

Untersuchungsgebiet: Humangenetik

Untersuchungsart:

Molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät	CE-Verfahren	in Haus-Verfahren	akkreditiert	Flexible Akkreditierung
Companion Diagnostik bei PARP-Inhibitor Therapie (BRCA1 [OMIM *113705], BRCA2 [OMIM *600185])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Sequence capture (Agilent), Sequencing-by synthesis (Illumina), ggf. Bestätigung mit PCR, Sanger-Sequenzierung	6.2.18 AM Agilent Sure Select Anreicherung (Version E), 6.1.14 AG Anleitung Illumina MiSeq (Version C), 6.1.15 AG Anleitung Illumina NextSeq (Version A), 6.2.3 AM PCR (Version D), 6.2.6 AM Durchführung einer genetischen Untersuchung mittels Sanger-Sequenzierung (Version E)	Illumina MiSeq/NextSeq, Thermocycler, Sanger Sequenzierung mit Applied Biosystems System	Nein	Ja		ja
Familiäres Brust- und Ovarialkarzinom (ABRAXAS1 [OMIM *611143], APC [OMIM *611731], ATM [OMIM *607585], BARD1 [OMIM *601593], BRCA1 [OMIM *113705], BRCA2 [OMIM *600185], BRIP1 [OMIM *605882], CDH1 [OMIM *192090], CHEK2 [OMIM *604373], EPCAM [OMIM *185535], FANCC [OMIM *613899], FANCM [OMIM *609644], HOXB13 [OMIM *604607], MAP3K1 [OMIM *600982], MEN [OMIM *613733], MLH1 [OMIM *120436], MRE11 [OMIM *600814], MSH2 [OMIM *609309], MSH6 [OMIM *600678], MUTYH [OMIM *604933], NBN [OMIM *602667], NF1 [OMIM *613113], PALB2 [OMIM *610355], PIK3CA [OMIM *171834], PMS2 [OMIM *600259], POLD1 [OMIM *174761], POLE [OMIM *174762], PPM1D [OMIM *605100], PTEN [OMIM *601728], RAD50 [OMIM *604040], RAD51C [OMIM *602774], RAD51D [OMIM *602954], RECQL [OMIM *600537], RINT1 [OMIM *610089], SLX4 [OMIM *613278], SMARCA4 [OMIM *603254], STRK11 [OMIM *602216], TP53 [OMIM *191170], XRCC2 [OMIM *600375])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Sequence capture (Agilent), Sequencing-by synthesis (Illumina), ggf. Bestätigung mit PCR, Sanger-Sequenzierung	6.2.18 AM Agilent Sure Select Anreicherung (Version E), 6.1.14 AG Anleitung Illumina MiSeq (Version C), 6.1.15 AG Anleitung Illumina NextSeq (Version A), 6.2.3 AM PCR (Version D), 6.2.6 AM Durchführung einer genetischen Untersuchung mittels Sanger-Sequenzierung (Version E)	Illumina MiSeq/NextSeq, Thermocycler, Sanger Sequenzierung mit Applied Biosystems System	Nein	Ja		ja

Untersuchungsart:

Molekularbiologische Untersuchungen (Hybridisierungsverfahren)

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät	CE-Verfahren	in Haus-Verfahren	akkreditiert seit	Flexible Akkreditierung
Familiäres Brust- und Ovarialkarzinom (ATM [OMIM *607585], BRCA1 [OMIM *113705], BRCA2 [OMIM *600185], BRIP1 [OMIM *605882], CDH1 [OMIM *192090], CHEK2 [OMIM *604373], PALB2 [OMIM *610355], RAD51C [OMIM *602774], RAD51D [OMIM *602954], TP53 [OMIM *191170])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	MLPA	6.2.9 AM MLPA (Version D)	Thermocycler, Sanger Fragmentlängenanalyse mit Applied Biosystems System	Nein	ja		ja

Stand 06.12.2021