

Untersuchungsgebiet: Humangenetik (Molekulare Humangenetik)

Version 3
Stand: 15.01.2026

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	Arrhythmogene Kardiomyopathie (ACM, ARVC, ALVC, AUCM)	EDTA-Blut, extrahierte DNA (DNA)	Next-generation sequencing (NGS) [in-solution capture, sequencing by synthesis, classifying genetic variants pipeline for SNV, indel, CNV*]	Pipeline NGS_V2	High Throughput Sequencer (Illumina)	nein	ja	flexibel	03/2025	15.01.2026	ACM-V2
Multi-Gen-Panel-Analyse	Dilatative Kardiomyopathie (DCM; NDLVC)	EDTA-Blut, extrahierte DNA (DNA)	Next-generation sequencing (NGS) [in-solution capture, sequencing by synthesis, classifying genetic variants pipeline for SNV, indel, CNV*]	Pipeline NGS_V2	High Throughput Sequencer (Illumina)	nein	ja	flexibel	03/2025	15.01.2026	DCM-V2
Multi-Gen-Panel-Analyse	Brugada-Syndrom (BRU)	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	flexibel	05/2025	15.01.2026	BRU-V2
Multi-Gen-Panel-Analyse	Katecholaminerge, polymorphe Kammer tachykardie (CPVT)	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	flexibel	05/2025	15.01.2026	CPVT-V2
Multi-Gen-Panel-Analyse	Kurzes QT-Syndrom (SQTS)	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	flexibel	05/2025	15.01.2026	SQTS-V2
Multi-Gen-Panel-Analyse	Non-compactio Kardiomyopathie (NCCM, LVNC)	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	flexibel	05/2025	15.01.2026	LVNC-V2
Multi-Gen-Panel-Analyse	Restriktive Kardiomyopathie (RCM)	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	flexibel	12/2025	15.01.2026	RCM-V2
Multi-Gen-Panel-Analyse	Sinusnotendysfunktion (SND), Vorhofflimmern (AFIB), progressive kardiale Reizleitungsstörung (PCCD)	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	flexibel	12/2025	15.01.2026	SND_AFIB_PCCD-V2
Untersuchungsverfahren	Analyt bzw. Erkrankung	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung / Version / Pipeline	Gerät	CE-Verfahren	Inhouse - Verfahren	Akkreditiert	Akkreditiert seit	Stand	Panel - ID
Einzelgen-Analyse	CYP2C19 (Allele *2/*3, poor metabolizer)	EDTA-Blut, extrahierte DNA (DNA)	PCR-Amplifikation mit anschließender Sanger-Sequenzierung	Pipeline SANGER_V1	DNA Capillar Sequencer	nein	ja	flexibel	06/2025	15.01.2026	Entfällt
Einzelgen-Analyse	TMEM168	EDTA-Blut, extrahierte DNA (DNA)	PCR-Amplifikation mit anschließender Sanger-Sequenzierung	Pipeline SANGER_V1	DNA Capillar Sequencer	nein	ja	flexibel	12/2024	15.01.2026	Entfällt
Einzelgen-Analyse	TTR	EDTA-Blut, extrahierte DNA (DNA)	PCR-Amplifikation mit anschließender Sanger-Sequenzierung	Pipeline SANGER_V1	DNA Capillar Sequencer	nein	ja	flexibel	12/2025	15.01.2026	Entfällt