

Untersuchungsgebiet: Humangenetik (Molekulare Humangenetik)

Version 5
Stand: 16.7.2025

Untersuchungsart: Molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)

Untersuchungsverfahren	Analyt bzw. Erkrankung	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung / Version / Pipeline	Gerät	CE-Verfahren	Inhouse - Verfahren	Akkreditiert	Akkreditiert seit	Stand	Panel - ID
Multi-Gen-Panel-Analyse	Hypertrophe Kardiomyopathie (HCM, HOCM)	EDTA-Blut, extrahierte DNA (DNA)	Next-generation sequencing (NGS) [in-solution capture, sequencing by synthesis, classifying genetic variants pipeline for SNV, indel, CNV*] CNV*: flexibel akkreditiert (Nov. 2024)	Pipeline NGS_V2	High Throughput Sequencer (Illumina)	nein	ja	ja	02/2021	16.7.2025	HCM-V2
Multi-Gen-Panel-Analyse	Langes QT Syndrom (LQTS; med.-induziert)	EDTA-Blut, extrahierte DNA (DNA)	Next-generation sequencing (NGS) [in-solution capture, sequencing by synthesis, classifying genetic variants pipeline for SNV, indel, CNV*] CNV*: flexibel akkreditiert (Nov. 2024)	Pipeline NGS_V2	High Throughput Sequencer (Illumina)	nein	ja	ja	02/2021	16.7.2025	LQTS-V2
Untersuchungsverfahren	Analyt bzw. Erkrankung	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung / Version / Pipeline	Gerät	CE-Verfahren	Inhouse - Verfahren	Akkreditiert	Akkreditiert seit	Stand	Panel - ID
Einzelgen-Analyse	ACTA2	EDTA-Blut, extrahierte DNA (DNA)	PCR-Amplifikation mit anschließender Sanger-Sequenzierung	Pipeline SANGER_V1	DNA Capillar Sequencer (ABI)	nein	ja	ja	05/2014	16.7.2025	Entfällt
Einzelgen-Analyse	ACTC1	EDTA-Blut, extrahierte DNA (DNA)	PCR-Amplifikation mit anschließender Sanger-Sequenzierung	Pipeline SANGER_V1	DNA Capillar Sequencer (ABI)	nein	ja	ja	05/2014	16.7.2025	Entfällt
Einzelgen-Analyse	ACTN2	EDTA-Blut, extrahierte DNA (DNA)	PCR-Amplifikation mit anschließender Sanger-Sequenzierung	Pipeline SANGER_V1	DNA Capillar Sequencer (ABI)	nein	ja	ja	05/2014	16.7.2025	Entfällt
Einzelgen-Analyse	ANK2	EDTA-Blut, extrahierte DNA (DNA)	PCR-Amplifikation mit anschließender Sanger-Sequenzierung	Pipeline SANGER_V1	DNA Capillar Sequencer (ABI)	nein	ja	ja	05/2014	16.7.2025	Entfällt
Einzelgen-Analyse	CACNA1C	EDTA-Blut, extrahierte DNA (DNA)	PCR-Amplifikation mit anschließender Sanger-Sequenzierung	Pipeline SANGER_V1	DNA Capillar Sequencer (ABI)	nein	ja	ja	05/2014	16.7.2025	Entfällt
Einzelgen-Analyse	CACNA1D	EDTA-Blut, extrahierte DNA (DNA)	PCR-Amplifikation mit anschließender Sanger-Sequenzierung	Pipeline SANGER_V1	DNA Capillar Sequencer (ABI)	nein	ja	ja	05/2014	16.7.2025	Entfällt
Einzelgen-Analyse	CACNA2D1	EDTA-Blut, extrahierte DNA (DNA)	PCR-Amplifikation mit anschließender Sanger-Sequenzierung	Pipeline SANGER_V1	DNA Capillar Sequencer (ABI)	nein	ja	ja	05/2014	16.7.2025	Entfällt
Einzelgen-Analyse	CACNA1S	EDTA-Blut, extrahierte DNA (DNA)	PCR-Amplifikation mit anschließender Sanger-Sequenzierung	Pipeline SANGER_V1	DNA Capillar Sequencer (ABI)	nein	ja	ja	05/2014	16.7.2025	Entfällt
Einzelgen-Analyse	CACNB2	EDTA-Blut, extrahierte DNA (DNA)	PCR-Amplifikation mit anschließender Sanger-Sequenzierung	Pipeline SANGER_V1	DNA Capillar Sequencer (ABI)	nein	ja	ja	05/2014	16.7.2025	Entfällt
Einzelgen-Analyse	CALM1	EDTA-Blut, extrahierte DNA (DNA)	PCR-Amplifikation mit anschließender Sanger-Sequenzierung	Pipeline SANGER_V1	DNA Capillar Sequencer (ABI)	nein	ja	ja	05/2014	16.7.2025	Entfällt
Einzelgen-Analyse	CALM2	EDTA-Blut, extrahierte DNA (DNA)	PCR-Amplifikation mit anschließender Sanger-Sequenzierung	Pipeline SANGER_V1	DNA Capillar Sequencer (ABI)	nein	ja	ja	05/2014	16.7.2025	Entfällt
Einzelgen-Analyse	CALM3	EDTA-Blut, extrahierte DNA (DNA)	PCR-Amplifikation mit anschließender Sanger-Sequenzierung	Pipeline SANGER_V1	DNA Capillar Sequencer (ABI)	nein	ja	ja	05/2014	16.7.2025	Entfällt
Einzelgen-Analyse	CASQ2	EDTA-Blut, extrahierte DNA (DNA)	PCR-Amplifikation mit anschließender Sanger-Sequenzierung	Pipeline SANGER_V1	DNA Capillar Sequencer (ABI)	nein	ja	ja	05/2014	16.7.2025	Entfällt
Einzelgen-Analyse	CAV3	EDTA-Blut, extrahierte DNA (DNA)	PCR-Amplifikation mit anschließender Sanger-Sequenzierung	Pipeline SANGER_V1	DNA Capillar Sequencer (ABI)	nein	ja	ja	05/2014	16.7.2025	Entfällt
Einzelgen-Analyse	DCHS1	EDTA-Blut, extrahierte DNA (DNA)	PCR-Amplifikation mit anschließender Sanger-Sequenzierung	Pipeline SANGER_V1	DNA Capillar Sequencer (ABI)	nein	ja	ja	05/2014	16.7.2025	Entfällt
Einzelgen-Analyse	DES	EDTA-Blut, extrahierte DNA (DNA)	PCR-Amplifikation mit anschließender Sanger-Sequenzierung	Pipeline SANGER_V1	DNA Capillar Sequencer (ABI)	nein	ja	ja	05/2014	16.7.2025	Entfällt

