

Untersuchungsgebiet: Humangenetik (Molekulare Humangenetik)

Stand: V3
15.7.2025

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]	Pipeline NGS_V2	High Throughput Sequencer	nein	ja	ja	02/2021	15.7.2025	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]	Pipeline NGS_V2	High Throughput Sequencer	nein	ja	ja	02/2021	15.7.2025	LQTS-V2
Multi-Gen-Panel-Analyse	Arrhythmogene Kardiomyopathie (ARVC, ACM, AUCM; VES)	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	nein	ja	flexibel	03/2025	15.7.2025	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	nein	ja	flexibel	03/2025	15.7.2025	DCM-V2
Multi-Gen-Panel-Analyse	Katecholaminerge, polymorphe Kamertachykardie (CPVT, VES)	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	nein	ja	flexibel	05/2025	15.7.2025	CPVT-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]	Pipeline NGS_V2	High Throughput Sequencer	nein	ja	flexibel	05/2025	15.7.2025	BRU-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]	Pipeline NGS_V2	High Throughput Sequencer	nein	ja	flexibel	07/2025	15.7.2025	SQTS-V2
Multi-Gen-Panel-Analyse	Non-compaction 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]	Pipeline NGS_V2	High Throughput Sequencer	nein	ja	flexibel	07/2025	15.7.2025	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]	Pipeline NGS_V2	High Throughput Sequencer	nein	ja	nein	nein	15.7.2025	RCM-V2
Multi-Gen-Panel-Analyse	Hereditäre Aortenerkrankungen (HTAD, AAT, TAAD; Marfan/MARF, Ehlers-Danlos/EDS, Loey-Dietz/LDS)	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	nein	ja	nein	nein	15.7.2025	HTAD-V2
Multi-Gen-Panel-Analyse	Bikuspide Aortenklappenerkrankung (BAV)	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	nein	ja	nein	nein	15.7.2025	CHD-V2
Multi-Gen-Panel-Analyse	Mitralklappenprolaps (MVP, MVP-Syndrom)	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	nein	ja	nein	nein	15.7.2025	CHD-V2
Multi-Gen-Panel-Analyse	Kardiale Erregungsleitungsstörungen (PCCD, CCD; AVB, LSB, RSB)	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	nein	ja	nein	nein	15.7.2025	PCCD-V2

Multi-Gen-Panel-Analyse	Sinusknotenerkrankung (SND; idiopathisch/familiär)	EDTA-Blut, extrahierte DNA (DNA)	Next-generation sequencing (NGS) solution capture, sequencing by synthesis, classifying genetic variants pipeline for SNV, indel, CNV]	[in-	Pipeline NGS_V2	High Throughput Sequencer	nein	ja	nein	nein	15.7.2025	SND-V2
Multi-Gen-Panel-Analyse	Vorhofflimmern (AFIB, idiopathisch/familiär)	EDTA-Blut, extrahierte DNA (DNA)	Next-generation sequencing (NGS) solution capture, sequencing by synthesis, classifying genetic variants pipeline for SNV, indel, CNV]	[in-	Pipeline NGS_V2	High Throughput Sequencer	nein	ja	nein	nein	15.7.2025	AFIB-V2
Multi-Gen-Panel-Analyse	Polymorphe Kammertachykardien (PVT, sCTDP, TDP)	EDTA-Blut, extrahierte DNA (DNA)	Next-generation sequencing (NGS) solution capture, sequencing by synthesis, classifying genetic variants pipeline for SNV, indel, CNV]	[in-	Pipeline NGS_V2	High Throughput Sequencer	nein	ja	nein	nein	15.7.2025	All-V2
Multi-Gen-Panel-Analyse	Idiopathische (monomorphe) Kammertachykardien bzw. Kammerflimmern (IVT, IVF)	EDTA-Blut, extrahierte DNA (DNA)	Next-generation sequencing (NGS) solution capture, sequencing by synthesis, classifying genetic variants pipeline for SNV, indel, CNV]	[in-	Pipeline NGS_V2	High Throughput Sequencer	nein	ja	nein	nein	15.7.2025	All-V2
Multi-Gen-Panel-Analyse	Plötzlicher Herztod, Plötzlicher Kindstod, Sporttod etc. (SCD, SIDS)	EDTA-Blut, extrahierte DNA (DNA)	Next-generation sequencing (NGS) solution capture, sequencing by synthesis, classifying genetic variants pipeline for SNV, indel, CNV]	[in-	Pipeline NGS_V2	High Throughput Sequencer	nein	ja	nein	nein	15.7.2025	All-V2
Multi-Gen-Panel-Analyse	Überlebter, plötzlicher Herztod (SCA)	EDTA-Blut, extrahierte DNA (DNA)	Next-generation sequencing (NGS) solution capture, sequencing by synthesis, classifying genetic variants pipeline for SNV, indel, CNV]	[in-	Pipeline NGS_V2	High Throughput Sequencer	nein	ja	nein	nein	15.7.2025	All-V2
Multi-Gen-Panel-Analyse	Wolff-Parkinson White-Syndrom (WPW)	EDTA-Blut, extrahierte DNA (DNA)	Next-generation sequencing (NGS) solution capture, sequencing by synthesis, classifying genetic variants pipeline for SNV, indel, CNV]	[in-	Pipeline NGS_V2	High Throughput Sequencer	nein	ja	nein	nein	15.7.2025	HCM-V2
Multi-Gen-Panel-Analyse	Familiäre Hypercholesterinämie / Lipidstoffwechselstörungen (FHC)	EDTA-Blut, extrahierte DNA (DNA)	Next-generation sequencing (NGS) solution capture, sequencing by synthesis, classifying genetic variants pipeline for SNV, indel, CNV]	[in-	Pipeline NGS_V2	High Throughput Sequencer	nein	ja	nein	nein	15.7.2025	FHC-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	nein	ja	ja	05/2014	15.7.2025	Entfällt	
Einzelgen-Analyse	ACTC1	EDTA-Blut, extrahierte DNA (DNA)	PCR-Amplifikation mit anschließender Sanger-Sequenzierung	Pipeline SANGER_V1	DNA Capillar Sequencer	nein	ja	ja	05/2014	15.7.2025	Entfällt	
Einzelgen-Analyse	ACTN2	EDTA-Blut, extrahierte DNA (DNA)	PCR-Amplifikation mit anschließender Sanger-Sequenzierung	Pipeline SANGER_V1	DNA Capillar Sequencer	nein	ja	ja	05/2014	15.7.2025	Entfällt	
Einzelgen-Analyse	ANK2	EDTA-Blut, extrahierte DNA (DNA)	PCR-Amplifikation mit anschließender Sanger-Sequenzierung	Pipeline SANGER_V1	DNA Capillar Sequencer	nein	ja	ja	05/2014	15.7.2025	Entfällt	
Einzelgen-Analyse	CACNA1C	EDTA-Blut, extrahierte DNA (DNA)	PCR-Amplifikation mit anschließender Sanger-Sequenzierung	Pipeline SANGER_V1	DNA Capillar Sequencer	nein	ja	ja	05/2014	15.7.2025	Entfällt	
Einzelgen-Analyse	CACNA1D	EDTA-Blut, extrahierte DNA (DNA)	PCR-Amplifikation mit anschließender Sanger-Sequenzierung	Pipeline SANGER_V1	DNA Capillar Sequencer	nein	ja	ja	05/2014	15.7.2025	Entfällt	
Einzelgen-Analyse	CACNA2D1	EDTA-Blut, extrahierte DNA (DNA)	PCR-Amplifikation mit anschließender Sanger-Sequenzierung	Pipeline SANGER_V1	DNA Capillar Sequencer	nein	ja	ja	05/2014	15.7.2025	Entfällt	
Einzelgen-Analyse	CACNA1S	EDTA-Blut, extrahierte DNA (DNA)	PCR-Amplifikation mit anschließender Sanger-Sequenzierung	Pipeline SANGER_V1	DNA Capillar Sequencer	nein	ja	ja	05/2014	15.7.2025	Entfällt	
Einzelgen-Analyse	CACNB2	EDTA-Blut, extrahierte DNA (DNA)	PCR-Amplifikation mit anschließender Sanger-Sequenzierung	Pipeline SANGER_V1	DNA Capillar Sequencer	nein	ja	ja	05/2014	15.7.2025	Entfällt	

