

Untersuchungsgebiet: Humangenetik
Untersuchungsart: Molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)
Stand: 13.01.2026

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät
Companion Diagnostik bei PARP-Inhibitor Therapie (BRCA1, BRCA, PALB2)	EDTA-Blut; DNA	Sequence capture, Sequencing-by synthesis, ggf. Bestätigung mit PCR, Sanger-Sequenzierung	6.2.26 AM Agilent Sure Select Max (Version A), 6.2.16 AM Auswertung und Bereitstellung der NGS-Daten (Version I), 6.2.17 AM Beurteilung der zusammengestellten Next Generation Sequencing Daten (Version H), 6.2.27 AM Variantenbewertung (Version A), 6.1.15 AG Anleitung Illumina NextSeq (Version C), 6.1.2 AG Sequenzierer (Version F), 6.2.3 AM PCR (Version H), 6.2.6 AM Durchführung einer genetischen Untersuchung mittels Sanger-Sequenzierung (Version G),	Illumina NextSeq, Thermocycler, Sanger Sequenzierung mit Applied Biosystems System
Companion Diagnostik bei PARP-Inhibitor Therapie (BRCA1, BRCA)	EDTA-Blut; DNA	MLPA	6.2.9 AM MLPA (Version H)	Thermocycler, Sanger Fragmentlängenanalyse mit Applied Biosystems System
Familiäres Brust- und Ovarialkarzinom (Panel) (ABRAXAS1, APC, ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, EPCAM, FANCC, FANCM, HOXB13, MEN1, MLH1, MRE11, MSH2, MSH6, MUTYH, NBN, NF1, PALB2, PMS2, POLD1, POLE, PTEN, RAD50, RAD51C, RAD51D, RECQL, SMARCA4, STK11, TP53, XRCC2)	EDTA-Blut; DNA	Sequence capture, Sequencing-by synthesis, ggf. Bestätigung mit PCR, Sanger-Sequenzierung	6.2.26 AM Agilent Sure Select Max (Version A), 6.2.16 AM Auswertung und Bereitstellung der NGS-Daten (Version I), 6.2.17 AM Beurteilung der zusammengestellten Next Generation Sequencing Daten (Version H), 6.2.27 AM Variantenbewertung (Version A), 6.1.15 AG Anleitung Illumina NextSeq (Version C), 6.1.2 AG Sequenzierer (Version F), 6.2.3 AM PCR (Version H), 6.2.6 AM Durchführung einer genetischen Untersuchung mittels Sanger-Sequenzierung (Version G),	Illumina NextSeq, Thermocycler, Sanger Sequenzierung mit Applied Biosystems System
Familiäres Brust- und Ovarialkarzinom (Core-Panel) (ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, PALB2, PTEN, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53)	EDTA-Blut; DNA	Sequence capture, Sequencing-by synthesis, ggf. Bestätigung mit PCR, Sanger-Sequenzierung	6.2.26 AM Agilent Sure Select Max (Version A), 6.2.16 AM Auswertung und Bereitstellung der NGS-Daten (Version I), 6.2.17 AM Beurteilung der zusammengestellten Next Generation Sequencing Daten (Version H), 6.2.27 AM Variantenbewertung (Version A), 6.1.15 AG Anleitung Illumina NextSeq (Version C), 6.1.2 AG Sequenzierer (Version F), 6.2.3 AM PCR (Version H), 6.2.6 AM Durchführung einer genetischen Untersuchung mittels Sanger-Sequenzierung (Version G),	Illumina NextSeq, Thermocycler, Sanger Sequenzierung mit Applied Biosystems System
Familiäres Brust- und Ovarialkarzinom (ATM, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, MEN1, PALB2, RAD51C, RAD51D, TP53)	EDTA-Blut; DNA	MLPA	6.2.9 AM MLPA (Version H)	Thermocycler, Sanger Fragmentlängenanalyse mit Applied Biosystems System
Whole Exome Sequenzierung (WES): SNV, CNV	EDTA-Blut; DNA	Sequence capture, Sequencing-by synthesis, ggf. Bestätigung mit PCR, Sanger-Sequenzierung	6.2.22 AM Agilent CREv4 Exom Ansatz (Version B), 6.2.24 AM Datenanalyse Dragen Workflow (Version B), 6.2.23 AM Auswertung mit Emedgene (Version C), 6.2.27 AM Variantenbewertung (Version A), 6.1.15 AG Anleitung Illumina NextSeq (Version C), 6.1.16 AG Illumina NovaSeq (Version A) 6.1.2 AG Sequenzierer (Version F), 6.2.3 AM PCR (Version H), 6.2.6 AM Durchführung einer genetischen Untersuchung mittels Sanger-Sequenzierung (Version G)	Illumina NextSeq / Illumina NovaSeq X Plus, Thermocycler, Sanger Sequenzierung mit Applied Biosystems System