser, Chorionzotten, Abortgewebe)	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA, Pipeline *	2.101_SOP_Sequenzierung nach Sanger_V12 2.104_SOP_MLPA_V18	Thermocycler, ABI 3500	nein	ja	16.08.2024 16.08.2024
Sanger, MLPA, NGS-Analyse	0055-2	NOONAN Syndrom OMIM# 163950 (Stufe 1: Sequenzierung: PTPN11 Stufe 2: NGS-Paneldiagnostik)	extrahierte DNA (EDTA-Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA aus Blut, Zellen genomische DNA, Fruchtwasser, Chorionzotten, Abortgewebe)	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline *, SNV, indel, CNV, PCR, Sanger Sequenzierung, MLPA	2.214 SOP NGS Probenvorbereitung_Illumina DNA Prep with Enrichment_V15 2.104_SOP_MLPA_V18 2.101_SOP_Sequenzierung nach Sanger_V12	Thermocycler, ABI 3500, Illumina NextSeq 2000	nein	ja	20.08.2024 16.08.2024 16.08.2024
NGS-Panelanalyse	0048	Osteogenesis imperfecta	extrahierte DNA (EDTA-Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA aus Blut, Zellen genomische DNA, Fruchtwasser, Chorionzotten, Abortgewebe)	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline *, SNV, indel, CNV	2.214 SOP NGS Probenvorbereitung_Illumina DNA Prep with Enrichment_V15	Thermocycler, Illumina NextSeq 2000	nein	ja	20.08.2024
NGS-Panelanalyse	0090-3	Ovarialinsuffizienz, prämatüre (POI)	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline *, SNV, indel, CNV	2.419_SOP NGS Probenvorbereitung Twist Exome 2.0_V7	Thermocycler, Illumina NextSeq 2000	nein	ja	18.11.2024
Sanger, MLPA, NGS-Analyse	0050	Pankreatitis, hereditäre (PRSS1, SPINK1, CFTR, CTRC) OMIM# 167800 (Stufe 1: Sequenzierung und CNV: PRSS1 und SPINK1, CFTR (häufige Mutationen) Stufe 2: Sequenzierung und CNV: CFTR und CTRC)	extrahierte DNA (EDTA-Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA aus Blut, Zellen genomische DNA, Fruchtwasser, Chorionzotten, Abortgewebe)	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline *, SNV, indel, CNV, PCR, Sanger Sequenzierung, MLPA	2.214 SOP NGS Probenvorbereitung_Illumina DNA Prep with Enrichment_V15 2.104_SOP_MLPA_V18 2.101_SOP_Sequenzierung nach Sanger_V12	Thermocycler, ABI 3500, Illumina NextSeq 2000	nein	ja	20.08.2024 16.08.2024 16.08.2024
NGS-Panelanalyse	0051	Paragangliom-Phäochromozytom-Syndrom, hereditäres	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline *, SNV, indel, CNV	2.214 SOP NGS Probenvorbereitung_Illumina DNA Prep with Enrichment_V15	Thermocycler, Illumina NextSeq 2000	nein	ja	20.08.2024
NGS-Panelanalyse	0067-3	Pendred-Syndrom	extrahierte DNA (EDTA-Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA aus Blut, Zellen genomische DNA, Fruchtwasser, Chorionzotten, Abortgewebe)	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline *, SNV, indel, CNV	2.419_SOP NGS Probenvorbereitung Twist Exome 2.0_V7	Thermocycler, Illumina NextSeq 2000	nein	ja	18.11.2024
NGS-Panelanalyse	0068-3	Perrault-Syndrom	extrahierte DNA (EDTA-Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA aus Blut, Zellen genomische DNA, Fruchtwasser, Chorionzotten, Abortgewebe)	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline *, SNV, indel, CNV	2.419_SOP NGS Probenvorbereitung Twist Exome 2.0_V7	Thermocycler, Illumina NextSeq 2000	nein	ja	18.11.2024
Sanger, MLPA, NGS-Analyse	0022	Peutz-Jeghers-Syndrom (STK11) OMIM# 175200	extrahierte DNA (EDTA-Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA aus Blut, Zellen genomische DNA, Fruchtwasser, Chorionzotten, Abortgewebe)	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline *, SNV, indel, CNV, PCR, Sanger Sequenzierung, MLPA	2.214 SOP NGS Probenvorbereitung_Illumina DNA Prep with Enrichment_V15 2.104_SOP_MLPA_V18 2.101_SOP_Sequenzierung nach Sanger_V12	Thermocycler, ABI 3500, Illumina NextSeq 2000	nein	ja	20.08.2024 16.08.2024 16.08.2024
PCR	0000	Plasminogen Aktivator Inhibitor 1 (PAI-1-Gen, dbSNP rs1799768)	EDTA-Blut, DNA aus Blut	real-time PCR mit Schmelzkurve	2.051_SOP MIC-Cycler_Durchführung und Auswertung_V13	MIC	ja	nein	12.06.2024
NGS-Panelanalyse	0024-2	Polyposis, coli	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline *, SNV, indel, CNV	2.214 SOP NGS Probenvorbereitung_Illumina DNA Prep with Enrichment_V9	Thermocycler, Illumina NextSeq 2000	nein	ja	06.03.2023

Untersuchungsverfahren	Panel ID/Version	Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik Pipeline	Anweisung+Version	Gerät	CE-Verfahren	in Haus-Verfahren	Datum der Änderung
Sanger, MLPA, NGS-Analyse	0052	Porphyrie, akute intermittierende (HMBS) OMIM# 176000	extrahierte DNA (EDTA-Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA aus Blut, Zellen genomische DNA, Fruchtwasser, Chorionzotten, Abortgewebe)	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline *, SNV, indel, CNV, PCR, Sanger Sequenzierung, MLPA	2.214 SOP NGS Probenvorbereitung_Illumina DNA Prep with Enrichment_V9 2.104_SOP_MLPA_V18 2.101_SOP_Sequenzierung nach Sanger_V12	Thermocycler, ABI 3500, Illumina NextSeq 2000	nein	ja	06.03.2023 16.08.2024 16.08.2024
NGS-Panelanalyse	0053	Porphyrien, hereditäre	extrahierte DNA (EDTA-Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA aus Blut, Zellen genomische DNA, Fruchtwasser, Chorionzotten, Abortgewebe)	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline *, SNV, indel, CNV	2.214 SOP NGS Probenvorbereitung_Illumina DNA Prep with Enrichment_V15	Thermocycler, Illumina NextSeq 2000	nein	ja	20.08.2024
MS-MLPA	0000	Prader-Willi-Syndrom OMIM# 176270, Analyse des Methylierungsstatus und Deletions-Analyse (Region: PWS/AS (15q11-13), MKRN3, MAGEL2, NDN, SNRPN, UBE3A, ATP10A, GABRB3, OCA2)	extrahierte DNA (EDTA-Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA aus Blut, Zellen genomische DNA, Fruchtwasser, Chorionzotten, Abortgewebe)	MS-MLPA, Pipeline *	2.104_SOP_MLPA_V18	Thermocycler, ABI 3500	nein	ja	16.08.2024
Sanger, MLPA	0000	Protein C-Mangel (PROC) OMIM# 612283	EDTA-Blut, DNA aus Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA, Pipeline *	2.101_SOP_Sequenzierung nach Sanger_V12 2.104_SOP_MLPA_V18	Thermocycler, ABI 3500	nein	ja	16.08.2024 16.08.2024
Sanger, MLPA	0000	Protein S-Mangel (PROS1) OMIM# 176880	EDTA-Blut, DNA aus Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA, Pipeline *	2.101_SOP_Sequenzierung nach Sanger_V12 2.104_SOP_MLPA_V18	Thermocycler, ABI 3500	nein	ja	16.08.2024 16.08.2024
Sanger	0000	Protein Z-Mangel (PROZ) OMIM# 614024	EDTA-Blut, DNA aus Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung, Pipeline *	2.101_SOP_Sequenzierung nach Sanger_V12	Thermocycler, ABI 3500	nein	ja	16.08.2024
PCR	0000	Prothrombin (PTB-Gen, dbSNP rs179963)	EDTA-Blut, DNA aus Blut	real-time PCR mit Schmelzkurve	2.051_SOP MIC-Cycler_Durchführung und Auswertung_V13	MIC	ja	nein	12.06.2024
Sanger, MLPA, NGS-Analyse	0001-2	Schnellanalyse Familiäre Tumorerkrankungen (BRCA1-Gen) OMIM# 113705 (BRCA2-Gen) OMIM# 600185	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline *, SNV, indel, CNV, PCR, Sanger Sequenzierung, MLPA	2.214 SOP NGS Probenvorbereitung_Illumina DNA Prep with Enrichment_V15 2.104_SOP_MLPA_V18 2.101_SOP_Sequenzierung nach Sanger_V12	Thermocycler, ABI 3500, Illumina NextSeq 2000	nein	ja	20.08.2024 16.08.2024 16.08.2024
MS-MLPA	0000	Silver-Russel-Syndrom OMIM# 180860, (Region: 11p15, H19, IGF2, CDKN1C, KCNQ1; Region: Chr. 6q24; 7p12; 7q32; 14q32)	extrahierte DNA (EDTA-Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA aus Blut, Zellen genomische DNA, Fruchtwasser, Chorionzotten, Abortgewebe)	MS-MLPA, Pipeline *	2.104_SOP_MLPA_V18	Thermocycler, ABI 3500	nein	ja	16.08.2024
Sanger, MLPA	0000	Spinale Muskelatrophie OMIM# 253300 (Region: SMN1 5q13.2; SMN2 5q13.2)	extrahierte DNA (EDTA-Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA aus Blut, Zellen genomische DNA, Fruchtwasser, Chorionzotten, Abortgewebe)	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA, Pipeline *	2.101_SOP_Sequenzierung nach Sanger_V12 2.104_SOP_MLPA_V18	Thermocycler, ABI 3500	nein	ja	16.08.2024 16.08.2024
NGS-Panelanalyse	0069-2	Stickler-Syndrom	extrahierte DNA (EDTA-Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA aus Blut, Zellen genomische DNA, Fruchtwasser, Chorionzotten, Abortgewebe)	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline *, SNV, indel, CNV	2.419_SOP NGS Probenvorbereitung Twist Exome 2.0_V7	Thermocycler, Illumina NextSeq 2000	nein	ja	18.11.2024

Untersuchungsverfahren	Panel ID/Version	Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik Pipeline	Anweisung+Version	Gerät	CE-Verfahren	in Haus-Verfahren	Datum der Änderung
MS-MLPA	0000	Temple-Syndrom OMIM# 616222, (Region 14q32.2)	extrahierte DNA (EDTA-Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA aus Blut, Zellen genomische DNA, Fruchtwasser, Chorionzotten, Abortgewebe)	MS-MLPA, Pipeline *	2.104_SOP_MLPA_V18	Thermocycler, ABI 3500	nein	ja	16.08.2024
Sanger, MLPA	0000	Thalassämie, Alpha OMIM# 141850 OMIM# 141800	extrahierte DNA (EDTA-Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA aus Blut, Zellen genomische DNA, Fruchtwasser, Chorionzotten, Abortgewebe)	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA, Pipeline *	2.101_SOP_Sequenzierung nach Sanger_V12 2.104_SOP_MLPA_V18	Thermocycler, ABI 3500	nein	ja	16.08.2024 16.08.2024
Sanger, MLPA	0000	Thalassämie, Beta OMIM# 141900 Sichelzellerkrankheit OMIM# 603903	extrahierte DNA (EDTA-Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA aus Blut, Zellen genomische DNA, Fruchtwasser, Chorionzotten, Abortgewebe)	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA, Pipeline *	2.101_SOP_Sequenzierung nach Sanger_V12 2.104_SOP_MLPA_V18	Thermocycler, ABI 3500	nein	ja	16.08.2024 16.08.2024
NGS-Panelanalyse	0061-2	Thrombophilie	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline *, SNV, indel, CNV	2.419_SOP NGS Probenvorbereitung Twist Exome 2.0_V7	Thermocycler, Illumina NextSeq 2000	nein	ja	18.11.2024
NGS-Panelanalyse	0070-3	Treacher-Collins-Syndrom	extrahierte DNA (EDTA-Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA aus Blut, Zellen genomische DNA, Fruchtwasser, Chorionzotten, Abortgewebe)	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline *, SNV, indel, CNV	2.419_SOP NGS Probenvorbereitung Twist Exome 2.0_V7	Thermocycler, Illumina NextSeq 2000	nein	ja	18.11.2024
Sanger, MLPA, NGS-Analyse	0056	Tuberöse Sklerose (TSC1, TSC2) OMIM# 191100; OMIM# 613254	extrahierte DNA (EDTA-Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA aus Blut, Zellen genomische DNA, Fruchtwasser, Chorionzotten, Abortgewebe)	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline *, SNV, indel, CNV, PCR, Sanger Sequenzierung, MLPA	2.214 SOP NGS Probenvorbereitung_Illumina DNA Prep with Enrichment_V15 2.104_SOP_MLPA_V18 2.101_SOP_Sequenzierung nach Sanger_V12	Thermocycler, ABI 3500, Illumina NextSeq 2000	nein	ja	20.08.2024 16.08.2024 16.08.2024
NGS-Panelanalyse	0071-3	Usher-Syndrom	extrahierte DNA (EDTA-Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA aus Blut, Zellen genomische DNA, Fruchtwasser, Chorionzotten, Abortgewebe)	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline *, SNV, indel, CNV	2.419_SOP NGS Probenvorbereitung Twist Exome 2.0_V7	Thermocycler, Illumina NextSeq 2000	nein	ja	18.11.2024
Sanger, MLPA	0000	Von Hippel-Lindau-Syndrom (VHL) OMIM' 193300	extrahierte DNA (EDTA-Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA aus Blut, Zellen genomische DNA, Fruchtwasser, Chorionzotten, Abortgewebe)	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA, Pipeline *	2.101_SOP_Sequenzierung nach Sanger_V12 2.104_SOP_MLPA_V18	Thermocycler, ABI 3500	nein	ja	16.08.2024 16.08.2024
NGS-Panelanalyse	0072-3	Waardenburg-Syndrom	extrahierte DNA (EDTA-Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA aus Blut, Zellen genomische DNA, Fruchtwasser, Chorionzotten, Abortgewebe)	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline *, SNV, indel, CNV	2.419_SOP NGS Probenvorbereitung Twist Exome 2.0_V7	Thermocycler, Illumina NextSeq 2000	nein	ja	18.11.2024
NGS-Panelanalyse	0091	Whole-Exome-Sequencing (WES)	extrahierte DNA (EDTA-Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA aus Blut, Zellen genomische DNA, Fruchtwasser, Chorionzotten, Abortgewebe)	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline #, SNV, indel	2.419_SOP NGS Probenvorbereitung Twist Exome 2.0_V7	Thermocycler, Illumina NextSeq 2000	nein	ja	18.11.2024

Untersuchungsverfahren	Panel ID/Version	Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik Pipeline	Anweisung+Version	Gerät	CE-Verfahren	in Haus-Verfahren	Datum der Änderung
NGS-Panelanalyse	0073-3	Wolfram-Syndrom	extrahierte DNA (EDTA-Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA aus Blut, Zellen genomische DNA, Fruchtwasser, Chorionzotten, Abortgewebe)	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline *, SNV, indel, CNV	2.419_SOP NGS Probenvorbereitung Twist Exome 2.0_V7	Thermocycler, Illumina NextSeq 2000	nein	ja	18.11.2024
NGS-Panelanalyse	0120-1	ACMG v.3.2 Panel adult	extrahierte DNA (EDTA-Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA aus Blut)	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline *, SNV, indel, CNV	2.419_SOP NGS Probenvorbereitung Twist Exome 2.0_V7	Thermocycler, Illumina NextSeq 2000	nein	ja	18.11.2024
NGS-Panelanalyse	0121-1	ACMG v.3.2 Panel child	extrahierte DNA (EDTA-Blut, Mundschleimhautabstrich, DNA aus Blut)	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, Pipeline *, SNV, indel, CNV	2.419_SOP NGS Probenvorbereitung Twist Exome 2.0_V7	Thermocycler, Illumina NextSeq 2000	nein	ja	18.11.2024
Sanger, PCR	1001 1002	UGT1A1-Genotypisierung	EDTA-Blut, DNA aus Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung, Pipeline *	2.052_SOP_Fragmentanalyse_V3, 2.101_SOP_Sequenzierung nach Sanger_V12	Thermocycler, ABI 3500	nein	ja	24.04.2024 16.08.2024

* Pipeline JSI Medical Systems; Sequence Pilot 5.4.1
NGS-Pipeline varvis 2.4.1