

D-ML-13168-01-00 (MHH)

D-ML-18291-01-00 (MVZ)

## Institut für Humangenetik

### Aktuelle Liste der Verfahren im flexiblen Akkreditierungsbereich nach DIN EN ISO 15189:2014

**STAND: 31.05.2024**

### Untersuchungsgebiet: Humangenetik (Molekulare Humangenetik)

#### Untersuchungsart:

#### Molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangs-/Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version	Gerät
<b>Panelanalyse (erworben)</b> , z.B. Akute myeloische Leukämie (AML): <i>ANKRD26, ASXL1, BCOR, BCORL1, BRAF, CBL, CEBPA, CKIT, CSF3R, DDX41, DNMT3A, ETV6, EZH2, FLT3, GATA2, IDH1, IDH2, JAK2, KRAS, NF1, NPM1, NRAS, PHF6, PPM1D, PTPN11, RAD21, RUNX1, SETBP1, SF3B1, SRSF2, STAG2, TET2, TP53, U2AF1, WT1, ZRSR2</i>	EDTA/Heparin-Blut, EDTA/Heparin-Knochenmark; DNA	Sequencing Panel; Sequencing by Synthesis; Sanger-Sequenzierung.	SOP_IDT_Custom Panel für somatische Varianten (v6.0); SOP_Kurzanweisung Eingabe der Patientenproben (v6.0); MA_Sequenzierung (v3.0).	Illumina NextSeq, Beckman Coulter GEXP, Thermocycler
<b>Translokations-/Inversionsanalyse (erworben)</b> , z.B. Akute myeloische Leukämie (AML) <i>AML1/ETO t(8;21); PML/RARA t(15;17); BFB/MYH11inv(16)</i>	EDTA/Heparin-Blut, EDTA/Heparin-Knochenmark; RNA	PCR	SOP_cDNA-Synthese (v2.0); SOP_Protokolle für RNA Analysen (v5.0); SOP_Biomed (v2.0).	Thermocycler
<b>Fusionsgene (erworben)</b> , z.B. Akute myeloische Leukämie (AML)	EDTA/Heparin-Blut, EDTA/Heparin-Knochenmark; RNA	TruSight PanCancer Sequencing Panel; Sequencing by Synthesis.	SOP_NGS_PanCancer (RNA-Seq) (v8.0); Fo_RNA-Sequenzierung Laufzettel (v3.0);	Illumina MiSeq, Illumina NextSeq, BIOMEK i7, Beckman Coulter GEXP, Thermocycler

<b>Panelanalyse (angeboren)</b> , z.B. Birt-Hogg-Dubé-Syndrom ( <i>FLCN</i> )	EDTA-Blut, DNA; DNA	xGen Custom Panel (version03); Sequencing by Synthesis; Sanger-Sequenzierung; MLPA.	SOP_Lotus_DNA_Library_Prep (v1.0); MA_Sequenzierung (v3.0); MA_MLPA_konst (v2.0).	Illumina NextSeq, Illumina NovaSeq6000, NovaSeq_X_Plus, Beckman Coulter GEXP, Thermocycler
<b>Genom-/Exomanalyse (angeboren)</b> , z.B. Blackfan-Diamond-Anämie (RPL5, RPL8, RPL11, RPL35A, RPS7, RPS10, RPS19, RPS24, RPS26)	EDTA-Blut, DNA; DNA	xGen DNA Lib Prep EZ UNI; Sequencing by Synthesis; Sanger-Sequenzierung; MLPA.	SOP_Lotus_DNA_Library_Prep_Genom (v1.0); MA_Sequenzierung (v3.0); MA_MLPA_konst (v2.0).	Illumina NextSeq, Illumina NovaSeq6000, NovaSeq_X_Plus, Beckman Coulter GEXP, Thermocycler
<b>Stufendiagnostik (angeboren)</b> , z.B. bei Entwicklungsstörung/Intelligenzminderung/syndromale Erkrankung: 1.) Chromosomenbänderungsanalyse (s. angeborener Chromosomensatz); 2.) Genomweite Analyse Mikrodeletions- und Mikroduplikationssyndrome (analog Array-CGH ); 3.) Screening auf FMR1 CGG-Repeatexpansion (Fragiles X-Syndrom); 4.)Panelanalyse.	EDTA-Blut, DNA; DNA	xGen DNA Lib Prep EZ UNI, Sequencing by Synthesis; Sanger-Sequenzierung; MLPA.	SOP_Lotus_DNA_Library_Prep_Genom (v1.0); MA_Sequenzierung (v3.0); MA_MLPA_konst (v2.0).	Illumina NextSeq, Illumina NovaSeq6000, NovaSeq_X_Plus, Beckman Coulter GEXP, Thermocycler
<b>Fusionsgene (erworben)</b> , z.B. Chronische myeloische Leukämie (CML): <i>BCR/ABL t(9;22)</i>	EDTA/Heparin-Blut, EDTA-Knochenmark; RNA	Nested PCR, qPCR (quantitativ), Sequencing by Synthesis	SOP_cDNA-Synthese (v2.0); SOP_Protokolle für RNA-Analysen (v5.0); SOP_BCR/ABL1-Quantifizierung p210 (v3.0); SOP_p190_StepOne (v1.0).	Illumina MiSeq, Illumina NextSeq, Beckman Coulter GEXP, Thermocycler
<b>Fragmentanalyse (erworben)</b> , z.B. Polyzythämie vera (PV), Essentielle Thrombozythämie (ET), Primäre Myelofibrose (PMF): JAK2 V617F	EDTA/Heparin-Blut, EDTA-Knochenmark; DNA	PCR, Fragmentanalyse, Sanger Sequenzierung	SOP_JAK2_SEQ Studio (v1.0), SOP_Protokolle für DNA-Analysen Leukämie (v1.0)	Thermocycler, SEQ Studio, Beckman Coulter GEXP
<b>Mutationsanalyse (erworben)</b> , z.B. Chronische Lymphatische Leukämie (CLL)	EDTA/Heparin-Blut, EDTA-Knochenmark; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung	MA_Sequenzierung (v3.0); SOP_VH1-6_Sequenzierung (v3.0).	Thermocycler, Beckman Coulter GEXP

## Untersuchungsgebiet: Humangenetik (Zytogenetik)

### Untersuchungsart: Chromosomenanalyse

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangs-/Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version	Gerät
angeborener Chromosomensatz	Heparin-Blut	Chromosomenbänderungs-analyse	SOP_Zellkultur postnataler Proben (v4.0)	Mikroskop AXIO Imager Z2
angeborener Chromosomensatz	Heparin-Blut	FISH	SOP_Interphase_FISH (v5.0); Einsatz von FISH-Sonden(v13.0)	Mikroskop Axioskop 2 plus
angeborener Chromosomensatz	EDTA-Blut, DNA; DNA	Array-CGH	MA_ArrayCGH (v4.0); SOP_ArrayCGH (v1.0);	G5761A, Agilent
angeborener Chromosomensatz	EDTA-Blut, DNA; DNA	Optisches Genom Mapping	MA_OpticalGenomeMapping (v4.0); SOP_OGM_Isolation_hmwDNA (v2.0); SOP_OGM_Labeling (v2.0); SOP_OpticalGenomeMapping (v6.0); SOP_Probeneingang_HBOC_Forschung (v2.0).	Saphyr/Bionano
erworbener Chromosomensatz	Heparin-Blut, Heparin-Knochenmark	Chromosomenbänderungs-analyse	MA_Chromosomenanalyse hämatologischer Neoplasien (v5.0); SOP_Zellkultur (v3.0); SOP_Sortierung der Zellkulturflaschen für die Präparation (v2.0); SOP_Zellfixierung_HANABI PII (v1.0); SOP_Zellfixierung_Manuell (v2.0); SOP_Fluoreszenz-R-Banding (v3.0); SOP_Plasmazellneoplasien (v2.0); SOP_Zellzählung Bürkerkammer (v2.0), SOP_Gebrauchs- und Stammlösung_Zellkultur_Zellfixierung (v3.0)	Mikroskop Axioplan 2, HANABI PII
erworbener Chromosomensatz	Heparin-Blut, Heparin-Knochenmark	FISH	MA_Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung (v3.0); SOP_Interphase_FISH (v5.0); SOP_Metaphasen_FISH (v1.0); SOP_Multicolor_FISH (v2.0); Einsatz von FISH-Sonden (v13.0).	Mikroskop Axioskop 2 plus
<b>Mikrodeletionen und -duplikationen und CN-LOHs (erworben)</b>	Heparin-Blut/Knochenmark,DNA; EDTA-Blut/Knochenmark, DNA; DNA	SNP Array	SOP_ArrayCGH_SNP_2n (v2.0); SOP_ArrayCGH_SNP_4n (v2.0).	G5761A, Agilent