

Leistungsspektrum molekulare Humangenetik (Analysen nach GenDG)	Registrierungsnummer DAkKS D-ML-13304-07-00 Stand 02/2023
--	---

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungs- material (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version
Pulmonale Hypertonie (<i>BMPR2, ACVRL1, EIF2AK4, ENG, BMPR1B, CAV1, GDF2, KCNK3, SMAD4, SMAD9, TBX4, KLF2, ABCC8, AQP1, ATP13A3, BMP10, BMPR1A, FBLN2, GGCX, KDR, KLK1, NOTCH3, PDGFD, SMAD1, SOX17, TET2</i>), SNV	EDTA Blut, DNA; DNA	Next Generation Sequencing (Hybrid Capture - sequencing by synthesis - Varis release 1.22.1 (ACMG version 1-4)	VA 2.2.1.1 Archivierung (08/21 rev.7); Anlage 5 Einsendeformular_Tumorprädispositionssyndrome (04/21rev.0); Anlage 6 Einverständniserklärung_Tumorprädispositionssyndrome (04/21 rev.0), 2.2.4.1.1 VA Molekularpathologie (07.22/rev.9); VA 2.2.4.1.6 Validierung molekularpath. Testverfahren (09/22 rev.6), VA 2.2.4.1.7 Verifizierung molekularpath. Testverfahren (07/22 rev.3), VA 2.2.4.1.3 Nukleinsäureextraktion (07/22 rev.3), VA 2.2.4.1.4 NGS zum Nachweis von Mutationen, Fusionen, Klonalität (09/22 rev.10), AA 2.2.4.2.1 Nukleinsäureextraktion (07/22 rev.3)
DPYD-Genotypisierung vor 5 FU Therapie , SNV	EDTA Blut, DNA; DNA	Next Generation Sequencing (Amplikon - sequencing by synthesis - Qiagen CLC Genomic Workbench Version 20.0.4)	VA 2.2.1.1 Archivierung (08/21 rev.7); Anlage 5 Einsendeformular_Tumorprädispositionssyndrome (04/21rev.0); Anlage 6 Einverständniserklärung_Tumorprädispositionssyndrome (04/21 rev.0), 2.2.4.1.1 VA Molekularpathologie (07.22/rev.9); VA 2.2.4.1.6 Validierung molekularpath. Testverfahren (09/22 rev.6), VA 2.2.4.1.7 Verifizierung molekularpath. Testverfahren (07/22 rev.3), VA 2.2.4.1.3 Nukleinsäureextraktion (07/22 rev.3), VA 2.2.4.1.4 NGS zum Nachweis von Mutationen, Fusionen, Klonalität (09/22 rev.10), AA 2.2.4.2.1 Nukleinsäureextraktion (07/22 rev.3)
Idiopathische Lungenfibrose Whole Exome Sequencing , (<i>ABCA3, BRAF, COPA, CSF2RA, CSF2RB, DKC1, FAM13A, FLNA, GATA2, IVD, LRRC34, MAP2K1, MARS, MUC5B, NAF1, NKX2-1, PARN, RTEL1, SFTPA1, SFTPA2, SFTPB, SFTPC, TERC, TERT, TINF2, TLR3, TMEM173, TOLLIP</i>), SNV	EDTA Blut, DNA; DNA	Next Generation Sequencing (Hybrid Capture - sequencing by synthesis - Varis release 1.22.1 (ACMG version 1-4)	VA 2.2.1.1 Archivierung (08/21 rev.7); Anlage 5 Einsendeformular_Tumorprädispositionssyndrome (04/21rev.0); Anlage 6 Einverständniserklärung_Tumorprädispositionssyndrome (04/21 rev.0), 2.2.4.1.1 VA Molekularpathologie (07.22/rev.9); VA 2.2.4.1.6 Validierung molekularpath. Testverfahren (09/22 rev.6), VA 2.2.4.1.7 Verifizierung molekularpath. Testverfahren (07/22 rev.3), VA 2.2.4.1.3 Nukleinsäureextraktion (07/22 rev.3), VA 2.2.4.1.4 NGS zum Nachweis von Mutationen, Fusionen, Klonalität (09/22 rev.10), AA 2.2.4.2.1 Nukleinsäureextraktion (07/22 rev.3)

Leistungsspektrum molekulare Humangenetik (Analysen nach GenDG)	Registrierungsnummer DAkKS D-ML-13304-07-00 Stand 02/2023
--	---

Polyposissyndrome (<i>APC, BMPR1A, MUTYH, NTHL1, POLD1, POLE, PTEN, SMAD4, STK11</i>) TDS V2 Panel (Custom made by TWIST), SNV	EDTA Blut, DNA; DNA	Next Generation Sequencing (Hybrid Capture - sequencing by synthesis - Varvis release 1.22.1 (ACMG version 1-4)	VA 2.2.1.1 Archivierung (08/21 rev.7); Anlage 5 Einsendeformular_Tumorprädispositionssyndrome (04/21rev.0); Anlage 6 Einverständniserklärung_Tumorprädispositionssyndrome (04/21 rev.0), 2.2.4.1.1 VA Molekularpathologie (07.22/rev.9); VA 2.2.4.1.6 Validierung molekularpath. Testverfahren (09/22 rev.6), VA 2.2.4.1.7 Verifizierung molekularpath. Testverfahren (07/22 rev.3), VA 2.2.4.1.3 Nukleinsäureextraktion (07/22 rev.3), VA 2.2.4.1.4 NGS zum Nachweis von Mutationen,Fusionen,Klonalität (09/22 rev.10), AA 2.2.4.2.1 Nukleinsäureextraktion (07/22 rev.3)
Hereditärer Darmkrebs inklusive HNPCC (<i>MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, EPCAM, MSH3, NTHL1, PTEN, POLE, POLD1</i>) TDS V2 Panel (Custom made by TWIST), SNV	EDTA Blut, DNA; DNA	Next Generation Sequencing (Hybrid Capture - sequencing by synthesis - Varvis release 1.22.1 (ACMG version 1-4)	VA 2.2.1.1 Archivierung (08/21 rev.7); Anlage 5 Einsendeformular_Tumorprädispositionssyndrome (04/21rev.0); Anlage 6 Einverständniserklärung_Tumorprädispositionssyndrome (04/21 rev.0), 2.2.4.1.1 VA Molekularpathologie (07.22/rev.9); VA 2.2.4.1.6 Validierung molekularpath. Testverfahren (09/22 rev.6), VA 2.2.4.1.7 Verifizierung molekularpath. Testverfahren (07/22 rev.3), VA 2.2.4.1.3 Nukleinsäureextraktion (07/22 rev.3), VA 2.2.4.1.4 NGS zum Nachweis von Mutationen,Fusionen,Klonalität (09/22 rev.10), AA 2.2.4.2.1 Nukleinsäureextraktion (07/22 rev.3)
HBOC- Hereditäres Mamma- und Ovarialkarzinom (<i>ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, PALB2, PTEN, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53</i>) TDS V2 Panel (Custom made by TWIST), SNV	EDTA Blut, DNA; DNA	Next Generation Sequencing (Hybrid Capture - sequencing by synthesis - Varvis release 1.22.1 (ACMG version 1-4)	VA 2.2.1.1 Handhabung, Lagerung, Archivierung, Verpackung und Versand (05/21 rev.6); Anlage 5 Einsendeformular_Tumorprädispositionssyndrome (04/21rev.0); Anlage 6 Einverständniserklärung_Tumorprädispositionssyndrome (04/21 rev.0), 2.2.4.1.1 VA Molekularpathologie (07.22/rev.9); VA 2.2.4.1.6 Validierung molekularpath. Testverfahren (09/22 rev.6), VA 2.2.4.1.7 Verifizierung molekularpath. Testverfahren (07/22 rev.3), VA 2.2.4.1.3 Nukleinsäureextraktion (07/22 rev.3), VA 2.2.4.4 Next Generation Sequencing (03/21 rev.6), VA 2.2.4.1.4 NGS zum Nachweis von Mutationen,Fusionen,Klonalität (09/22 rev.10), AA 2.2.4.2.1 Nukleinsäureextraktion (07/22 rev.4)
Rhabdoid-Prädispositionssyndrom Typ I und II (<i>SMARCA4, SMARCB1</i>) TDS V2 Panel (Custom made by TWIST), SNV	EDTA Blut, DNA; DNA	Next Generation Sequencing (Hybrid Capture - sequencing by	VA 2.2.1.1 Archivierung (08/21 rev.7); Anlage 5 Einsendeformular_Tumorprädispositionssyndrome (04/21rev.0); Anlage 6 Einverständniserklärung_Tumorprädispositionssyndrome

Leistungsspektrum molekulare Humangenetik (Analysen nach GenDG)	Registrierungsnummer DAkKS D-ML-13304-07-00 Stand 02/2023
--	---

		synthesis - Varvis release 1.22.1 (ACMG version 1-4)	(04/21 rev.0), 2.2.4.1.1 VA Molekularpathologie (07.22/rev.9); VA 2.2.4.1.6 Validierung molekularpath. Testverfahren (09/22 rev.6), VA 2.2.4.1.7 Verifizierung molekularpath. Testverfahren (07/22 rev.3), VA 2.2.4.1.3 Nukleinsäureextraktion (07/22 rev.3), VA 2.2.4.1.4 NGS zum Nachweis von Mutationen,Fusionen,Klonalität (09/22 rev.10), AA 2.2.4.2.1 Nukleinsäureextraktion (07/22 rev.3)
Neurofibromatose Typ I/Typ II (NF1, NF2) TDS V2 Panel (Custom made by TWIST), SNV	EDTA Blut, DNA; DNA	Next Generation Sequencing (Hybrid Capture - sequencing by synthesis - Varvis release 1.22.1 (ACMG version 1-4)	VA 2.2.1.1 Archivierung (08/21 rev.7); Anlage 5 Einsendeformular_Tumorprädispositionssyndrome (04/21rev.0); Anlage 6 Einverständniserklärung_Tumorprädispositionssyndrome (04/21 rev.0), 2.2.4.1.1 VA Molekularpathologie (07.22/rev.9); VA 2.2.4.1.6 Validierung molekularpath. Testverfahren (09/22 rev.6), VA 2.2.4.1.7 Verifizierung molekularpath. Testverfahren (07/22 rev.3), VA 2.2.4.1.3 Nukleinsäureextraktion (07/22 rev.3), VA 2.2.4.1.4 NGS zum Nachweis von Mutationen,Fusionen,Klonalität (09/22 rev.10), AA 2.2.4.2.1 Nukleinsäureextraktion (07/22 rev.3)
Multiple Endokrine Neoplasie - MEN Typ I und II (MEN1,RET) TDS V2 Panel (Custom made by TWIST), SNV	EDTA Blut, DNA; DNA	Next Generation Sequencing (Hybrid Capture - sequencing by synthesis - Varvis release 1.22.1 (ACMG version 1-4)	VA 2.2.1.1 Archivierung (08/21 rev.7); Anlage 5 Einsendeformular_Tumorprädispositionssyndrome (04/21rev.0); Anlage 6 Einverständniserklärung_Tumorprädispositionssyndrome (04/21 rev.0), 2.2.4.1.1 VA Molekularpathologie (07.22/rev.9); VA 2.2.4.1.6 Validierung molekularpath. Testverfahren (09/22 rev.6), VA 2.2.4.1.7 Verifizierung molekularpath. Testverfahren (07/22 rev.3), VA 2.2.4.1.3 Nukleinsäureextraktion (07/22 rev.3), VA 2.2.4.1.4 NGS zum Nachweis von Mutationen,Fusionen,Klonalität (09/22 rev.10), AA 2.2.4.2.1 Nukleinsäureextraktion (07/22 rev.3)
Medulläres Schilddrüsenkarzinom (RET) TDS V2 Panel (Custom made by TWIST)	EDTA Blut, DNA; DNA	Next Generation Sequencing (Hybrid Capture - sequencing by synthesis - Varvis release 1.22.1 (ACMG version 1-4)	VA 2.2.1.1 Archivierung (08/21 rev.7); Anlage 5 Einsendeformular_Tumorprädispositionssyndrome (04/21rev.0); Anlage 6 Einverständniserklärung_Tumorprädispositionssyndrome (04/21 rev.0), 2.2.4.1.1 VA Molekularpathologie (07.22/rev.9); VA 2.2.4.1.6 Validierung molekularpath. Testverfahren (09/22 rev.6), VA 2.2.4.1.7 Verifizierung molekularpath. Testverfahren (07/22 rev.3), VA 2.2.4.1.3 Nukleinsäureextraktion (07/22 rev.3), VA 2.2.4.1.4 NGS zum

Leistungsspektrum molekulare Humangenetik (Analysen nach GenDG)	Registrierungsnummer DAkKS D-ML-13304-07-00 Stand 02/2023
--	---

			Nachweis von Mutationen, Fusionen, Klonalität (09/22 rev.10), AA 2.2.4.2.1 Nukleinsäureextraktion (07/22 rev.3)
Hereditäres Phäochromozytom/Paraganliomsyndrom (SDHA, SDHB, SDHC, SDHD, SDHAF2, MAX, MEN1) TDS V2 Panel (Custom made by TWIST), SNV	EDTA Blut, DNA; DNA	Next Generation Sequencing (Hybrid Capture - sequencing by synthesis - Varvis release 1.22.1 (ACMG version 1-4)	VA 2.2.1.1 Archivierung (08/21 rev.7); Anlage 5 Einsendeformular_Tumorprädispositionssyndrome (04/21rev.0); Anlage 6 Einverständniserklärung_Tumorprädispositionssyndrome (04/21 rev.0), 2.2.4.1.1 VA Molekularpathologie (07.22/rev.9); VA 2.2.4.1.6 Validierung molekularpath. Testverfahren (09/22 rev.6), VA 2.2.4.1.7 Verifizierung molekularpath. Testverfahren (07/22 rev.3), VA 2.2.4.1.3 Nukleinsäureextraktion (07/22 rev.3), VA 2.2.4.1.4 NGS zum Nachweis von Mutationen, Fusionen, Klonalität (09/22 rev.10), AA 2.2.4.2.1 Nukleinsäureextraktion (07/22 rev.3)
CFTR-Genotypisierung (CFTR) Custom made by Qiagen, SNV	EDTA Blut, DNA; DNA	Next Generation Sequencing (Amplikon - sequencing by synthesis - Qiagen CLC Genomic Workbench Version 20.0.4)	VA 2.2.1.1 Handhabung, Lagerung, Archivierung, Verpackung und Versand (05/21 rev.6); Anlage 5 Einsendeformular_Tumorprädispositionssyndrome (04/21rev.0); Anlage 6 Einverständniserklärung_Tumorprädispositionssyndrome (04/21 rev.0), 2.2.4.1.1 VA Molekularpathologie (07.22/rev.9); VA 2.2.4.1.6 Validierung molekularpath. Testverfahren (09/22 rev.6), VA 2.2.4.1.7 Verifizierung molekularpath. Testverfahren (07/22 rev.3), VA 2.2.4.1.3 Nukleinsäureextraktion (07/22 rev.3), VA 2.2.4.4 Next Generation Sequencing (03/21 rev.6), VA 2.2.4.1.4 NGS zum Nachweis von Mutationen, Fusionen, Klonalität (09/22 rev.10), AA 2.2.4.2.1 Nukleinsäureextraktion (07/22 rev.4) ,AA 2.2.4.2.14 Sequenzierung Illumina
Hereditäres diffuses Magenkarzinom (CDH1, CTNNA1) TDS V2 Panel (Custom made by TWIST), SNV	EDTA Blut, DNA; DNA	Next Generation Sequencing (Hybrid Capture - sequencing by synthesis - Varvis release 1.22.1 (ACMG version 1-4)	VA 2.2.1.1 Archivierung (08/21 rev.7); Anlage 5 Einsendeformular_Tumorprädispositionssyndrome (04/21rev.0); Anlage 6 Einverständniserklärung_Tumorprädispositionssyndrome (04/21 rev.0), 2.2.4.1.1 VA Molekularpathologie (07.22/rev.9); VA 2.2.4.1.6 Validierung molekularpath. Testverfahren (09/22 rev.6), VA 2.2.4.1.7 Verifizierung molekularpath. Testverfahren (07/22 rev.3), VA 2.2.4.1.3 Nukleinsäureextraktion (07/22 rev.3), VA 2.2.4.1.4 NGS zum Nachweis von Mutationen, Fusionen, Klonalität (09/22 rev.10), AA 2.2.4.2.1 Nukleinsäureextraktion (07/22 rev.3)

Leistungsspektrum molekulare Humangenetik (Analysen nach GenDG)	Registrierungsnummer DAkKS D-ML-13304-07-00 Stand 02/2023
--	---

<i>BRCA1/BRCA2</i>	EDTA Blut, DNA; DNA	MLPA *	VA 2.2.1.1 Handhabung, Lagerung, Archivierung, Verpackung und Versand (05/21 rev.6); Anlage 5 Einsendeformular_Tumorprädispositionssyndrome (04/21rev.0); Anlage 6 Einverständniserklärung_Tumorprädispositionssyndrome (04/21 rev.0), 2.2.4.1.1 VA Molekularpathologie (07.22/rev.9); VA 2.2.4.1.3 Nukleinsäureextraktion (07/22 rev.3), VA 2.2.4.1.10 MLPA Analyse, AA 2.2.4.2.1 Nukleinsäureextraktion (07/22 rev.4); AA 2.2.4.2.15 MLPA
BRCA1/ BRCA2 Oncomine BRCA Research Assay by Thermo Fisher, SNV	EDTA Blut, DNA; DNA	Next Generation Sequencing (Amplikon - sequencing by synthesis - Ion Torrent-Server, coverage analysis, V5.12.0.0 und variant caller, V5.12.0.2)	VA 2.2.1.1 Handhabung, Lagerung, Archivierung, Verpackung und Versand (05/21 rev.6); Anlage 5 Einsendeformular_Tumorprädispositionssyndrome (04/21rev.0); Anlage 6 Einverständniserklärung_Tumorprädispositionssyndrome (04/21 rev.0), 2.2.4.1.1 VA Molekularpathologie (07.22/rev.9); VA 2.2.4.1.3 Nukleinsäureextraktion (07/22 rev.3), 2.2.4.1.4 NGS zum Nachweis von Mutationen,Fusionen,Klonalität_rev.10, AA 2.2.4.2.1 Nukleinsäureextraktion (07/22 rev.4); AA2.2.4.2.13 Sequenzierung Ion Torrent - OT und PGM

*neu, noch nicht akkreditiert

Bitte beachten Sie unseren Einsendeschein und Einverständniserklärung nach GenDG