

Letzte Änderung	11.04.2025
ML-13195-08	ML-22182-01
Universitätsklinikum Leipzig	MedVZ Medizinisches Versorgungszentrum am Universitätsklinikum
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

Untersuchungsart:

Molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)**

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung Version Pipeline/Kit/Panel Version	Gerät	Verfahren
House Panel; SNV, CNV	EDTA-Blut; DNA genomische DNA; DNA Mundschleimhaut-Abstrich; DNA Nägel; DNA Augenbrauenhaare; DNA	Anreicherungs-methode TWIST Capture-basiert, NGS (Illumina), varvis pipeline	DNA-Extraktion/Messung 37584 AA_DNA-Präparation_und_Messung 029/02.2025 Panel 110058 AA_Twist_House-Panel 003/01.2025 68731 AA_Snapshot_Nimagen 004/02.2025 65264 AA_TapeStation 005/10.2021 75000 AA_NextSeq 003/07.2023 93380 AA_NovaSeq 002/07.2023 SNV pipeline varvis fc9-093-00b CNV pipeline varvis 8a2-093-080 Befund 68264 AA_NGS-Datenverarbeitung 006/04.2024 80370 AA_Auswertung NGS House Panel 004/05.2024 37278 AA_Befunderstellung und -prüfung Molekulargenetik 006/02.2025	Illumina NextSeq550, Illumina NovaSeq6000	Inhouse
Familiärer Brust- und Eierstockkrebs (FBREK inhouse) (ATM; BARD1; BRCA1; BRCA2; BRIP1; CDH1; CHEK2; PALB2; RAD51C; RAD51D; TP53); SNV, CNV	EDTA-Blut; DNA genomische DNA; DNA Mundschleimhaut-Abstrich; DNA Nägel; DNA Augenbrauenhaare; DNA	Anreicherungs-methode TWIST Capture-basiert, NGS (Illumina), varvis pipeline	DNA-Extraktion/Messung 37584 AA_DNA-Präparation_und_Messung 029/02.2025 Panel 110058 AA_Twist_House-Panel 003/01.2025 68731 AA_Snapshot_Nimagen 004/02.2025 65264 AA_TapeStation 005/10.2021 75000 AA_NextSeq 003/07.2023 93380 AA_NovaSeq 002/07.2023 SNV pipeline varvis fc9-093-00b CNV pipeline varvis 8a2-093-080 Befund 68264 AA_NGS-Datenverarbeitung 006/04.2024 80370 AA_Auswertung NGS House Panel 004/05.2024	Illumina NextSeq550, Illumina NovaSeq6000	Inhouse

SD_Aktuelle Liste der Verfahren im Akkreditierungsbereich

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung Version Pipeline/Kit/Panel Version	Gerät	Verfahren
			37278 AA_Befunderstellung und -prüfung Molekulargenetik 006/02.2025		
Cystische Fibrose (CFTR); SNV, CNV	EDTA-Blut; DNA genomische DNA; DNA Mundschleimhaut-Abstrich; DNA Nägel; DNA Augenbrauenhaare; DNA	Anreicherungs-methode TWIST Capture-basiert, NGS (Illumina), varvis pipeline	DNA-Extraktion/Messung 37584 AA_DNA-Präparation_und_Messung 029/02.2025 Panel 110058 AA_Twist_House-Panel 003/01.2025 68731 AA_Snapshot_Nimagen 004/02.2025 65264 AA_TapeStation 005/10.2021 75000 AA_NextSeq 003/07.2023 93380 AA_NovaSeq 002/07.2023 SNV pipeline varvis fc9-093-00b CNV pipeline varvis 8a2-093-080 Befund 68264 AA_NGS-Datenverarbeitung 006/04.2024 80370 AA_Auswertung NGS House Panel 004/05.2024 37278 AA_Befunderstellung und -prüfung Molekulargenetik 006/02.2025	Illumina NextSeq550, Illumina NovaSeq6000	Inhouse
HNPCC (MLH1, MSH2, MSH6, PMS2); SNV, CNV	EDTA-Blut; DNA genomische DNA; DNA Mundschleimhaut-Abstrich; DNA Nägel; DNA Augenbrauenhaare; DNA	Anreicherungs-methode TWIST Capture-basiert, NGS (Illumina), varvis pipeline	DNA-Extraktion/Messung 37584 AA_DNA-Präparation_und_Messung 029/02.2025 Panel 110058 AA_Twist_House-Panel 003/01.2025 68731 AA_Snapshot_Nimagen 004/02.2025 65264 AA_TapeStation 005/10.2021 75000 AA_NextSeq 003/07.2023 93380 AA_NovaSeq 002/07.2023 SNV pipeline varvis fc9-093-00b CNV pipeline varvis 8a2-093-080 Befund 68264 AA_NGS-Datenverarbeitung 006/04.2024 80370 AA_Auswertung NGS House Panel 004/05.2024 37278 AA_Befunderstellung und -prüfung Molekulargenetik 006/02.2025	Illumina NextSeq550, Illumina NovaSeq6000	Inhouse

SD_Aktuelle Liste der Verfahren im Akkreditierungsbereich

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung Version Pipeline/Kit/Panel Version	Gerät	Verfahren
Tuberöse Sklerose (TSC1, TSC2); SNV, CNV	EDTA-Blut; DNA genomische DNA; DNA Mundschleimhaut-Abstrich; DNA Nägel; DNA Augenbrauenhaare; DNA	Anreicherungsverfahren TWIST Capture-basiert, NGS (Illumina), varvis pipeline	DNA-Extraktion/Messung 37584 AA_DNA-Präparation_und_Messung 029/02.2025 Panel 110058 AA_Twist_House-Panel 003/01.2025 68731 AA_Snapshot_Nimagen 004/02.2025 65264 AA_TapeStation 005/10.2021 75000 AA_NextSeq 003/07.2023 93380 AA_NovaSeq 002/07.2023 SNV pipeline varvis fc9-093-00b CNV pipeline varvis 8a2-093-080 Befund 68264 AA_NGS-Datenverarbeitung 006/04.2024 80370 AA_Auswertung NGS House Panel 004/05.2024 37278 AA_Befunderstellung und -prüfung Molekulargenetik 006/02.2025	Illumina NextSeq550, Illumina NovaSeq6000	Inhouse
Neurofibromatose (NF1, NF2); SNV, CNV	EDTA-Blut; DNA genomische DNA; DNA Mundschleimhaut-Abstrich; DNA Nägel; DNA Augenbrauenhaare; DNA	Anreicherungsverfahren TWIST Capture-basiert, NGS (Illumina), varvis pipeline	DNA-Extraktion/Messung 37584 AA_DNA-Präparation_und_Messung 029/02.2025 Panel 110058 AA_Twist_House-Panel 003/01.2025 68731 AA_Snapshot_Nimagen 004/02.2025 65264 AA_TapeStation 005/10.2021 75000 AA_NextSeq 003/07.2023 93380 AA_NovaSeq 002/07.2023 SNV pipeline varvis fc9-093-00b CNV pipeline varvis 8a2-093-080 Befund 68264 AA_NGS-Datenverarbeitung 006/04.2024 80370 AA_Auswertung NGS House Panel 004/05.2024 37278 AA_Befunderstellung und -prüfung Molekulargenetik 006/02.2025	Illumina NextSeq550, Illumina NovaSeq6000	Inhouse

SD_Aktuelle Liste der Verfahren im Akkreditierungsbereich

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung Version Pipeline/Kit/Panel Version	Gerät	Verfahren
Maligne Hyperthermie (RYR1, CACNA1S); SNV, CNV	EDTA-Blut; DNA genomische DNA; DNA Mundschleimhaut-Abstrich; DNA Nägel; DNA Augenbrauenhaare; DNA	Anreicherungsmethode TWIST Capture-basiert, NGS (Illumina), varvis pipeline	DNA-Extraktion/Messung 37584 AA_DNA-Präparation_und_Messung 029/02.2025 Panel 110058 AA_Twist_House-Panel 003/01.2025 68731 AA_Snapshot_Nimagen 004/02.2025 65264 AA_TapeStation 005/10.2021 75000 AA_NextSeq 003/07.2023 93380 AA_NovaSeq 002/07.2023 SNV pipeline varvis fc9-093-00b CNV pipeline varvis 8a2-093-080 Befund 68264 AA_NGS-Datenverarbeitung 006/04.2024 80370 AA_Auswertung NGS House Panel 004/05.2024 37278 AA_Befunderstellung und -prüfung Molekulargenetik 006/02.2025	Illumina NextSeq550, Illumina NovaSeq6000	Inhouse
Familiäre Dyslipidämie (APOB, APOE, LDLR, LDLRAP1, PCSK9); SNV, CNV	EDTA-Blut; DNA genomische DNA; DNA Mundschleimhaut-Abstrich; DNA Nägel; DNA Augenbrauenhaare; DNA	Anreicherungsmethode TWIST Capture-basiert, NGS (Illumina), varvis pipeline	DNA-Extraktion/Messung 37584 AA_DNA-Präparation_und_Messung 029/02.2025 Panel 110058 AA_Twist_House-Panel 003/01.2025 68731 AA_Snapshot_Nimagen 004/02.2025 65264 AA_TapeStation 005/10.2021 75000 AA_NextSeq 003/07.2023 93380 AA_NovaSeq 002/07.2023 SNV pipeline varvis fc9-093-00b CNV pipeline varvis 8a2-093-080 Befund 68264 AA_NGS-Datenverarbeitung 006/04.2024 80370 AA_Auswertung NGS House Panel 004/05.2024 37278 AA_Befunderstellung und -prüfung Molekulargenetik 006/02.2025	Illumina NextSeq550, Illumina NovaSeq6000	Inhouse

SD_Aktuelle Liste der Verfahren im Akkreditierungsbereich

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung Version Pipeline/Kit/Panel Version	Gerät	Verfahren
Thorakale Aortenerweiterung und Aortendisektion (TAAD) (ACTA2, FBN1, MYH11, SMAD3, TGFB1, TGFB2); SNV, CNV	EDTA-Blut; DNA genomische DNA; DNA Mundschleimhaut-Abstrich; DNA Nägel; DNA Augenbrauenhaare; DNA	Anreicherungsmethode TWIST Capture-basiert, NGS (Illumina), varvis pipeline	DNA-Extraktion/Messung 37584 AA_DNA-Präparation_und_Messung 029/02.2025 Panel 110058 AA_Twist_House-Panel 003/01.2025 68731 AA_Snapshot_Nimagen 004/02.2025 65264 AA_TapeStation 005/10.2021 75000 AA_NextSeq 003/07.2023 93380 AA_NovaSeq 002/07.2023 SNV pipeline varvis fc9-093-00b CNV pipeline varvis 8a2-093-080 Befund 68264 AA_NGS-Datenverarbeitung 006/04.2024 80370 AA_Auswertung NGS House Panel 004/05.2024 37278 AA_Befunderstellung und -prüfung Molekulargenetik 006/02.2025	Illumina NextSeq550, Illumina NovaSeq6000	Inhouse
ACMG actionable Genes (ACTA2, ACTC1, ACVRL1, APC, APOB, ATP7B, BAG3, BMP1A, BRCA1, BRCA2, BTB, CACNA1S, CALM1, CALM2, CALM3, CASQ2, COL3A1, DES, DSC2, DSG2, DSP, ENG, FBN1, FLNC, GAA, GLA, HFE, HNF1A, KCNH2, KCNQ1, LDLR, LMNA, MAX, MEN1, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, MYBPC3, MYH11, MYH7, MYL2, MYL3, NF2, OTC, PALB2,	EDTA-Blut; DNA genomische DNA; DNA Mundschleimhaut-Abstrich; DNA Nägel; DNA Augenbrauenhaare; DNA	Anreicherungsmethode TWIST Capture-basiert, NGS (Illumina), varvis pipeline	DNA-Extraktion/Messung 37584 AA_DNA-Präparation_und_Messung 029/02.2025 Panel 110058 AA_Twist_House-Panel 003/01.2025 68731 AA_Snapshot_Nimagen 004/02.2025 65264 AA_TapeStation 005/10.2021 75000 AA_NextSeq 003/07.2023 93380 AA_NovaSeq 002/07.2023 SNV pipeline varvis fc9-093-00b CNV pipeline varvis 8a2-093-080 Befund 68264 AA_NGS-Datenverarbeitung 006/04.2024 80370 AA_Auswertung NGS House Panel 004/05.2024 37278 AA_Befunderstellung und -prüfung Molekulargenetik 006/02.2025	Illumina NextSeq550, Illumina NovaSeq6000	Inhouse

SD_Aktuelle Liste der Verfahren im Akkreditierungsbereich

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung Version Pipeline/Kit/Panel Version	Gerät	Verfahren
PCSK9, PKP2, PMS2, PRKAG2, PTEN, RB1, RBM20, RET, RPE65, RYSR1, RYSR2, SCN5A, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SMAD3, SMAD4, STK11, TGFR1, TGFR2, TMEM127, TMEM43, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TP53, TPM1, TRDN, TSC1, TSC2, TTN, TTR, VHL, WT1); SNV, CNV					
Sanger-Sequenzierung	EDTA-Blut; DNA genomische DNA; DNA Mundschleimhaut-Abstrich; DNA Nägel; DNA Augenbrauenhaare; DNA	PCR, Sanger- Sequenzierung	DNA-Extraktion/Messung 37584 AA_DNA-Präparation_und_Messung 025/08.2023 Sanger 40321 AA_Sanger_Sequenzierung 008/07.2024 47829 AA_Agarose-Gelelektrophorese 005/05.2023 65090 AA_Genetic_Analyzer_3500 006/02.2025 Befund 75005 AA_Auswertung_mit_SeqPilot 003/11.2024 37278 AA_Befunderstellung und -prüfung Molekulargenetik 006/02.2025	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; DNA genomische DNA; DNA Mundschleimhaut-Abstrich; DNA Nägel; DNA Augenbrauenhaare; DNA	PCR, Sanger- Sequenzierung	DNA-Extraktion/Messung 37584 AA_DNA-Präparation_und_Messung 025/08.2023 Sanger 40321 AA_Sanger_Sequenzierung 008/07.2024 47829 AA_Agarose-Gelelektrophorese 005/05.2023 65090 AA_Genetic_Analyzer_3500 006/02.2025 Befund 75005 AA_Auswertung_mit_SeqPilot 003/11.2024 37278 AA_Befunderstellung und -prüfung Molekulargenetik 006/02.2025	Applied Biosystems 3500 Genetic- Analyzer	Inhouse

SD_Aktuelle Liste der Verfahren im Akkreditierungsbereich

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung Version Pipeline/Kit/Panel Version	Gerät	Verfahren
Cystische Fibrose gezielt (CFTR)	EDTA-Blut; DNA genomische DNA; DNA Mundschleimhaut-Abstrich; DNA Nägel; DNA Augenbrauenhaare; DNA	PCR, Sanger- Sequenzierung	DNA-Extraktion/Messung 37584 AA_DNA-Präparation_und_Messung 025/08.2023 Sanger 40321 AA_Sanger_Sequenzierung 008/07.2024 47829 AA_Agarose-Gelelektrophorese 005/05.2023 65090 AA_Genetic_Analyzer_3500 006/02.2025 Befund 75005 AA_Auswertung_mit_SeqPilot 003/11.2024 37278 AA_Befunderstellung und -prüfung Molekulargenetik 006/02.2025	Applied Biosystems 3500 Genetic- Analyzer	Inhouse
MLPA	EDTA-Blut; DNA genomische DNA; DNA Mundschleimhaut-Abstrich; DNA Nägel; DNA Augenbrauenhaare; DNA	Multiplex Ligation - dependent Probe Amplification (MLPA)	DNA-Extraktion/Messung 37584 AA_DNA-Präparation_und_Messung 029/02.2025 MLPA 37753 AA_MLPA_und_MS-MLPA 010/11.2024 65090 AA_Genetic_Analyzer_3500 006/02.2025 Befund 75005 AA_Auswertung_mit_SeqPilot 003/11.2024 37278 AA_Befunderstellung und -prüfung Molekulargenetik 006/02.2025	Applied Biosystems 3500 Genetic- Analyzer	Inhouse
Familiärer Brust- und Eierstockkrebs (FBREK) gezielt (ATM; BARD1; BRCA1; BRCA2; CDH1; CHEK2; PALB2; RAD51C; RAD51D; TP53)	EDTA-Blut; DNA genomische DNA; DNA Mundschleimhaut-Abstrich; DNA Nägel; DNA Augenbrauenhaare; DNA	Multiplex Ligation - dependent Probe Amplification (MLPA)	DNA-Extraktion/Messung 37584 AA_DNA-Präparation_und_Messung 029/02.2025 MLPA 37753 AA_MLPA_und_MS-MLPA 010/11.2024 65090 AA_Genetic_Analyzer_3500 006/02.2025 Befund 75005 AA_Auswertung_mit_SeqPilot 003/11.2024 37278 AA_Befunderstellung und -prüfung Molekulargenetik 006/02.2025	Applied Biosystems 3500 Genetic- Analyzer	Inhouse
Cystische Fibrose gezielt (CFTR)	EDTA-Blut; DNA genomische DNA; DNA Mundschleimhaut-Abstrich; DNA	Multiplex Ligation - dependent Probe Amplification (MLPA)	DNA-Extraktion/Messung 37584 AA_DNA-Präparation_und_Messung 029/02.2025 MLPA 37753 AA_MLPA_und_MS-MLPA 010/11.2024	Applied Biosystems 3500 Genetic- Analyzer	Inhouse

SD_Aktuelle Liste der Verfahren im Akkreditierungsbereich

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung Version Pipeline/Kit/Panel Version	Gerät	Verfahren
	Nägel; DNA Augenbrauenhaare; DNA		65090 AA_Genetic_Analyzer_3500 006/02.2025 Befund 75005 AA_Auswertung_mit_SeqPilot 003/11.2024 37278 AA_Befunderstellung und -prüfung Molekulargenetik 006/02.2025		
Cystische Fibrose Screening (CFTR)	Trockenblut; DNA EDTA-Blut; DNA Mundschleimhaut-Abstrich; DNA	PCR, Kapillarelektrophorese	DNA-Extraktion/Messung 37584 AA_DNA-Präparation_und_Messung 029/02.2025 PCR und Befund 29918 AA_Cystische_Fibrose-Screening 010/03.2025 29839 VA_CF-NBS 005/02.2025 65090 AA_Genetic_Analyzer_3500 006/02.2025	Applied Biosystems 3500 Genetic- Analyzer	CE
Whole Exome Sequenzierung (WES) 1. Auswertungsstufe: passendes Panel aus PanelApp Australia und/oder PanelApp UK 2. Auswertungsstufe: alle Gene mit klinischer Relevanz, s. MorbidityGenes Panel 3. Auswertungsstufe: bei Interesse alle Gene explorativ auf Forschungsbasis zu 2.: Methodisch bedingt sind folgende MorbidityGenes bei der Anreicherung mit Twist 2.0 zu mehr als 10% nicht abgedeckt:	EDTA-Blut; DNA genomische DNA; DNA Mundschleimhaut-Abstrich; DNA	Anreicherungsmethode TWIST Capture-basiert, NGS (Illumina), varvis pipeline	DNA-Extraktion/Messung 37584 AA_DNA-Präparation_und_Messung 029/02.2025 Exom 110052 AA_Twist_Exom 004/01.2025 68731 AA_Snapshot_Nimagen 004/02.2025 65264 AA_TapeStation 005/10.2021 75000 AA_NextSeq 003/07.2023 93380 AA_NovaSeq 002/07.2023 SNV pipeline varvis fc9-093-00b CNV pipeline varvis 8a2-093-080 Mito pipeline varvis fc9-093-00b Befund 68264 AA_NGS-Datenverarbeitung 006/04.2024 86674 AA_Exom- und Genom-Auswertung und - Befundung 009/04.2025	Illumina NextSeq550, Illumina NovaSeq6000	Inhouse

SD_Aktuelle Liste der Verfahren im Akkreditierungsbereich

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung Version Pipeline/Kit/Panel Version	Gerät	Verfahren
SEPHS1, EEF1B2, RPSA, STEEP1, RALGAPA1, HNRNPA1, RPL9, EIF3F, IFITM3, KIR3DL1, ADH5, KRT18, RPL23, RPL13, SMPD4, MED27, FKBP6, RPL21, PIGF, CBX1, TPM4, KRT8, VPS51, TUBA3D, AGAP1, EEF1D, GOLGA2, NSRP1, TMEM161B					