

SD_Liste der Untersuchungsverfahren im Akkreditierungsbereich

Geltungsbereich: Humangenetik

Letzte Änderung

29.05.2026

ML-13195-08

ML-22182-01

Universitätsklinikum Leipzig

MedVZ Medizinisches Versorgungszentrum am Universitätsklinikum Leipzig

Institut für Humangenetik

Fachbereich Humangenetik

Philipp-Rosenthal-Str. 55, Haus W, 04103 Leipzig

Philipp-Rosenthal-Str. 55, Haus W, 04103 Leipzig

Untersuchungsbereich:

Medizinische Laboratoriumsdiagnostik

Untersuchungsgebiet:

Humangenetik (Molekulare Humangenetik)

Legende:

Änderung/Neuerung

SD_Liste der Untersuchungsverfahren im Akkreditierungsbereich

Untersuchungsart:

Molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)**

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungs- technik	Anweisung Version Pipeline/Kit/Panel Version	Gerät	Verfahren
<p>House Panel; SNV, CNV (ABCA1, ABCD1, ABCG5, ABCG8, ABRAXAS1, ACADM, ACADS, ACADVL, ACD, ACTA2, ACTC1, ACVRL1, AGPAT2, AIP, AKT1, AKT2, ALK, ALMS1, ALPL, AMPD1, ANGPTL3, ANGPTL4, ANKRD26, APC, APOA1, APOA2, APOA4, APOA5, APOB, APOC2, APOC3, APOE, APP, AR, ARMC5, ASPH, ATG12, ATM, ATP2A1, ATP7B, ATR, ATRIP, ATRX, AURKA, AXIN2, BAG3, BANF1, BAP1, BARD1, BIK, BLM, BMPR1A, BPTF, BRAF, BRCA1, BRCA2, BRIP1, BSCL2, BTD, BUB1, BUB1B, C9orf72, CACNA1S, CALM1, CALM2, CALM3, CASQ2, CASR, CAV1, CAV3, CAVIN1, CBL, CDC73, CDH1, CDK4, CDKN1B, CDKN1C, CDKN2A, CEBPA, CEP57, CETP, CFTR, CHEK2, CIDEA, CMTR2, COL3A1, COL7A1, COQ2, CPT2, CREB3L3, CREBBP, CTC1, CTLA4, CTNNA1, CTNNA2, CTR9, CYLD, CYP27A1, CYP2D6, DCTN1, DDB2, DDX41, DES, DHCR24, DHCR7, DICER1, DIS3L2, DKC1, DLST, DOCK8, DROSHA, DSC2, DSG2, DSP, EGFR, EGLN1, EGLN2, ELANE, ELP1, ENG, EPAS1, EPCAM, EPHX2, ERBB2, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, ERCC6L2, ETV6, EXT1, EXT2, EZH2, FAN1, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, FAS, FBN1, FH, FLCN, FLNC, FLT3, FOXE1, FUS, G6PC1, GAA, GALNT12, GATA1, GATA2, GBA1, GCKR, GJB2, GJB6, GK, GLA, GNA11, GNAQ, GPC3, GPD1, GPIHBP1, GPR101, GPR161, GREM1, GRN, HAVCR2, HAX1, HEXA, HFE, HMBS, HNF1A, HOXB13, HPS1, HRAS, IDH1, IKZF1, ITK,</p>	<p>EDTA-Blut, genomische DNA, Mundschleimhaut-Abstrich, Augenbrauenhaare, Hautbiopsie^a; DNA</p>	<p>Anreicherungsmethode TWIST Capture-basiert, NGS (Illumina), Custom Pipeline</p>	<p>VA_House Panel 003/04.2026 104382 Twist Library Preparation EF Kit 2.0, 96 Samples 104446 Twist Standard Hybridization and Wash Kit, 12 Reaction 101001 Twist Custom Panel, 12 Reactions SNV Pipeline 2.8.0 / fc9-093-00b CNV Pipeline 2.8.0 / 8a2-093-080</p>	<p>Illumina NovaSeq 6000</p>	<p>Inhouse</p>

SD_Liste der Untersuchungsverfahren im Akkreditierungsbereich

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungs- technik	Anweisung Version Pipeline/Kit/Panel Version	Gerät	Verfahren
KCNE1, KCNH2, KCNJ6, KCNQ1, KIF1B, KIT, KMT2D, KRAS, LCAT, LDLR, LDLRAP1, LEMD3, LEP, LIG4, LIPA, LIPC, LIPE, LIPG, LMF1, LMNA, LPA, LPIN1, LPL, LRP6, LRRK2, LZTR1, MAD1L1, MAP2K2, MAP3K1, MAPT, MAX, MBD4, MCM8, MECOM, MEFV, MEN1, MET, MITF, MLH1, MLH3, MNX1, MPL, MRE11, MSH2, MSH3, MSH6, MTAP, MTPP, MUC1, MUTYH, MYBPC3, MYH11, MYH7, MYL2, MYL3, NBN, NF1, NF2, NOP10, NOTCH3, NPAT, NPC1, NPC1L1, NPC2, NRAS, NSD1, NTHL1, OTC, PAH, PALB2, PALLD, PARN, PAX5, PCSK9, PCYT1A, PDGFRA, PDGFRB, PDIA2, PHOX2B, PIK3CA, PIK3R1, PKP2, PLA2G2A, PLIN1, PLN, PMS2, POLD1, POLE, POLH, POT1, POU6F2, PPARA, PPARG, PPM1D, PPP1CB, PRF1, PRKAA2, PRKAG2, PRKAR1A, PRSS1, PSEN1, PSEN2, PSMB8, PTCH1, PTCH2, PTEN, PTPN11, PTPRJ, PYGM, RABL3, RAD50, RAD51, RAD51C, RAD51D, RB1, RBM20, RECQL, RECQL4, RECQL5, REST, RET, RHBDF2, RINT1, RMRP, RNASEL, RNF43, ROS1, RPE65, RPS19, RPS20, RPS24, RPS26, RTEL1, RUNX1, RYR1, RYR2, SAMD9, SAMD9L, SAR1B, SASH1, SBDS, SCARB1, SCN5A, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SEC23B, SEMA4A, SETBP1, SH2B3, SH2D1A, SHOC2, SLC22A8, SLC25A11, SLCO1B1, SLX4, SMAD3, SMAD4, SMARCA4, SMARCB1, SMARCE1, SMPD1, SOD1, SORT1, SOS1, SPINK1, SPRED1, SPRTN, STAC3, STAP1, STAT3, STK11, SUFU, TARDBP, TBXT, TERC, TERT, TG, TGFBR1, TGFBR2, TINF2, TMEM127, TMEM43, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TP53, TPM1, TRDN, TREX1, TRIM28, TRIM37, TRIP13, TRPV1, TSC1, TSC2, TSHR, TTN, TTR, UBA1, UBE2T, UGT1A1, USF1, VHL, WAS, WRAP53, WRN, WT1, XPA, XPC,					

SD_Liste der Untersuchungsverfahren im Akkreditierungsbereich

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungs-technik	Anweisung Version Pipeline/Kit/Panel Version	Gerät	Verfahren
XRCC2, ZMPSTE24)					
Familiärer Brust- und Eierstockkrebs (FBREK inhouse) (ATM; BARD1; BRCA1; BRCA2; BRIP1; CDH1; CHEK2; PALB2; RAD51C; RAD51D; TP53); SNV, CNV	EDTA-Blut, genomische DNA, Mundschleimhaut-Abstrich, Augenbrauenhaare, Hautbiopsie ^a ; DNA	Anreicherungsmethode TWIST Capture-basiert, NGS (Illumina), Custom Pipeline	VA_House Panel 003/04.2026 104382 Twist Library Preparation EF Kit 2.0, 96 Samples 104446 Twist Standard Hybridization and Wash Kit, 12 Reaction 101001 Twist Custom Panel, 12 Reactions SNV Pipeline 2.8.0 / fc9-093-00b CNV Pipeline 2.8.0 / 8a2-093-080	Illumina NovaSeq 6000	Inhouse
Cystische Fibrose (CFTR); SNV, CNV	EDTA-Blut, genomische DNA, Mundschleimhaut-Abstrich, Augenbrauenhaare, Hautbiopsie ^a ; DNA	Anreicherungsmethode TWIST Capture-basiert, NGS (Illumina), Custom Pipeline	VA_House Panel 003/04.2026 104382 Twist Library Preparation EF Kit 2.0, 96 Samples 104446 Twist Standard Hybridization and Wash Kit, 12 Reaction 101001 Twist Custom Panel, 12 Reactions SNV Pipeline 2.8.0 / fc9-093-00b CNV Pipeline 2.8.0 / 8a2-093-080	Illumina NovaSeq 6000	Inhouse
HNPCC (MLH1, MSH2, MSH6, PMS2); SNV, CNV	EDTA-Blut, genomische DNA, Mundschleimhaut-Abstrich, Augenbrauenhaare, Hautbiopsie ^a ; DNA	Anreicherungsmethode TWIST Capture-basiert, NGS (Illumina), Custom Pipeline	VA_House Panel 003/04.2026 104382 Twist Library Preparation EF Kit 2.0, 96 Samples 104446 Twist Standard Hybridization and Wash Kit, 12 Reaction 101001 Twist Custom Panel, 12 Reactions SNV Pipeline 2.8.0 / fc9-093-00b CNV Pipeline 2.8.0 / 8a2-093-080	Illumina NovaSeq 6000	Inhouse
Tuberöse Sklerose (TSC1, TSC2); SNV, CNV	EDTA-Blut, genomische DNA, Mundschleimhaut-Abstrich, Augenbrauenhaare, Hautbiopsie ^a ; DNA	Anreicherungsmethode TWIST Capture-basiert, NGS (Illumina), Custom Pipeline	VA_House Panel 003/04.2026 104382 Twist Library Preparation EF Kit 2.0, 96 Samples 104446 Twist Standard Hybridization and Wash Kit, 12 Reaction 101001 Twist Custom Panel, 12 Reactions	Illumina NovaSeq 6000	Inhouse

SD_Liste der Untersuchungsverfahren im Akkreditierungsbereich

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungs-technik	Anweisung Version Pipeline/Kit/Panel Version	Gerät	Verfahren
			SNV Pipeline 2.8.0 / fc9-093-00b CNV Pipeline 2.8.0 / 8a2-093-080		
Neurofibromatose (NF1, NF2); SNV, CNV	EDTA-Blut, genomische DNA, Mundschleimhaut-Abstrich, Augenbrauenhaare, Hautbiopsie ^a ; DNA	Anreicherungsmethode TWIST Capture-basiert, NGS (Illumina), Custom Pipeline	VA_House Panel 003/04.2026 104382 Twist Library Preparation EF Kit 2.0, 96 Samples 104446 Twist Standard Hybridization and Wash Kit, 12 Reaction 101001 Twist Custom Panel, 12 Reactions SNV Pipeline 2.8.0 / fc9-093-00b CNV Pipeline 2.8.0 / 8a2-093-080	Illumina NovaSeq 6000	Inhouse
Maligne Hyperthermie (RYR1, CACNA1S); SNV, CNV	EDTA-Blut, genomische DNA, Mundschleimhaut-Abstrich, Augenbrauenhaare, Hautbiopsie ^a ; DNA	Anreicherungsmethode TWIST Capture-basiert, NGS (Illumina), Custom Pipeline	VA_House Panel 003/04.2026 104382 Twist Library Preparation EF Kit 2.0, 96 Samples 104446 Twist Standard Hybridization and Wash Kit, 12 Reaction 101001 Twist Custom Panel, 12 Reactions SNV Pipeline 2.8.0 / fc9-093-00b CNV Pipeline 2.8.0 / 8a2-093-080	Illumina NovaSeq 6000	Inhouse
Familiäre Dyslipidämie (APOB, APOE, LDLR, LDLRAP1, PCSK9); SNV, CNV	EDTA-Blut, genomische DNA, Mundschleimhaut-Abstrich, Augenbrauenhaare, Hautbiopsie ^a ; DNA	Anreicherungsmethode TWIST Capture-basiert, NGS (Illumina), Custom Pipeline	VA_House Panel 003/04.2026 104382 Twist Library Preparation EF Kit 2.0, 96 Samples 104446 Twist Standard Hybridization and Wash Kit, 12 Reaction 101001 Twist Custom Panel, 12 Reactions SNV Pipeline 2.8.0 / fc9-093-00b CNV Pipeline 2.8.0 / 8a2-093-080	Illumina NovaSeq 6000	Inhouse
Thorakale Aortenerweiterung und Aortendissektion (TAAD) (ACTA2, FBN1, MYH11, SMAD3, TGFBR1, TGFBR2); SNV, CNV	EDTA-Blut, genomische DNA, Mundschleimhaut-Abstrich, Augenbrauenhaare, Hautbiopsie ^a ; DNA	Anreicherungsmethode TWIST Capture-basiert, NGS (Illumina), Custom Pipeline	VA_House Panel 003/04.2026 104382 Twist Library Preparation EF Kit 2.0, 96 Samples 104446 Twist Standard Hybridization and Wash Kit, 12 Reaction 101001 Twist Custom Panel, 12	Illumina NovaSeq 6000	Inhouse

SD_Liste der Untersuchungsverfahren im Akkreditierungsbereich

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungs-technik	Anweisung Version Pipeline/Kit/Panel Version	Gerät	Verfahren
			Reactions SNV Pipeline 2.8.0 / fc9-093-00b CNV Pipeline 2.8.0 / 8a2-093-080		
MorbidGenes Panel (ARID1B, DDX3X, ANKRD11, KMT2A, STXBP1, PURA, DYRK1A, DYNC1H1, ASXL3, GRIN2B, SCN2A, SATB2, CREBBP, SYNGAP1, EP300, ADNP, SETD5, KCNQ2, EHMT1, CHD7, POGZ, CACNA1A, WDR45, NSD1, MED13L)	EDTA-Blut, genomische DNA, Mundschleimhaut-Abstrich, Hautbiopsie ^a , Fruchtwasser, Chorionzotten; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung	VA_Sanger-Sequenzierung 003/05.2026 EP0712 DreamTaq Green DNA Polymerase 203205 HotStarTaq@DNA Polymerase 639153 Advantage®-GC genomic LA Polymerase Mix 4408399 GoTaq®Long PCR Master R0181 dNTP Set (100 mM Solutions) 75001.1.ML Exo SAP-IT Express 4337456 Big Dye Terminator v3.1 Cycle Sequencing Kit	Applied Biosystems 3500 Genetic-Analyzer	Inhouse
Familiärer Brust- und Eierstockkrebs (FBREK) gezielt (ATM; BARD1; BRCA1; BRCA2; BRIP1; CDH1; CHEK2; PALB2; RAD51C; RAD51D; TP53)	EDTA-Blut, genomische DNA, Mundschleimhaut-Abstrich, Hautbiopsie ^a , Fruchtwasser, Chorionzotten; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung	VA_Sanger-Sequenzierung 003/05.2026 EP0712 DreamTaq Green DNA Polymerase 203205 HotStarTaq@DNA Polymerase 639153 Advantage®-GC genomic LA Polymerase Mix 4408399 GoTaq®Long PCR Master R0181 dNTP Set (100 mM Solutions) 75001.1.ML Exo SAP-IT Express 4337456 Big Dye Terminator v3.1 Cycle Sequencing Kit	Applied Biosystems 3500 Genetic-Analyzer	Inhouse
Cystische Fibrose gezielt (CFTR)	EDTA-Blut, genomische DNA, Mundschleimhaut-Abstrich, Hautbiopsie ^a , Fruchtwasser, Chorionzotten; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung	VA_Sanger-Sequenzierung 003/05.2026 EP0712 DreamTaq Green DNA Polymerase 203205 HotStarTaq@DNA Polymerase	Applied Biosystems 3500 Genetic-Analyzer	Inhouse

SD_Liste der Untersuchungsverfahren im Akkreditierungsbereich

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung Version Pipeline/Kit/Panel Version	Gerät	Verfahren
			639153 Advantage®-GC genomic LA Polymerase Mix 4408399 GoTaq®Long PCR Master R0181 dNTP Set (100 mM Solutions) 75001.1.ML Exo SAP-IT Express 4337456 Big Dye Terminator v3.1 Cycle Sequencing Kit		
Morbus Gilbert-Meulengracht (UGT1A1)	EDTA-Blut, genomische DNA; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung	VA_Sanger-Sequenzierung 003/05.2026 EP0712 DreamTaq Green DNA Polymerase R0181 dNTP Set (100 mM Solutions) 75001.1.ML Exo SAP-IT Express 4337456 Big Dye Terminator v3.1 Cycle Sequencing Kit	Applied Biosystems 3500 Genetic-Analyzer	Inhouse
MorbidGenes Panel (ARID1B, DDX3X, ANKRD11, KMT2A, STXBP1, PURA, DYRK1A, DYNC1H1, ASXL3, GRIN2B, SCN2A, SATB2, CREBBP, SYNGAP1, EP300, ADNP, SETD5, KCNQ2, EHMT1, CHD7, POGZ, CACNA1A, WDR45, NSD1, MED13L)	EDTA-Blut, genomische DNA, Mundschleimhaut-Abstrich, Hautbiopsie ^a , Fruchtwasser, Chorionzotten; DNA	Multiplex Ligation - dependent Probe Amplification (MLPA)	VA_MLPA und MS-MLPA 002/04.2026 EK5-FAM SALSA MLPA Reagent Kit	Applied Biosystems 3500 Genetic-Analyzer	Inhouse
Familiärer Brust- und Eierstockkrebs (FBREK) gezielt (ATM; BARD1; BRCA1; BRCA2; CDH1; CHEK2; PALB2; RAD51C; RAD51D; TP53)	EDTA-Blut, genomische DNA, Mundschleimhaut-Abstrich, Hautbiopsie ^a , Fruchtwasser, Chorionzotten; DNA	Multiplex Ligation - dependent Probe Amplification (MLPA)	VA_MLPA und MS-MLPA 002/04.2026 EK5-FAM SALSA MLPA Reagent Kit	Applied Biosystems 3500 Genetic-Analyzer	Inhouse
Cystische Fibrose gezielt (CFTR)	EDTA-Blut, genomische DNA, Mundschleimhaut-Abstrich, Hautbiopsie ^a , Fruchtwasser, Chorionzotten; DNA	Multiplex Ligation - dependent Probe Amplification (MLPA)	VA_MLPA und MS-MLPA 002/04.2026 EK5-FAM SALSA MLPA Reagent Kit	Applied Biosystems 3500 Genetic-Analyzer	Inhouse
Cystische Fibrose Screening (CFTR)	Trockenblut; DNA	PCR, Kapillarelektrophorese	VA_Cystische Fibrose-Screening 007/04.2026 CF-DE Eluci, CF-DE	Applied Biosystems 3500 Genetic-Analyzer	CE

SD_Liste der Untersuchungsverfahren im Akkreditierungsbereich

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungs-technik	Anweisung Version Pipeline/Kit/Panel Version	Gerät	Verfahren
Whole Exome Sequenzierung (WES); SNV, CNV	EDTA-Blut, genomische DNA, Mundschleimhaut-Abstrich, Hautbiopsie ^a , Fruchtwasser, Chorionzotten; DNA	Anreicherungs-methode TWIST Capture-basiert, NGS (Illumina), Custom Pipeline	VA_Exomsequenzierung 003/04.2026 104382 Twist Library Preparation EF Kit 2.0, 96 Samples 104446 Twist Standard Hybridization and Wash Kit, 12 Reactions 101001 Twist Custom Panel, 12 reactions 105229 Twist Exome 2.0 + Comp. Exome Spike-in 110880 Twist 50kb CNV Backbone Spike-in Panel 102039 Twist Mitochondrial Panel, 12 reactions SNV Pipeline 2.8.0 / fc9-093-00b CNV Pipeline 2.8.0 / 8a2-093-080 Mito Pipeline 2.8.0 / fc9-093-00b	Illumina NovaSeq 6000	Inhouse

^a Die Proben werden vom Labor ohne vorherige histologische Beurteilung bearbeitet und analysiert.