

## Liste aller Untersuchungsverfahren im flexiblen Akkreditierungsbereich

Innerhalb der mit \* gekennzeichneten Untersuchungsbereiche ist dem Laboratorium, ohne dass es einer vorherigen Information und Zustimmung der Deutschen Akkreditierungsstelle GmbH bedarf, die freie Auswahl von genormten oder ihnen gleichzusetzenden Untersuchungsverfahren gestattet.

Innerhalb der mit \*\* gekennzeichneten Untersuchungsbereiche ist dem Laboratorium, ohne dass es einer vorherigen Information und Zustimmung der DAkS GmbH bedarf, die Modifizierung sowie Weiter- und Neuentwicklung von Untersuchungsverfahren gestattet.

### Untersuchungsgebiet: Humangenetik (Zytogenetik)

#### Untersuchungsart:

#### Chromosomenanalyse\*\*

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
angeborener Chromosomensatz	Fruchtwasser, Chorionzotten, peripheres Blut, Nabelschnurblut	Chromosomenbänderungsanalyse	AM-ZG-104/K AM-ZG-107/J AM-ZG-103/L
erworbener Chromosomensatz	Knochenmark, Blut	Chromosomenbänderungsanalyse	AM-ZG-102/L AM-ZG-101/O
Nachweis spezifischer chromosomaler Regionen	Fruchtwasser, Chorionzotten, peripheres Blut, Nabelschnurblut Knochenmark	FISH: Pränataler Schnelltest Nachweis von Mikrodeletionen, Rearrangements, Translokationen, numerischen Aberrationen	AM-ZG-101/O

### Untersuchungsgebiet: Humangenetik (Molekulare Humangenetik)

#### Untersuchungsart:

#### Molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikations- und Hybridisierungsverfahren)\*\*

Indikation und Analyt (Gen/e, Variante/n)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version
<b>Antithrombin-III-Mangel</b> (SERPINC1-Gen [OMIM *107300])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	PCR, "large-amplicon" Sequenzierung mittels Next-Generation-Sequencing-(NGS) Technologie ("sequencing-by-synthesis", SBS) (Illumina MiSeq, NextSeq), GATK	AM-MO-141/C
<b>Antithrombin-III-Mangel</b> (SERPINC1-Gen [OMIM *107300])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	PCR, Sangersequenzierung	AM-MO-144/D
<b>Antithrombin-III-Mangel</b> (SERPINC1-Gen [OMIM *107300])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	MLPA	AM-MO-123/D
<b>Hämochromatose</b> (HFE-Gen [OMIM *613609]: dbSNP rs1800562, dbSNP rs1799945, dbSNP rs1800730)	EDTA-Blut, DNA aus Blut	PCR, Sangersequenzierung	AM-MO-128/H
<b>HIV-Wirtsresistenz</b> Chemokinrezeptor 5 (CCR5)-delta 32 Deletion	EDTA-Blut, DNA aus Blut	PCR, Gelelektrophorese	AM-MO-126/C
<b>Laktoseintoleranz</b> (MCM6-Gen: Mutation G-22018A, C-13910T)	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich	PCR, Sangersequenzierung	AM-MO-128/H
<b>Hereditäres Mamma-/ Ovarialkarzinom (HBOC)</b> (BRCA1 [OMIM *113705], BRCA2 [OMIM *600185], CHEK2 [OMIM +604373], PALB2 [OMIM *610355], RAD51C [OMIM *602774], ATM [OMIM *607585], BRIP1 [OMIM *605882], CDH1 [OMIM *192090], NBN [OMIM *602667], PTEN [OMIM *601728], RAD51D [OMIM *602954], STK11 [OMIM *602216], TP53 [OMIM *191170])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Sequence capture (Illumina), Sequencing-by-synthesis (Illumina), MiSeq, NextSeq (Illumina), GATK	AM-MO-140/D
<b>Hereditäres Mamma-/ Ovarialkarzinom (HBOC)</b> Vermutetes erhöhtes hereditäres Risiko nach positiver Familienanamnese, die Indikation wird durch den FA für Humangenetik gestellt. (BRCA1 [OMIM *113705], BRCA2 [OMIM *600185])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	MLPA	AM-MO-123/D

Indikation und Analyt (Gen/e, Variante/n)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version
<b>Hereditäres Mamma-/ Ovarialkarzinom (HBOC)</b> Vermutetes erhöhtes hereditäres Risiko nach positiver Familienanamnese, die Indikation wird durch den FA für Humangenetik gestellt. (BRCA1 [OMIM *113705], BRCA2 [OMIM *600185], CHEK2 [OMIM *604373], RAD51C [OMIM *602774], PALB2 [OMIM *610355])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	PCR, "large-amplicon" Sequenzierung mittels Next-Generation-Sequencing-(NGS) Technologie ("sequencing-by-synthesis", SBS) (Illumina MiSeq, NextSeq), GATK	AM-MO-141/C
<b>Mamma-/Ovarialkarzinom</b> HER2-negatives primäres metastasierendes Mammakarzinom zur Therapieentscheidung (PARP-Inhibitoren) (BRCA1 [OMIM *113705], BRCA2 [OMIM *600185])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	PCR, "large-amplicon" Sequenzierung mittels Next-Generation-Sequencing-(NGS) Technologie ("sequencing-by-synthesis", SBS) (Illumina MiSeq, NextSeq), GATK	AM-MO-141/C
<b>Mamma-/Ovarialkarzinom</b> 1. Rezidiv eines Ovarialkarzinoms zur Therapieentscheidung (PARP-Inhibitoren) 2. HER2-negatives primäres metastasierendes Mammakarzinom zur Therapieentscheidung (PARP-Inhibitoren) (BRCA1 [OMIM *113705], BRCA2 [OMIM *600185])	DNA aus Formalin-Fixed, Paraffin-Embedded Tissue (FFPE)	amplicon-basierte Sequenzierung mittels Next-Generation-Sequencing-(NGS) Technologie ("sequencing-by-synthesis", SBS) (Illumina MiSeq), GATK	AM-MO-149/A
<b>Methylenetetrahydrofolatreduktase- (MTHFR-) Defizienz</b> (MTHFR-Gen: Mutation C677T, A1298C)	EDTA-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich	PCR, Sangersequenzierung	AM-MO-128/H
<b>Meulengracht- (Gilbert-) Syndrom</b> (UGT1A1*28 Polymorphismus)	EDTA-Blut, EDTA-Knochenmark	PCR, Schmelzkurvenanalyse nach FRET-Prinzip	AM-MO-148/B
<b>Protein C-Mangel</b> (PROC-Gen [OMIM *612283])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	PCR, "large-amplicon" Sequenzierung mittels Next-Generation-Sequencing-(NGS) Technologie ("sequencing-by-synthesis", SBS) (Illumina MiSeq, NextSeq), GATK	AM-MO-141/C
<b>Protein C-Mangel</b> (PROC-Gen [OMIM *612283])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	PCR, Sangersequenzierung	AM-MO-144/D
<b>Protein C-Mangel</b> (PROC-Gen [OMIM *612283])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	MLPA	AM-MO-123/D
<b>Protein S-Mangel</b> (PROS1-Gen [OMIM *176880])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	PCR, "large-amplicon" Sequenzierung mittels Next-Generation-Sequencing-(NGS) Technologie ("sequencing-by-synthesis", SBS) (Illumina MiSeq, NextSeq), GATK	AM-MO-141/C
<b>Protein S-Mangel</b> (PROS1-Gen [OMIM *176880])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	PCR, Sangersequenzierung	AM-MO-144/D
<b>Protein S-Mangel</b> (PROS1-Gen [OMIM *176880])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	MLPA	AM-MO-123/D
<b>Thrombophilie</b> (F2-Gen: dbSNP rs1799963)	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Multiplex-PCR, matrixunterstützte Laser-Desorptions-Ionisation mit Flugzeitmassenspektrometer-Detektion (MALDI-TOF-MS)	AM-MO-145/B
<b>Thrombophilie</b> (F2-Gen: dbSNP rs1799963)	EDTA-Blut, Citrat-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich	PCR, Sangersequenzierung	AM-MO-128/H
<b>Thrombophilie</b> (F2-Gen: dbSNP rs3136516)	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Multiplex-PCR, matrixunterstützte Laser-Desorptions-Ionisation mit Flugzeitmassenspektrometer-Detektion (MALDI-TOF-MS)	AM-MO-145/B
<b>Thrombophilie</b> (F2-Gen: dbSNP rs3136516)	EDTA-Blut, Citrat-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich	PCR, Sangersequenzierung	AM-MO-128/H
<b>Thrombophilie</b> (F5-Gen: dbSNP rs6025)	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Multiplex-PCR, matrixunterstützte Laser-Desorptions-Ionisation mit Flugzeitmassenspektrometer-Detektion (MALDI-TOF-MS)	AM-MO-145/B
<b>Thrombophilie</b> (F5-Gen: dbSNP rs6025)	EDTA-Blut, Citrat-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich	PCR, Sangersequenzierung	AM-MO-128/H

Indikation und Analyt (Gen/e, Variante/n)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version
<b>Thrombophilie</b> (F5-Gen: dbSNP rs1800595)	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Multiplex-PCR, matrixunterstützte Laser-Desorptions-Ionisation mit Flugzeitmassenspektrometer-Detektion (MALDI-TOF-MS)	AM-MO-145/B
<b>Thrombophilie</b> (F5-Gen: dbSNP rs1800595)	EDTA-Blut, Citrat-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich	PCR, Sangersequenzierung	AM-MO-128/H
<b>Thrombophilie</b> (F12-Gen: dbSNP rs1801020)	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Multiplex-PCR, matrixunterstützte Laser-Desorptions-Ionisation mit Flugzeitmassenspektrometer-Detektion (MALDI-TOF-MS)	AM-MO-145/B
<b>Thrombophilie</b> (F12-Gen: dbSNP rs1801020)	EDTA-Blut, Citrat-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich	PCR, Sangersequenzierung	AM-MO-128/H
<b>Thrombophilie</b> (F13A1-Gen: dbSNP rs5985)	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Multiplex-PCR, matrixunterstützte Laser-Desorptions-Ionisation mit Flugzeitmassenspektrometer-Detektion (MALDI-TOF-MS)	AM-MO-145/B
<b>Thrombophilie</b> (F13A1-Gen: dbSNP rs5985)	EDTA-Blut, Citrat-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich	PCR, Sangersequenzierung	AM-MO-128/H
<b>Thrombophilie</b> (FGB-Gen: c.-455G>A)	peripheres Blut, Mundschleimhautabstrich	PCR, Sangersequenzierung	AM-MO-128/H
<b>Thrombophilie</b> (HABP2-Gen: dbSNP rs7080536)	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Multiplex-PCR, matrixunterstützte Laser-Desorptions-Ionisation mit Flugzeitmassenspektrometer-Detektion (MALDI-TOF-MS)	AM-MO-145/B
<b>Thrombophilie</b> (HABP2-Gen: dbSNP rs7080536)	peripheres Blut, Mundschleimhautabstrich	PCR, Sangersequenzierung	AM-MO-128/H
<b>Thrombophilie</b> (MTHFR-Gen: dbSNP rs1801133)	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Multiplex-PCR, matrixunterstützte Laser-Desorptions-Ionisation mit Flugzeitmassenspektrometer-Detektion (MALDI-TOF-MS)	AM-MO-145/B
<b>Thrombophilie</b> (MTHFR-Gen: dbSNP rs1801131)	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Multiplex-PCR, matrixunterstützte Laser-Desorptions-Ionisation mit Flugzeitmassenspektrometer-Detektion (MALDI-TOF-MS)	AM-MO-145/B
<b>Thrombophilie</b> (SERPINC1-Gen: dbSNP rs121909548)	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Multiplex-PCR, matrixunterstützte Laser-Desorptions-Ionisation mit Flugzeitmassenspektrometer-Detektion (MALDI-TOF-MS)	AM-MO-145/B
<b>Thrombophilie</b> (SERPINC1-Gen: dbSNP rs121909548)	EDTA-Blut, Citrat-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich	PCR, Sangersequenzierung	AM-MO-128/H
<b>Thrombophilie</b> (SERPINE1-Gen: dbSNP rs2227631)	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Multiplex-PCR, matrixunterstützte Laser-Desorptions-Ionisation mit Flugzeitmassenspektrometer-Detektion (MALDI-TOF-MS)	AM-MO-145/B
<b>Thrombophilie</b> (SERPINE1-Gen: dbSNP rs1799762)	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Multiplex-PCR, matrixunterstützte Laser-Desorptions-Ionisation mit Flugzeitmassenspektrometer-Detektion (MALDI-TOF-MS)	AM-MO-145/B
<b>Thrombophilie</b> (SERPINE1-Gen: dbSNP rs1799762)	EDTA-Blut, Citrat-Blut, DNA aus Blut, Mundschleimhautabstrich	PCR, Sangersequenzierung	AM-MO-128/H
<b>Von-Willebrand-Syndrom</b> (VWF-Gen [OMIM *613160])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	PCR, Sangersequenzierung	AM-MO-144/D
<b>Von-Willebrand-Syndrom</b> (VWF-Gen [OMIM *613160])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	MLPA	AM-MO-123/D
<b>Chimärismusanalyse</b>	humane DNA aus: peripherem Blut, Knochenmark, Mundschleimhautabstrichen	Genotyp zur Chimärismusuntersuchung anhand STR- Analyse	AM-MO-130/D
Nachweis somatischer genetischer Veränderungen BRAF (OMIM *164757)	DNA aus Formalin-Fixed, Paraffin-Embedded Tissue (FFPE)	PCR, Sangersequenzierung	AM-MO-144/D
Nachweis somatischer genetischer Veränderungen EGFR (OMIM *131550)	DNA aus Formalin-Fixed, Paraffin-Embedded Tissue (FFPE)	PCR, Sangersequenzierung	AM-MO-144/D

Indikation und Analyt (Gen/e, Variante/n)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version
Nachweis somatischer genetischer Veränderungen KIT (OMIM *164920)	DNA aus Formalin-Fixed, Paraffin-Embedded Tissue (FFPE)	PCR, Sangersequenzierung	AM-MO-144/D
Nachweis somatischer genetischer Veränderungen KRAS (OMIM *190070)	DNA aus Formalin-Fixed, Paraffin-Embedded Tissue (FFPE)	PCR, Sangersequenzierung	AM-MO-144/D
Nachweis somatischer genetischer Veränderungen NRAS (OMIM *164790)	DNA aus Formalin-Fixed, Paraffin-Embedded Tissue (FFPE)	PCR, Sangersequenzierung	AM-MO-144/D
Nachweis somatischer genetischer Veränderungen PDGFRA - Exons 12, 14, 18 (OMIM *173490)	DNA aus Formalin-Fixed, Paraffin-Embedded Tissue (FFPE)	PCR, Sangersequenzierung	AM-MO-144/D
Nachweis somatischer genetischer Veränderungen JAK2 (OMIM *147796) (dbSNP rs77375493)	EDTA-Blut, Knochenmark, DNA aus kernhaltigen Zellen im Blut oder Knochenmark	PCR, Schmelzkurvenanalyse nach FRET-Prinzip	AM-MO-107/D
AF4/MLL-Translokation t(4;11)	peripheres Blut, Knochenmark	PCR, Gelelektrophorese	AM-MO-138/D
cABL/BCR-Translokation t(9;22), qualitativ	peripheres Blut, Knochenmark	PCR, Gelelektrophorese	AM-MO-112/D
cABL/BCR-Translokation t(9;22), quantitativ	peripheres Blut, Knochenmark	Realtime-PCR	AM-MO-110/D
CCND1/IGH-Translokation t(11;14)	peripheres Blut, Knochenmark	PCR, Gelelektrophorese	AM-MO-137/B
FIP1L1-PDGFRΑ-Fusion del(4)(q12q12)	peripheres Blut, Knochenmark	PCR, Gelelektrophorese	AM-MO-138/D
IGH/BCL2-Translokation t(14;18)	peripheres Blut, Knochenmark	PCR, Gelelektrophorese	AM-MO-137/B
MYH11/CBFB-Translokation inv(16)	peripheres Blut, Knochenmark	PCR, Gelelektrophorese	AM-MO-138/D
PBX1/E2A-Translokation t(1;19)	peripheres Blut, Knochenmark	PCR, Gelelektrophorese	AM-MO-138/D
PML/RARA-Translokation t(15;17)	peripheres Blut, Knochenmark	PCR, Gelelektrophorese	AM-MO-138/D
RUNX1/RUNX1T1-Translokation t(8;21)	peripheres Blut, Knochenmark	PCR, Gelelektrophorese	AM-MO-138/D

## Untersuchungsgebiet: Virologie

### Untersuchungsart:

#### Ligandenassays\*

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
anti-HAV IgG	Serum, EDTA- Plasma	CMIA	AM-KC-116/G
HBs-Ag	Serum, EDTA- Plasma	CMIA	AM-KC-116/G
anti-HBs quantitativ	Serum, EDTA- Plasma	CMIA	AM-KC-116/G
anti-HBc IgG	Serum, EDTA- Plasma	CMIA	AM-KC-116/G
anti-HBe	Serum, EDTA- Plasma	CMIA	AM-KC-116/G
anti-HCV	Serum, EDTA- Plasma	CMIA	AM-KC-116/G
HIV1/2 AK / p24-Antigen	Serum, EDTA- Plasma	CMIA	AM-KC-118/G
CMV IgG + IgM AK	Serum, EDTA- Plasma	CMIA	AM-KC-118/G
HTLV I/II AK	Serum, EDTA- Plasma	CMIA	AM-KC-118/G
Rubella-Virus IgG AK	Serum, EDTA- Plasma	CMIA	AM-KC-118/G

### Untersuchungsart:

#### Molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) \*\*

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
HIV-RNA	Serum, Plasma, Liquor	Realtime-PCR, quantitativ	AM-MO-106/H
HIV-RNA	Serum, Plasma, Liquor, Leukozytenpräparation	Hochauflösende Resistenztestung mittels Reverser Transkription, nested PCR und Next Generation Sequencing (Illumina MiSeq)	AM-MO-117/I
HIV-RNA oder provirale DNA	Plasma, Leukozytenpräparation	Hochauflösende Tropismusbestimmung mittels Reverser Transkription, nested PCR und Next Generation Sequencing (Illumina MiSeq)	AM-MO-135/F
HBV-DNA	Serum, Plasma	Realtime-PCR, quantitativ	AM-MO-120/H
HBV-DNA	Serum, Plasma	Hochauflösende Resistenztestung/ Genotypisierung mittels PCR und Next Generation Sequencing (Illumina MiSeq)	AM-MO-133/D
HCV-RNA	Serum, Plasma, Liquor	Realtime-PCR, quantitativ	AM-MO-106/H
HCV-RNA	Serum, Plasma	Genotypisierung mittels Reverser Transkription, PCR und Sequenzierung	AM-MO-134/H

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
HCV-RNA	Serum, Plasma	Hochauflösende Resistenztestung mittels Reverser Transkription, PCR und Next Generation Sequencing (Illumina MiSeq)	AM-MO-143/D
CMV-DNA	Serum, Plasma	Realtime-PCR, quantitativ	AM-MO-121/H
HPV-DNA	Zervix-Abstrich, -Spülung, Harnröhrenabstrich (♂), sonstige Epithelabstriche, FFPE	Multiplex-PCR, matrixunterstützte Laser-Desorptions-Ionisation mit Flugzeitmassenspektrometer-Detektion (MALDI-TOF-MS)	AM-MO-145/B
SARS-CoV-2-RNA	Abstrich naso-pharyngeal / oro-pharyngeal	Realtime-PCR, qualitativ	AM-MO-150/A

## Untersuchungsgebiet: Transfusionsmedizin

### Untersuchungsart:

#### Agglutinationsteste \*

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
ABO-System	EDTA-Vollblut	AG / AK-Bindung Gelkarte	AM-KC-104/H
Rh-System	EDTA-Vollblut	AG / AK-Bindung Gelkarte	AM-KC-104/H
Kell-Antigen	EDTA-Vollblut	AG / AK-Bindung Gelkarte	AM-KC-104/H
freie irreguläre Antikörper (IgG)	Serum/ Plasma	AG / AK-Bindung Gelkarte (indirekter Coombstest)	AM-KC-104/H

### Untersuchungsart:

#### Durchflusszytometrie\*\*

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
HLA-Antikörper (Nachweis und Spezifizierung)	Serum	Durchflusszytometrische Analyse mittels farb-codierter Beads	AM-HL-107/M

### Untersuchungsart:

#### Lysisreaktionen\*\*

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
HLA-Antikörper (Crossmatch)	Serum	LCT	AM-HL-102/F
HLA-Antikörper (Nachweis und Spezifizierung)	Serum	LCT	AM-HL-100/F AM-HL-110/E

### Untersuchungsart:

#### Molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)\*\*

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version
HLA-A*, B*, C*, DRB1*, DQA1*, DQB1*, DPA1*, DPB1* (high resolution)	EDTA-, Citrat-, CPDA-Blut, Mundschleimhautabstrich	PCR, "large-amplicon" Sequenzierung mittels Next-Generation-Sequencing-(NGS) Technologie ("sequencing-by-synthesis", SBS) (Illumina MiSeq)	AM-HL-109/I

**Prüfgebiet: Forensische Genetik**
**(Abstammungsgutachten, DNA-Spuren, Vergleichsproben, Identitätsfeststellung)**
**Prüfart:**
**Polymerase-Kettenreaktion (PCR)**

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Prüftechnik	Anweisung/Version
Genotyp zur Abstammungsfeststellung	Humane DNA aus: Mundschleimhautabstrichen, Blutproben	STR-Analyse: PCR mit flexiblen PCR-Reagenzien mit anschließender Elektrophorese und allelischer Zuordnung der PCR-Produkte	AM-MO-129/F

**Prüfgebiet: Gendiagnostik**
**Prüfart:**
**Sequenzierung\*\***

Norm / Ausgabedatum Hausmethode / Version	Analyt – Titel der Norm Angabe zu Probenvorbehandlung / Prüftechnik	Prüfgegenstand	Anweisung
AM-MO-122/C	Nukleinsäuresequenzen anhand Genomsequenzierungen (oder "large-amplicon" Sequenzierung) mittels Next-Generation-Sequencing-(NGS) Technologie ("sequencing-by-synthesis", SBS) nach vorheriger „DNA-library“-Herstellung (Workflow: DNA-Tag-/Fragmentierung/library“-Herstellung [Nextera/Nextera XT-Library] – SBS – Assemblierung der Sequenzen („reads“) zu „contigs“ (zusammenhängende, große Genomabschnitte) oder „scaffolds“ (Genomgerüst) - (Illumina-Technologie)	DNA jeglicher Herkunft	AM-MO-122/C
AM-MO-127/C	Nukleinsäuresequenzen anhand Höchaufösende, ultratiefe Sequenzierung von Genen oder Genabschnitten (PCR-Produkte, „Amplikons“) mittels NGS-Technologie ("sequencing-by-synthesis", SBS) nach vorheriger „DNA-library“-Herstellung (Workflow: Library-Herstellung durch Adaptor-Ligation [TruSeq-Library] oder Verwendung von PCR-Produkten mit P5/P7-Fusionsprimern – SBS [„gespikete Hintergrundlibrary phiX] - (Illumina-Technologie)	DNA jeglicher Herkunft	AM-MO-127/C
AA-MO-105/A	Alinieren der Sequenzen („reads“) mit Hilfe verschiedener "mapping tools" bzw. hausinternen, bioinformatischen Lösungen	Daten	AA-MO-105/A
AM-MO-146/A	Nukleinsäuresequenzen anhand Whole Exom, Panel oder Transkriptom-Sequenzierung mittels NGS-Technologie ("sequencing-by-synthesis", SBS) nach vorherigem "Enrichment" mit spezifischen oder unspezifischen (Oligo dT) Sonden (Workflow: optional cDNA-Herstellung - Fragmentierung - SureSelect library Herstellung - Enrichment - Mapping).	DNA jeglicher Herkunft FFPE EDTA-Blut	AM-MO-146/A