

Humangenetik RUB Universitätsstr. 150 44801 Bochum	Untersuchungsverfahren im flexiblen Akkreditierungsbereich (D-ML-13425-01)
--	---

Untersuchungsgebiet: Humangenetik (Molekulare Humangenetik)

Untersuchungsart:

Molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät	CE-Verfahren / in Haus Verfahren	Datum Aufnahme
Amyotrophe Lateralsklerose: ALS2, ANG, ANXA11, ATXN2, C9orf72, CHCHD10, CHMP2B, EPHA4, ERBB4, FIG4, FUS, GRN, HNRNPA1, KIF5A, NEFH, NEK1, OPTN, PFN1, PRPH, SETX, SIGMAR1, SOD1, SPG11, TARDBP, TBK1, UBQLN2, UNC13A, VAPB, VCP, VRK1	Genomische DNA, EDTA-Blut; Genomische DNA	NGS: Twist Comprehensive Exome / Twist Library Preparation Kit; Sequencing-by- synthesis; Varvis	3-19-1 (Version 02)	NextSeq 1000, Illumina	in Haus	April 2023
Ataxien: AFG3L2, ANO10, APTX, CACNA1A, CACNB4, FGF14, GRM1, ITPR1, KCNA1, KCNC3, MARS2, MTPAP, PDYN, PIK3R5, PNKP, PRKCG, SACS, SCN2A, SETX, SLC1A3, SPG7, SPTBN2, STUB1, TDP1, TMEM240, TPP1, VAMP1	Genomische DNA, EDTA-Blut; Genomische DNA	NGS: Twist Comprehensive Exome / Twist Library Preparation Kit; Sequencing-by- synthesis; Varvis	3-19-1 (Version 02)	NextSeq 1000, Illumina	in Haus	April 2023
Bindegewebserkrankungen: ACTA2, COL1A1, COL1A2, COL3A1, COL5A1, COL5A2, FBN1, MYH11, MYLK, SMAD3, TGFB2, TGFB3, TGFB1, TGFB2	Genomische DNA, EDTA-Blut; Genomische DNA	NGS: Twist Comprehensive Exome / Twist Library Preparation Kit; Sequencing-by- synthesis; Varvis	3-19-1 (Version 02)	NextSeq 1000, Illumina	in Haus	April 2023
Chorea Huntington (Huntingtin-Gen)	Genomische DNA, EDTA-Blut; Genomische DNA	Fragmentanalyse	3-14-40 (Version 08)	Kapillar- sequenzierer	in Haus	November 2007
Dentatorubrale-Pallidoluysiane Atrophie (DRPLA-Gen)	Genomische DNA, EDTA-Blut; Genomische DNA	Fragmentanalyse	3-14-38 (Version 07)	Kapillar- sequenzierer	in Haus	November 2007

Autor: MSC (QMB)	Prüfung: YK (stellv. QMB)	Freigabe: MSC (QMB)
Datenquelle: QM intern		

Humangenetik RUB Universitätsstr. 150 44801 Bochum	Untersuchungsverfahren im flexiblen Akkreditierungsbereich (D-ML-13425-01)
--	---

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät	CE-Verfahren / in Haus Verfahren	Datum Aufnahme
Fragiles X-Syndrom (Fra(X)) (FMR1-Gen)	Genomische DNA, EDTA-Blut; Genomische DNA	Fragmentanalyse	3-14-112 (Version 04)	Kapillarsequenzierer	in Haus	November 2007
Friedreich Ataxie (Frataxin-Gen)	Genomische DNA, EDTA-Blut; Genomische DNA	Fragmentanalyse	3-14-17 (Version 08)	Kapillarsequenzierer	in Haus	November 2007
Glukokortikoid supprimierbarer Hyperaldosteronismus (GSH) (CYP11B1- und CYP11B2-Chimär)	Genomische DNA, EDTA-Blut; Genomische DNA	Detektion der Amplifikate mittels Agarosegel-Elektrophorese	3-14-52 (Version 09)	Entfällt	in Haus	November 2007
Hereditäre Neuropathie mit Neigung zu Druckläsionen (HNPP)	Genomische DNA, EDTA-Blut; Genomische DNA	MLPA	3-14-86 (Version 05)	Kapillarsequenzierer	in Haus	November 2007
Hereditäre spastische Paraplegie (HSP/SPG) 3 (SPG3-Gen)	Genomische DNA, EDTA-Blut; Genomische DNA	MLPA	3-14-12 (Version 06)	Kapillarsequenzierer	in Haus	November 2007
Hereditäre spastische Paraplegie (HSP/SPG) 4 (SPG4-Gen)	Genomische DNA, EDTA-Blut; Genomische DNA	MLPA	3-14-13 (Version 09)	Kapillarsequenzierer	in Haus	November 2007
Hereditäre spastische Paraplegie (HSP/SPG) 7 (SPG7-Gen)	Genomische DNA, EDTA-Blut; Genomische DNA	MLPA	3-14-15 (Version 09)	Kapillarsequenzierer	in Haus	November 2007
Hereditäre spastische Paraplegie (HSP/SPG) 11 (SPG11-Gen)	Genomische DNA, EDTA-Blut; Genomische DNA	MLPA	3-14-62 (Version 04)	Kapillarsequenzierer	in Haus	November 2007
Hereditäre spastische Paraplegie (HSP/SPG) 31 (SPG31-Gen)	Genomische DNA, EDTA-Blut; Genomische DNA	Sanger-Sequenzanalyse, MLPA	3-14-57 (Version 07), 3-14-58 (Version 06)	Kapillarsequenzierer	in Haus	November 2007
Kongenitale autosomal-rezessive Taubheit (GJB2-Gen)	Genomische DNA, EDTA-Blut; Genomische DNA	Sanger-Sequenzanalyse, MLPA	3-14-35 (Version 08), 3-14-70 (Version 08)	Kapillarsequenzierer	in Haus	November 2007
Kongenitale autosomal-rezessive Taubheit (GJB6-Gen)	Genomische DNA, EDTA-Blut; Genomische DNA	MLPA	3-14-70 (Version 08)	Kapillarsequenzierer	in Haus	November 2007
Kongenitale Merosinopathie (LAMA2-Gen)	Genomische DNA, EDTA-Blut; Genomische DNA	MLPA	3-14-75 (Version 06)	Kapillarsequenzierer	in Haus	November 2007

Autor: MSC (QMB)	Prüfung: YK (stellv. QMB)	Freigabe: MSC (QMB)
Datenquelle: QM intern		

Humangenetik RUB Universitätsstr. 150 44801 Bochum	Untersuchungsverfahren im flexiblen Akkreditierungsbereich (D-ML-13425-01)
--	---

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät	CE-Verfahren / in Haus Verfahren	Datum Aufnahme
NBIA (neurodegeneration with brain iron accumulation) Typ 1; Panthotenatkinase assoziierte Neurodegeneration (PKAN) (PANK2-Gen)	Genomische DNA, EDTA-Blut; Genomische DNA	MLPA	3-14-41 (Version 10), 3-14-64 (Version 06)	Kapillarsequenzierer	in Haus	November 2007
NBIA (neurodegeneration with brain iron accumulation) Typ 2 (PLA2G6-Gen)	Genomische DNA, EDTA-Blut; Genomische DNA	MLPA	3-14-41 (Version 10), 3-14-64 (Version 06)	Kapillarsequenzierer	in Haus	November 2007
Neurofibromatose (NF) 1 (NF1-Gen)	Genomische DNA, EDTA-Blut; Genomische DNA	Sanger-Sequenzanalyse, MLPA	3-14-21 (Version 09), 3-14-47 (Version 11)	Kapillarsequenzierer	in Haus	November 2007
Neurofibromatose (NF) 2 (NF2-Gen)	Genomische DNA, EDTA-Blut; Genomische DNA	Sanger-Sequenzanalyse, MLPA	3-14-22 (Version 08), 3-14-47 (Version 11)	Kapillarsequenzierer	in Haus	November 2007
Neuropathien: AARS1, ATL1, DNM2, EGR2, ELP1, FGD4, FIG4, GARS1, GDAP1, GJB1, GNB4, HSPB1, HSPB3, HSPB8, INF2, ITGA7, KARS1, KIF1A, LITAF, LMNA, MFN2, MPZ, MTMR2, NEFL, NGF, NTRK1, PMP22, RAB7A, RETREG1, SPTLC1, SPTLC2, SURF1, TRPV4, TTR, VCP, YARS1	Genomische DNA, EDTA-Blut; Genomische DNA	NGS: Twist Comprehensive Exome / Twist Library Preparation Kit; Sequencing-by-synthesis; Varvis	3-19-1 (Version 02)	NextSeq 1000, Illumina	in Haus	April 2023
Rett-Syndrom (MeCP2-Gen)	Genomische DNA, EDTA-Blut; Genomische DNA	MLPA	3-14-2 (Version 07)	Kapillarsequenzierer	in Haus	November 2007
Spastische Paraplegien: ATL1, BSCL2, CYP7B1, FA2H, GBA2, GJC2, HSPD1, KIF1A, KIF5A, L1CAM, NIPA1, PLP1, REEP1, RTN2, SLC33A1, SPART, SPAST, SPG11, SPG21, SPG7, WASHC5, ZFYVE26, ZFYVE27	Genomische DNA, EDTA-Blut; Genomische DNA	NGS: Twist Comprehensive Exome / Twist Library Preparation Kit; Sequencing-by-synthesis; Varvis	3-19-1 (Version 02)	NextSeq 1000, Illumina	in Haus	April 2023

Autor: MSC (QMB)	Prüfung: YK (stellv. QMB)	Freigabe: MSC (QMB)
Datenquelle: QM intern		

Humangenetik RUB Universitätsstr. 150 44801 Bochum	Untersuchungsverfahren im flexiblen Akkreditierungsbereich (D-ML-13425-01)
--	---

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät	CE-Verfahren / in Haus Verfahren	Datum Aufnahme
Spinocerebelläre Ataxie (SCA) 1 (ATXN-1-Gen)	Genomische DNA, EDTA-Blut; Genomische DNA	Fragmentanalyse	3-14-36 (Version 08)	Kapillar- sequenzierer	in Haus	November 2007
Spinocerebelläre Ataxie (SCA) 2 (ATXN-2-Gen)	Genomische DNA, EDTA-Blut; Genomische DNA	Fragmentanalyse	3-14-36 (Version 08)	Kapillar- sequenzierer	in Haus	November 2007
Spinocerebelläre Ataxie (SCA) 3 (ATXN-3-Gen)	Genomische DNA, EDTA-Blut; Genomische DNA	Fragmentanalyse	3-14-36 (Version 08)	Kapillar- sequenzierer	in Haus	November 2007
Spinocerebelläre Ataxie (SCA) 6 (CACNA1A- Gen)	Genomische DNA, EDTA-Blut; Genomische DNA	Fragmentanalyse	3-14-36 (Version 08)	Kapillar- sequenzierer	in Haus	November 2007
Spinocerebelläre Ataxie (SCA) 7 (ATXN-7-Gen)	Genomische DNA, EDTA-Blut; Genomische DNA	Fragmentanalyse	3-14-36 (Version 08)	Kapillar- sequenzierer	in Haus	November 2007
Spinocerebelläre Ataxie (SCA) 17 (TBP-Gen)	Genomische DNA, EDTA-Blut; Genomische DNA	Fragmentanalyse	3-14-36 (Version 08)	Kapillar- sequenzierer	in Haus	November 2007
Whole exome sequencing: SNV / Indels, CNVs	Genomische DNA, EDTA-Blut; Genomische DNA	NGS: Twist Comprehensive Exome / Twist Library Preparation Kit; Sequencing-by- synthesis; Varvis	3-19-1 (Version 02)	NextSeq 1000, Illumina	in Haus	April 2023

Autor: MSC (QMB)	Prüfung: YK (stellv. QMB)	Freigabe: MSC (QMB)
Datenquelle: QM intern		