

Letzte Änderung: 24.05.2024/24.05.2024

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

Untersuchungsgebiet:

Humangenetik (Molekulare Humangenetik)

Legende:

Änderung/Neuerung

SD_Aktuelle Liste der Verfahren im Akkreditierungsbereich

Untersuchungsart:

Molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)**

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung Version	Gerät	in Haus-Verfahren
House Panel	EDTA-Blut; DNA genomische DNA; DNA Mundschleimhaut-Abstrich; DNA Nägel; DNA Augenbrauenhaare; DNA	NGS (Illumina), Anreicherungsmethode TWIST Capture-basiert, SNV-Pipeline (varvis fc9- 0e8-00b), CNV-Pipeline (varvis 8a2-0e8-080)	DNA-Extraktion/Messung 37584 AA_DNA-Präparation_und_Messung 027/02.2024 Panel 110058 AA_Twist_House-Panel 001/05.2024 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 006/04.2024 80370 AA_Auswertung NGS House Panel 004/05.2024 37278 AA_Befunderstellung und -prüfung Molekulargenetik 005/04.2024	NextSeq550, NovaSeq6000	ja
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- 0e8-00b), CNV-Pipeline (varvis 8a2-0e8-080)	DNA-Extraktion/Messung 37584 AA_DNA-Präparation_und_Messung 027/02.2024 Panel 110058 AA_Twist_House-Panel 001/05.2024 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 006/04.2024 80370 AA_Auswertung NGS House Panel 004/05.2024 37278 AA_Befunderstellung und -prüfung Molekulargenetik 005/04.2024	NextSeq550, NovaSeq6000	ja
Cystische Fibrose (CFTR)	EDTA-Blut; DNA genomische DNA; DNA Mundschleimhaut-Abstrich; DNA	NGS (Illumina), Anreicherungsmethode TWIST Capture-basiert, SNV-Pipeline (varvis fc9-	DNA-Extraktion/Messung 37584 AA_DNA-Präparation_und_Messung 027/02.2024 Panel	NextSeq550, NovaSeq6000	ja

SD_Aktuelle Liste der Verfahren im Akkreditierungsbereich

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung Version	Gerät	in Haus-Verfahren
	Nägel; DNA Augenbrauenhaare; DNA	0e8-00b), CNV-Pipeline (varvis 8a2-0e8-080)	110058 AA_Twist_House-Panel 001/05.2024 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 006/04.2024 80370 AA_Auswertung NGS House Panel 004/05.2024 37278 AA_Befunderstellung und -prüfung Molekulargenetik 005/04.2024		
HNPCC (MLH1, MSH2, MSH6, PMS2)	EDTA-Blut; DNA genomische DNA; DNA Mundschleimhaut-Abstrich; DNA Nägel; DNA Augenbrauenhaare; DNA	NGS (Illumina), Anreicherungsmethode TWIST Capture-basiert, SNV-Pipeline (varvis fc9-0e8-00b), CNV-Pipeline (varvis 8a2-0e8-080)	DNA-Extraktion/Messung 37584 AA_DNA-Präparation_und_Messung 027/02.2024 Panel 110058 AA_Twist_House-Panel 001/05.2024 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 006/04.2024 80370 AA_Auswertung NGS House Panel 004/05.2024 37278 AA_Befunderstellung und -prüfung Molekulargenetik 005/04.2024	NextSeq550, NovaSeq6000	ja
Tuberöse Sklerose (TSC1, TSC2)	EDTA-Blut; DNA genomische DNA; DNA Mundschleimhaut-Abstrich; DNA Nägel; DNA Augenbrauenhaare; DNA	NGS (Illumina), Anreicherungsmethode TWIST Capture-basiert, SNV-Pipeline (varvis fc9-0e8-00b), CNV-Pipeline (varvis 8a2-0e8-080)	DNA-Extraktion/Messung 37584 AA_DNA-Präparation_und_Messung 027/02.2024 Panel 110058 AA_Twist_House-Panel 001/05.2024 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 006/04.2024 80370 AA_Auswertung NGS House Panel	NextSeq550, NovaSeq6000	ja

SD_Aktuelle Liste der Verfahren im Akkreditierungsbereich

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung Version	Gerät	in Haus-Verfahren
			004/05.2024 37278 AA_Befunderstellung und -prüfung Molekulargenetik 005/04.2024		
Neurofibromatose (NF1, NF2)	EDTA-Blut; DNA genomische DNA; DNA Mundschleimhaut-Abstrich; DNA Nägel; DNA Augenbrauenhaare; DNA	NGS (Illumina), Anreicherungsmethode TWIST Capture-basiert, SNV-Pipeline (varvis fc9-0e8-00b), CNV-Pipeline (varvis 8a2-0e8-080)	DNA-Extraktion/Messung 37584 AA_DNA-Präparation_und_Messung 027/02.2024 Panel 110058 AA_Twist_House-Panel 001/05.2024 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 006/04.2024 80370 AA_Auswertung NGS House Panel 004/05.2024 37278 AA_Befunderstellung und -prüfung Molekulargenetik 005/04.2024	NextSeq550, NovaSeq6000	ja
Maligne Hyperthermie (RYR1, CACNA1S)	EDTA-Blut; DNA genomische DNA; DNA Mundschleimhaut-Abstrich; DNA Nägel; DNA Augenbrauenhaare; DNA	NGS (Illumina), Anreicherungsmethode TWIST Capture-basiert, SNV-Pipeline (varvis fc9-0e8-00b), CNV-Pipeline (varvis 8a2-0e8-080)	DNA-Extraktion/Messung 37584 AA_DNA-Präparation_und_Messung 027/02.2024 Panel 110058 AA_Twist_House-Panel 001/05.2024 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 006/04.2024 80370 AA_Auswertung NGS House Panel 004/05.2024 37278 AA_Befunderstellung und -prüfung Molekulargenetik 005/04.2024	NextSeq550, NovaSeq6000	ja
Familiäre Dyslipidämie (APOB, APOE, LDLR, LDLRAP1, PCSK9)	EDTA-Blut; DNA genomische DNA; DNA Mundschleimhaut-Abstrich; DNA Nägel; DNA Augenbrauenhaare; DNA	NGS (Illumina), Anreicherungsmethode TWIST Capture-basiert, SNV-Pipeline (varvis fc9-0e8-00b), CNV-Pipeline (varvis 8a2-0e8-080)	DNA-Extraktion/Messung 37584 AA_DNA-Präparation_und_Messung 027/02.2024 Panel 110058 AA_Twist_House-Panel 001/05.2024 68731 AA_Snapshot_Nimagen 003/08.2021 65264 AA_TapeStation 005/10.2021	NextSeq550, NovaSeq6000	ja

SD_Aktuelle Liste der Verfahren im Akkreditierungsbereich

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung Version	Gerät	in Haus-Verfahren
			75000 AA_NextSeq 003/07.2023 93380 AA_NovaSeq 002/07.2023 Befund 68264 AA NGS-Datenverarbeitung 006/04.2024 80370 AA_Auswertung NGS House Panel 004/05.2024 37278 AA_Befunderstellung und -prüfung Molekulargenetik 005/04.2024		
Thorakale Aortenerweiterung und Aortendissektion (TAAD) (ACTA2, FBN1, MYH11, SMAD3, TGFB1, TGFB2)	EDTA-Blut; DNA genomische DNA; DNA Mundschleimhaut-Abstrich; DNA Nägel; DNA Augenbrauenhaare; DNA	NGS (Illumina), Anreicherungsmethode TWIST Capture-basiert, SNV-Pipeline (varvis fc9-0e8-00b), CNV-Pipeline (varvis 8a2-0e8-080)	DNA-Extraktion/Messung 37584 AA_DNA-Präparation_und_Messung 027/02.2024 Panel 110058 AA_Twist_House-Panel 001/05.2024 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 006/04.2024 80370 AA_Auswertung NGS House Panel 004/05.2024 37278 AA_Befunderstellung und -prüfung Molekulargenetik 005/04.2024	NextSeq550, NovaSeq6000	ja
ACMG actionable Genes (ACTA2, ACTC1, ACVRL1, APC, APOB, ATP7B, BAG3, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, BTD, CACNA1S, CALM1, CALM2, CALM3, CASQ2, COL3A1, DES, DSC2, DSG2, DSP, ENG, FBN1, FLNC, GAA, GLA, HFE, HNF1A, KCNH2, KCNQ1, LDLR, LMNA,	EDTA-Blut; DNA genomische DNA; DNA Mundschleimhaut-Abstrich; DNA Nägel; DNA Augenbrauenhaare; DNA	NGS (Illumina), Anreicherungsmethode TWIST Capture-basiert, SNV-Pipeline (varvis fc9-0e8-00b), CNV-Pipeline (varvis 8a2-0e8-080)	DNA-Extraktion/Messung 37584 AA_DNA-Präparation_und_Messung 027/02.2024 Panel 110058 AA_Twist_House-Panel 001/05.2024 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 006/04.2024 80370 AA_Auswertung NGS House Panel 004/05.2024	NextSeq550, NovaSeq6000	ja

SD_Aktuelle Liste der Verfahren im Akkreditierungsbereich

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung Version	Gerät	in Haus-Verfahren
MAX, MEN1, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, MYBPC3, MYH11, MYH7, MYL2, MYL3, NF2, OTC, PALB2, PCSK9, PKP2, PMS2, PRKAG2, PTEN, RB1, RBM20, RET, RPE65, RYR1, RYR2, SCN5A, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SMAD3, SMAD4, STK11, TGFBR1, TGFBR2, TMEM127, TMEM43, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TP53, TPM1, TRDN, TSC1, TSC2, TTN, TTR, VHL, WT1)			37278 AA_Befunderstellung und -prüfung Molekulargenetik 005/04.2024		
Sanger-Sequenzierung	EDTA-Blut; DNA genomische DNA; DNA Mundschleimhaut-Abstrich; DNA Nägel; DNA Augenbrauenhaare; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung	DNA-Extraktion/Messung 37584 AA_DNA-Präparation_und_Messung 025/08.2023 Sanger 40321 AA_Sanger_Sequenzierung 007/02.2024 47829 AA_Agarose-Gelelektrophorese 005/05.2023 65090 AA_Genetic_Analyzer_3500 005/05.2024 Befund 75005 AA_Auswertung_mit_SeqPilot 002/06.2023 37278 AA_Befunderstellung und -prüfung Molekulargenetik 005/04.2024	ABI3500	ja

SD_Aktuelle Liste der Verfahren im Akkreditierungsbereich

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung Version	Gerät	in Haus-Verfahren
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, Sanger- Sequenzierung	DNA-Extraktion/Messung 37584 AA_DNA-Präparation_und_Messung 025/08.2023 Sanger 40321 AA_Sanger_Sequenzierung 007/02.2024 47829 AA_Agarose-Gelelektrophorese 005/05.2023 65090 AA_Genetic_Analyzer_3500 005/05.2024 Befund 75005 AA_Auswertung_mit_SeqPilot 002/06.2023 37278 AA_Befunderstellung und -prüfung Molekulargenetik 005/04.2024	ABI3500	ja
Cystische Fibrose gezielt (CFTR)	EDTA-Blut; DNA genomische DNA; DNA Mundschleimhaut-Abstrich; DNA Nägel; DNA Augenbrauenhaare; DNA	PCR, Sanger- Sequenzierung	DNA-Extraktion/Messung 37584 AA_DNA-Präparation_und_Messung 025/08.2023 Sanger 40321 AA_Sanger_Sequenzierung 007/02.2024 47829 AA_Agarose-Gelelektrophorese 005/05.2023 65090 AA_Genetic_Analyzer_3500 005/05.2024 Befund 75005 AA_Auswertung_mit_SeqPilot 002/06.2023 37278 AA_Befunderstellung und -prüfung Molekulargenetik 005/04.2024	ABI3500	ja
MLPA	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 027/02.2024 MLPA 37753 AA_MLPA_und_MS-MLPA 009/01.2024 Befund 75005 AA_Auswertung_mit_SeqPilot 002/06.2023 37278 AA_Befunderstellung und -prüfung Molekulargenetik 005/04.2024	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 027/02.2024 MLPA 37753 AA_MLPA_und_MS-MLPA 009/01.2024 Befund	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		75005 AA_Auswertung_mit_SeqPilot 002/06.2023 37278 AA_Befunderstellung und -prüfung Molekulargenetik 005/04.2024		
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 027/02.2024 MLPA 37753 AA_MLPA_und_MS-MLPA 009/01.2024 Befund 75005 AA_Auswertung_mit_SeqPilot 002/06.2023 37278 AA_Befunderstellung und -prüfung Molekulargenetik 005/04.2024	ABI3500	ja
Whole Exome Sequenzierung (WES) 1. Auswertungsstufe: passendes Panel aus PanelApp Australia und/oder PanelApp UK 2. Auswertungsstufe: alle Gene mit klinischer Relevanz, s. MorbidGenes Panel 3. Auswertungsstufe: bei Interesse alle Gene explorativ auf Forschungsbasis	EDTA-Blut; DNA genomische DNA; DNA Mundschleimhaut-Abstrich; DNA	NGS (Illumina), Anreicherungsverfahren TWIST Capture-basiert, SNV-Pipeline (varvis fc9- 0e8-00b), CNV-Pipeline (varvis 8a2-0e8-080)	DNA-Extraktion/Messung 37584 AA_DNA-Präparation_und_Messung 027/02.2024 Exom 110052 AA_Twist_Exom 001/05.2024 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 006/04.2024 86674 AA_Exom- und Genom-Auswertung und - Befundung 006/05.2024	NextSeq550, NovaSeq6000	ja