

Letzte Änderung: 04.09.2023

D-ML-13195-08

Universitätsklinikum Leipzig

Institut für Humangenetik

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

D-ML-22182-01

MedVZ Medizinisches Versorgungszentrum am Universitätsklinikum

Fachbereich Humangenetik

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

Untersuchungsbereich:

Medizinische Laboratoriumsdiagnostik

Untersuchungsgebiete:

Humangenetik (Molekulare Humangenetik)

Legende:

Neues Verfahren/neuer Analyt

Änderung

SD_Aktuelle Liste der Verfahren im Akkreditierungsbereich

Untersuchungsart:

Molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)**

| Analyt (Messgröße) | Untersuchungsmaterial (Matrix) | Untersuchungstechnik | Anweisung Version | Gerät | in Haus-Verfahren |
|--|--|---|---|------------|-------------------|
| Cancer-Panel (FBREK) (ATM; BARD1; BRCA1; BRCA2; BRIP1; CDH1; CHEK2; PALB2; RAD51C; RAD51D; TP53) | EDTA-Blut; DNA genomische DNA; DNA Mundschleimhaut-Abstrich; DNA Nägel; DNA Augenbrauenhaare; DNA | NGS (Illumina), Anreicherungsmethode TWIST Capture-basiert, SNV-Pipeline (varvis fc9-0c8-00b), CNV- Pipeline (varvis 8a2-0c8-080) | DNA-Extraktion/Messung 37584 AA_DNA-Präparation_und_Messung 025/08.2023 Panel 41477 AA_TwistPlus_Exom2.0_Cancer2.0_CFTR_Methylom 009/08.2023 68731 AA_Snapshot_Nimagen 003/08.2021 65264 AA_TapeStation 005/10.2021 75000 AA_NextSeq 003/07.2023 Befund 68264 AA_NGS-Datenverarbeitung 005/06.2023 80370 AA_Auswertung_NGS-Cancer-Panels 003/05.2023 37278 AA Befunderstellung und -pruefung MG 004/12.2022 | NextSeq550 | ja |
| 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 und Sanger- Sequenzierung | DNA-Extraktion/Messung 37584 AA_DNA-Präparation_und_Messung 025/08.2023 Sanger 40321 AA_Sanger_Sequenzierung 006/07.2023 47829 AA_Agarose-Gelelektrophorese 005/05.2023 65090 AA_Genetic_Analyzer_3500 004/12.2021 Befund 75005 AA_Auswertung_mit_SeqPilot 002/06.2023 37278 AA Befunderstellung und -pruefung MG 004/12.2022 | ABI3500 | ja |
| FBREK gezielt ATM; BARD1; BRCA1; BRCA2; CDH1; CHEK2; | EDTA-Blut; DNA genomische DNA; DNA Mundschleimhaut-Abstrich; DNA | Multiplex Ligation - dependent Probe Amplification (MLPA) | DNA-Extraktion/Messung 37584 AA_DNA-Präparation_und_Messung 025/08.2023 MLPA | ABI3500 | ja |

SD_Aktuelle Liste der Verfahren im Akkreditierungsbereich

| Analyt (Messgröße) | Untersuchungsmaterial (Matrix) | Untersuchungstechnik | Anweisung Version | Gerät | in Haus-Verfahren |
|---|--|---|--|----------------------------|-------------------|
| PALB2; RAD51C; RAD51D; TP53 | Nägel; DNA Augenbrauenhaare; DNA | | 37753 AA_MLPA_und_MS-MLPA 007/06.2022 Befund 75005 AA_Auswertung_mit_SeqPilot 002/06.2023 37278 AA Befunderstellung und -pruefung MG 004/12.2022 | | |
| Cystische Fibrose Panel (CFTR) | EDTA-Blut; DNA genomische DNA; DNA Mundschleimhaut-Abstrich; DNA | NGS (Illumina), Anreicherungsmethode TWIST Capture-basiert, SNV-Pipeline (varvis fc9-0c8-00b), CNV- Pipeline (varvis 8a2-0c8-080) | DNA-Extraktion/Messung 37584 AA_DNA-Präparation_und_Messung 025/08.2023 NGS 41477 AA_TwistPlus_Exom2.0_ Cancer2.0_CFTR_Methylom Revision 009/08.2023 68731 AA_Snapshot_Nimagen 003/08.2021 65264 AA_TapeStation 005/10.2021 75000 AA_NextSeq 003/07.2023 93380 AA_NovaSeq 002/07.2023 Befund 68264 AA NGS-Datenverarbeitung 005/06.2023 29918 AA_Cystische Fibrose-Screening 007/08.2023 86674 AA_Exom-Auswertung und -Befundung 005/08.2023 | NextSeq550, NovaSeq6000 | ja |
| Cystische Fibrose gezielt (CFTR) | EDTA-Blut; DNA genomische DNA; DNA Mundschleimhaut-Abstrich; DNA Nägel; DNA Augenbrauenhaare; DNA | PCR und Sanger- Sequenzierung | DNA-Extraktion/Messung 37584 AA_DNA-Präparation_und_Messung 025/08.2023 Sanger 40321 AA_Sanger_Sequenzierung 006/07.2023 47829 AA_Agarose-Gelelektrophorese 005/05.2023 65090 AA_Genetic_Analyzer_3500 004/12.2021 Befund 75005 AA_Auswertung_mit_SeqPilot 002/06.2023 37278 AA Befunderstellung und -pruefung MG 004/12.2022 | ABI3500 | ja |

SD_Aktuelle Liste der Verfahren im Akkreditierungsbereich

| Analyt (Messgröße) | Untersuchungsmaterial (Matrix) | Untersuchungstechnik | Anweisung Version | Gerät | in Haus-Verfahren |
|---|--|---|---|----------------------------|-------------------|
| Cystische Fibrose gezielt (CFTR) | 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 025/08.2023 MLPA 37753 AA_MLPA_und_MS-MLPA 007/06.2022 Befund 75005 AA_Auswertung_mit_SeqPilot 002/06.2023 37278 AA Befunderstellung und -pruefung MG 004/12.2022 | ABI3500 | ja |
| Maligne Hyperthermie (RYR1, CACNA1S, STAC3, TRPV1) | EDTA-Blut; DNA genomische DNA; DNA Mundschleimhaut-Abstrich; DNA | NGS (Illumina), Anreicherungsmethode TWIST Capture-basiert, SNV-Pipeline (varvis fc9-0c8-00b), CNV- Pipeline (varvis 8a2-0c8-080) | DNA-Extraktion/Messung 37584 AA_DNA-Präparation_und_Messung 025/08.2023 Exom 41477 AA_TwistPlus_Exom2.0_Cancer2.0_CFTR_Methylom 009/08.2023 68731 AA_Snapshot_Nimagen 003/08.2021 65264 AA_TapeStation 005/10.2021 75000 AA_NextSeq 003/07.2023 93380 AA_NovaSeq 002/07.2023 Befund 68264 AA NGS-Datenverarbeitung 005/06.2023 86674 AA_Exom-Auswertung und -Befundung 005/08.2023 | NextSeq550, NovaSeq6000 | ja |
| Tuberöse Sklerose (TSC1, TSC2 und andere Gene, die zum Phänotyp des zu untersuchenden Patienten passen) | EDTA-Blut; DNA genomische DNA; DNA Mundschleimhaut-Abstrich; DNA | NGS (Illumina), Anreicherungsmethode TWIST Capture-basiert, SNV-Pipeline (varvis fc9-0c8-00b), CNV- Pipeline (varvis 8a2-0c8-080) | DNA-Extraktion/Messung 37584 AA_DNA-Präparation_und_Messung 025/08.2023 Exom 41477 AA_TwistPlus_Exom2.0_Cancer2.0_CFTR_Methylom 009/08.2023 68731 AA_Snapshot_Nimagen 003/08.2021 65264 AA_TapeStation 005/10.2021 75000 AA_NextSeq 003/07.2023 93380 AA_NovaSeq 002/07.2023 Befund 68264 AA NGS-Datenverarbeitung 005/06.2023 | NextSeq550, NovaSeq6000 | ja |

SD_Aktuelle Liste der Verfahren im Akkreditierungsbereich

| Analyt (Messgröße) | Untersuchungsmaterial (Matrix) | Untersuchungstechnik | Anweisung Version | Gerät | in Haus-Verfahren |
|---|--|--|---|-------------------------|-------------------|
| | | | 86674 AA_Exom-Auswertung und -Befundung 005/08.2023 | | |
| Familiäre Hypercholesterinämie (ABCG5, ABCG8, APOB, APOE, LDLR, LDLRAP1, LIPA, PCSK9 und andere Gene, die zum Phänotyp des zu untersuchenden Patienten passen) | EDTA-Blut; DNA genomische DNA; DNA Mundschleimhaut-Abstrich; DNA | NGS (Illumina), Anreicherungsmethode TWIST Capture-basiert, SNV-Pipeline (varvis fc9-0c8-00b), CNV-Pipeline (varvis 8a2-0c8-080) | DNA-Extraktion/Messung 37584 AA_DNA-Präparation_und_Messung 025/08.2023 Exom 41477 AA_TwistPlus_Exom2.0_Cancer2.0_CFTR_Methylom 009/08.2023 68731 AA_Snapshot_Nimagen 003/08.2021 65264 AA_TapeStation 005/10.2021 75000 AA_NextSeq 003/07.2023 93380 AA_NovaSeq 002/07.2023 Befund 68264 AA_NGS-Datenverarbeitung 005/06.2023 86674 AA_Exom-Auswertung und -Befundung 005/08.2023 | NextSeq550, NovaSeq6000 | ja |

SD_Aktuelle Liste der Verfahren im Akkreditierungsbereich

| Analyt (Messgröße) | Untersuchungsmaterial (Matrix) | Untersuchungstechnik | Anweisung Version | Gerät | in Haus-Verfahren |
|--|---|---|--|--------------------------------|-------------------|
| <p>Thorakale Aortenerweiterung und Aortendissektion (TAAD)</p> <p>(ACTA2, COL3A1, FBN1, FOXE3, LOX, MYH11, MYLK, SMAD3, TGFB2, TGFB3, TGFB1, TGFB2 und andere Gene, die zum Phänotyp des zu untersuchenden Patienten passen)</p> | <p>EDTA-Blut; DNA genomische DNA; DNA Mundschleimhaut-Abstrich; DNA</p> | <p>NGS (Illumina), Anreicherungsmethode TWIST Capture-basiert, SNV-Pipeline (varvis fc9-0c8-00b), CNV-Pipeline (varvis 8a2-0c8-080)</p> | <p>DNA-Extraktion/Messung 37584 AA_DNA-Präparation_und_Messung 025/08.2023</p> <p>Exom 41477 AA_TwistPlus_Exom2.0_Cancer2.0_CFTR_Methylom 009/08.2023 68731 AA_Snapshot_Nimagen 003/08.2021 65264 AA_TapeStation 005/10.2021 75000 AA_NextSeq 003/07.2023 93380 AA_NovaSeq 002/07.2023</p> <p>Befund 68264 AA_NGS-Datenverarbeitung 005/06.2023 86674 AA_Exom-Auswertung und -Befundung 005/08.2023</p> | <p>NextSeq550, NovaSeq6000</p> | <p>ja</p> |
| <p>Noonan Syndrom</p> <p>(PTPN11, SOS1, RAF1, RIT1, BRAF, KRAS und andere Gene, die zum Phänotyp des zu untersuchenden Patienten passen)</p> | <p>EDTA-Blut; DNA genomische DNA; DNA Mundschleimhaut-Abstrich; DNA</p> | <p>NGS (Illumina), Anreicherungsmethode TWIST Capture-basiert, SNV-Pipeline (varvis fc9-0c8-00b), CNV-Pipeline (varvis 8a2-0c8-080)</p> | <p>DNA-Extraktion/Messung 37584 AA_DNA-Präparation_und_Messung 025/08.2023</p> <p>Exom 41477 AA_TwistPlus_Exom2.0_Cancer2.0_CFTR_Methylom 009/08.2023 68731 AA_Snapshot_Nimagen 003/08.2021 65264 AA_TapeStation 005/10.2021 75000 AA_NextSeq 003/07.2023 93380 AA_NovaSeq 002/07.2023</p> <p>Befund 68264 AA_NGS-Datenverarbeitung 005/06.2023 86674 AA_Exom-Auswertung und -Befundung 005/08.2023</p> | <p>NextSeq550, NovaSeq6000</p> | <p>ja</p> |

SD_Aktuelle Liste der Verfahren im Akkreditierungsbereich

| Analyt (Messgröße) | Untersuchungsmaterial (Matrix) | Untersuchungstechnik | Anweisung Version | Gerät | in Haus-Verfahren |
|------------------------------------|---|---|---|----------------------------|-------------------|
| Whole Exome Sequenzierung (WES) | EDTA-Blut; DNA genomische DNA; DNA Mundschleimhaut-Abstrich; DNA | NGS (Illumina), Anreicherungsmethode TWIST Capture-basiert, SNV-Pipeline (varvis fc9-0c8-00b), CNV- Pipeline (varvis 8a2-0c8-080) | DNA-Extraktion/Messung 37584 AA_DNA-Präparation_und_Messung 025/08.2023 Exom 41477 AA_TwistPlus_Exom2.0_Cancer2.0_CFTR_Methylom 009/08.2023 68731 AA_Snapshot_Nimagen 003/08.2021 65264 AA_TapeStation 005/10.2021 75000 AA_NextSeq 003/07.2023 93380 AA_NovaSeq 002/07.2023 Befund 68264 AA_NGS-Datenverarbeitung 005/06.2023 86674 AA_Exom-Auswertung und -Befundung 005/08.2023 | NextSeq550, NovaSeq6000 | ja |