SD_Liste der Untersuchungsverfahren im Akkreditierungsbereich

Geltungsbereich: Humangenetik

Letzte Änderung	23.06.2026
ML-13195-08	ML-22182-01

Universitätsklinikum Leipzig

Institut für Humangenetik

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

MedVZ Medizinisches Versorgungszentrum am Universitätsklinikum Leipzig

Fachbereich Humangenetik

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

Untersuchungsbereich:

Medizinische Laboratoriumsdiagnostik

Untersuchungsgebiet:

Humangenetik (Molekulare Humangenetik)

Legende:

Änderung/Neuerung

AUSGEDRUCKTE DOKUMENTE UND ELEKTRONISCHE KOPIEN SIND VOR VERWENDUNG AUF AKTUALITÄT ZU PRÜFEN!

Untersuchungsart:

Molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)**

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungs-technik	Anweisung | Version Pipeline/Kit/Panel | Version	Gerät	Verfahren
House Panel (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, CIDEC, CMTR2, COL3A1, COL7A1, COQ2, CPT2, CREB3L3, CREBBP, CTC1, CTLA4, CTNNA1, CTNNB1, 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,	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

AUSGEDRUCKTE DOKUMENTE UND ELEKTRONISCHE KOPIEN SIND VOR VERWENDUNG AUF AKTUALITÄT ZU PRÜFEN!

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, MTTP, 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,					

AUSGEDRUCKTE DOKUMENTE UND ELEKTRONISCHE KOPIEN SIND VOR VERWENDUNG AUF AKTUALITÄT ZU PRÜFEN!

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungs-technik	Anweisung | Version Pipeline/Kit/Panel | Version	Gerät	Verfahren
XRCC2, ZMPSTE24); SNV, CNV					
Familiärer Brust- und Eierstockkrebs (FBREK) (ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, PALB2, PTEN, RAD51C, RAD51D, SMARCA4, STK11, 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

AUSGEDRUCKTE DOKUMENTE UND ELEKTRONISCHE KOPIEN SIND VOR VERWENDUNG AUF AKTUALITÄT ZU PRÜFEN!

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

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		
Morbus Meulengracht / Gilbert-Syndrom (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
Lebersche Hereditäre Optikus-Neuropathie (LHON) (MTND1, MTND4,MTND6)	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
β-Thalassämie (HBB)	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
22q11.2-Mikrodeletions-Syndrom (inkl. TBX1)	EDTA-Blut, genomische DNA, Hautbiopsie[a], Fruchtwasser; 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
Kleinwuchs (SHOX)	EDTA-Blut, genomische DNA, Hautbiopsie[a], Fruchtwasser; 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-	Inhouse

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungs-technik	Anweisung | Version Pipeline/Kit/Panel | Version	Gerät	Verfahren
				Analyzer	
Hereditäre motorisch-sensible Neuropathie/ Hereditäre Neuropathie mit Neigung zu Druckläsionen (HMSN/HNPP) (PMP22, MPZ, GJB1, COX10, TEKT3)	EDTA-Blut, genomische DNA, Hautbiopsie[a], Fruchtwasser; 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
β-Thalassämie (HBB)	EDTA-Blut, genomische DNA, Hautbiopsie[a], Fruchtwasser; 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
Whole Exome Sequenzierung (WES); SNV, CNV	EDTA-Blut, genomische DNA, Mundschleimhaut-Abstrich, Hautbiopsie[a], Fruchtwasser, Chorionzotten; DNA	Anreicherungsmethode 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.