

Methodenliste Panelanalytik

Parameter/Panel	IVDR Klassifizierung	Zweckbestimmung
COL3A1	Klasse C	Qualitativer Exom-basierter Next-Generation-Sequenzierung (NGS) Panel Sequenzierung zum Nachweis von krankheitsrelevanten Keimbahnmutationen in den kodierenden sowie angrenzenden nicht-kodierenden Bereichen [-20..+10] des COL3A1-Gens. Die Durchführung erfolgt manuell, nicht automatisiert. Untersuchungsmaterial: genomische DNA. Diagnostische Testung zur molekulargenetischen Sicherung bzw. zum Ausschluss der Verdachtsdiagnose einer genetischen Prädisposition für "Ehlers-Danlos-Syndrom, vaskulär (TypIV)". Verwendetes Gerät zur Messung: Illumina NGS Hochdurchsatzsequenzierer.
ADAMTS2, AEBP1, B3GALT6, B4GALT7, C1R, C1S, CHST14, COL12A1, COL1A1, COL1A2, COL3A1, COL5A1, COL5A2, DSE, FKBP14, PLOD1, PRDM5, SLC39A13, TNXB, ZNF469	Klasse C	Qualitativer Exom-basierter Next-Generation-Sequenzierung (NGS) Panel Sequenzierung zum Nachweis von krankheitsrelevanten Keimbahnmutationen in den kodierenden sowie angrenzenden nicht-kodierenden Bereichen [-20..+10] der links stehenden Gengruppe. Die Durchführung erfolgt manuell, nicht automatisiert. Untersuchungsmaterial: genomische DNA. Diagnostische Testung zur molekulargenetischen Sicherung bzw. zum Ausschluss der Verdachtsdiagnose einer genetischen Prädisposition für "Ehlers-Danlos-Syndrom, dermal, klassisch, okulär, skelettal, vaskulär /TypIV)". Verwendetes Gerät zur Messung: Illumina NGS Hochdurchsatzsequenzierer.
SCN5A	Klasse C	Qualitativer Exom-basierter Next-Generation-Sequenzierung (NGS) Panel Sequenzierung zum Nachweis von krankheitsrelevanten Keimbahnmutationen in den kodierenden sowie angrenzenden nicht-kodierenden Bereichen [-20..+10] der links stehenden Gengruppe. Die Durchführung erfolgt manuell, nicht automatisiert. Untersuchungsmaterial: genomische DNA. Diagnostische Testung zur molekulargenetischen Sicherung bzw. zum Ausschluss der Verdachtsdiagnose einer genetischen Prädisposition für "Brugada-Syndrom,". Verwendetes Gerät zur Messung: Illumina NGS Hochdurchsatzsequenzierer.
CACNA1C, CALM1, CALM2, CALM3, CASQ2, CAV3, DES, DSC2, DSG2, DSP, HCN4, JUP, KCNE1, KCNH2, KCNJ2, KCNQ1, PKP2, PLN, RYR2, SCN5A, SLC4A3, TECRL, TMEM43, TRDN, TRPM4	Klasse C	Qualitativer Exom-basierter Next-Generation-Sequenzierung (NGS) Panel Sequenzierung zum Nachweis von krankheitsrelevanten Keimbahnmutationen in den kodierenden sowie angrenzenden nicht-kodierenden Bereichen [-20..+10] der links stehenden Gengruppe. Die Durchführung erfolgt manuell, nicht automatisiert. Untersuchungsmaterial: genomische DNA. Diagnostische Testung zur molekulargenetischen Sicherung bzw. zum Ausschluss der Verdachtsdiagnose einer genetischen Prädisposition für "Herzrhythmusstörungen, ARVD/C, Brugada-, Long-QT-, Short-QT-Syndrom, CPVT)". Verwendetes Gerät zur Messung: Illumina NGS Hochdurchsatzsequenzierer.
ACTC1, ACTN2, ALPK3, BAG3, CACNA1C, CSRP3, DES, DMD, DSC2, DSG2, DSP, FHOD3, FLNC, GLA, JPH2, JUP, KLHL24, LAMP2, LMNA, MIB1, MYBPC3, MYH7, MYL2, MYL3, NEXN, PKP2, PLN, PRKAG2, RBM20, RYR2, SCN5A, TAZ, TMEM43, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1, TRIM63, TTN, TTR, VCL	Klasse C	Qualitativer Exom-basierter Next-Generation-Sequenzierung (NGS) Panel Sequenzierung zum Nachweis von krankheitsrelevanten Keimbahnmutationen in den kodierenden sowie angrenzenden nicht-kodierenden Bereichen [-20..+10] der links stehenden Gengruppe. Die Durchführung erfolgt manuell, nicht automatisiert. Untersuchungsmaterial: genomische DNA. Diagnostische Testung zur molekulargenetischen Sicherung bzw. zum Ausschluss der Verdachtsdiagnose einer genetischen Prädisposition für "Kardiomyopathien, ARVD/C, dilatative, hypertrophe, non-compaction, restriktive Kardiomyopathien". Verwendetes Gerät zur Messung: Illumina NGS Hochdurchsatzsequenzierer.
CACNA1C, CALM1, CALM2, CALM3, KCNH2, KCNQ1, SCN5A, TRDN	Klasse C	Qualitativer Exom-basierter Next-Generation-Sequenzierung (NGS) Panel Sequenzierung zum Nachweis von krankheitsrelevanten Keimbahnmutationen in den kodierenden sowie angrenzenden nicht-kodierenden Bereichen [-20..+10] der links stehenden Gengruppe. Die Durchführung erfolgt manuell, nicht automatisiert. Untersuchungsmaterial: genomische DNA. Diagnostische

		Testung zur molekulargenetischen Sicherung bzw. zum Ausschluss der Verdachtsdiagnose einer genetischen Prädisposition für "Long-QT-Syndrom,". Verwendetes Gerät zur Messung: Illumina NGS Hochdurchsatzsequenzierer.
KCNH2, KCNJ2, KCNQ1, SLC4A3	Klasse C	Qualitativer Exom-basierter Next-Generation-Sequenzierung (NGS) Panel Sequenzierung zum Nachweis von krankheitsrelevanten Keimbahnmutationen in den kodierenden sowie angrenzenden nicht-kodierenden Bereichen [-20..+10] der links stehenden Gengruppe. Die Durchführung erfolgt manuell, nicht automatisiert. Untersuchungsmaterial: genomische DNA. Diagnostische Testung zur molekulargenetischen Sicherung bzw. zum Ausschluss der Verdachtsdiagnose einer genetischen Prädisposition für "Short-QT-Syndrom,". Verwendetes Gerät zur Messung: Illumina NGS Hochdurchsatzsequenzierer.
FBN1, TGFBR1, TGFBR2	Klasse C	Qualitativer Exom-basierter Next-Generation-Sequenzierung (NGS) Panel Sequenzierung zum Nachweis von krankheitsrelevanten Keimbahnmutationen in den kodierenden sowie angrenzenden nicht-kodierenden Bereichen [-20..+10] der links stehenden Gengruppe. Die Durchführung erfolgt manuell, nicht automatisiert. Untersuchungsmaterial: genomische DNA. Diagnostische Testung zur molekulargenetischen Sicherung bzw. zum Ausschluss der Verdachtsdiagnose einer genetischen Prädisposition für "Marfan-Syndrom und Typ I-Fibrillinopathien". Verwendetes Gerät zur Messung: Illumina NGS Hochdurchsatzsequenzierer.
BRAF, CBL, CDC42, HRAS, KRAS, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, MAPK1, MRAS, NRAS, PPP1CB, PTPN11, RAF1, RIT1, RRAS, RRAS2, SHOC2, SOS1, SOS2, SPRED1, SPRED2	Klasse C	Qualitativer Exom-basierter Next-Generation-Sequenzierung (NGS) Panel Sequenzierung zum Nachweis von krankheitsrelevanten Keimbahnmutationen in den kodierenden sowie angrenzenden nicht-kodierenden Bereichen [-20..+10] der links stehenden Gengruppe. Die Durchführung erfolgt manuell, nicht automatisiert. Untersuchungsmaterial: genomische DNA. Diagnostische Testung zur molekulargenetischen Sicherung bzw. zum Ausschluss der Verdachtsdiagnose einer genetischen Prädisposition für "RASopathien, Noonan-, CFC- und Costello-Syndrom". Verwendetes Gerät zur Messung: Illumina NGS Hochdurchsatzsequenzierer.
ACTA2, ARIH1, ASPH, BGN, CBS, COL1A1, COL2A1, COL3A1, EFEMP2, ELN, EMILIN1, FBN1, FBN2, FLNA, IPO8, LOX, MFAP5, MYH11, MYLK, NOTCH1, PMEPA1, PRKG1, SECISBP2, SKI, SLC40A10, SMAD2, SMAD3, SMAD4, SMAD6, TGFB2, TGFB3, TGFB1, TGFB2, THSD4	Klasse C	Qualitativer Exom-basierter Next-Generation-Sequenzierung (NGS) Panel Sequenzierung zum Nachweis von krankheitsrelevanten Keimbahnmutationen in den kodierenden sowie angrenzenden nicht-kodierenden Bereichen [-20..+10] der links stehenden Gengruppe. Die Durchführung erfolgt manuell, nicht automatisiert. Untersuchungsmaterial: genomische DNA. Diagnostische Testung zur molekulargenetischen Sicherung bzw. zum Ausschluss der Verdachtsdiagnose einer genetischen Prädisposition für "Thorakales Aortenaneurysma und -dissektion (TAAD)". Verwendetes Gerät zur Messung: Illumina NGS Hochdurchsatzsequenzierer.
BRCA1, BRCA2	Klasse C	Qualitativer Next-Generation-Sequenzierung (NGS) Panel Sequenzierung zum Nachweis von krankheitsrelevanten Keimbahnmutationen in den kodierenden sowie angrenzenden nicht-kodierenden Bereichen [-20..+10] der Gene BRCA1 und BRCA2. Die Durchführung erfolgt manuell, nicht automatisiert. Untersuchungsmaterial: genomische DNA. Diagnostische Testung zur Therapieplanung mit der Fragestellung „PARB-Inhibitor Olaparib“ Verwendetes Gerät zur Messung: Illumina NGS Hochdurchsatzsequenzierer.
ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, PMS2, PTEN, RAD51C, RAD51D, SMARCA4, STK11, TP53	Klasse C	Qualitativer Next-Generation-Sequenzierung (NGS) Panel Sequenzierung inklusive NGS-basierter Kopienzahlanalyse zum Nachweis von krankheitsrelevanten Keimbahnmutationen in den kodierenden sowie angrenzenden nicht-kodierenden Bereichen [-20..+10] der links stehenden Gengruppe. Die Durchführung erfolgt manuell, nicht automatisiert. Untersuchungsmaterial: genomische DNA. Diagnostische und prädiktive Testung zur molekulargenetischen Sicherung bzw. zum Ausschluss der Verdachtsdiagnose einer genetischen Prädisposition für

		"Brust- und Eierstockkrebs". Verwendetes Gerät zur Messung: Illumina NGS Hochdurchsatzsequenzierer.
ATM, BRCA1, BRCA2, CDKN2A, CHEK2, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, PMS2, STK11, TP53	Klasse C	Qualitativer Next-Generation-Sequenzierung (NGS) Panel Sequenzierung inklusive NGS-basierter Kopienzahlanalyse zum Nachweis von krankheitsrelevanten Keimbahnmutationen in den kodierenden sowie angrenzenden nicht-kodierenden Bereichen [-20..+10] der links stehenden Gengruppe. Die Durchführung erfolgt manuell, nicht automatisiert. Untersuchungsmaterial: genomische DNA. Diagnostische und prädiktive Testung zur molekulargenetischen Sicherung bzw. zum Ausschluss der Verdachtsdiagnose einer genetischen Prädisposition für "Pankreaskrebs". Verwendetes Gerät zur Messung: Illumina NGS Hochdurchsatzsequenzierer.
ATM, BRCA1, BRCA2, CHEK2, HOXB13, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, PMS2, TP53	Klasse C	Qualitativer Next-Generation-Sequenzierung (NGS) Panel Sequenzierung inklusive NGS-basierter Kopienzahlanalyse zum Nachweis von krankheitsrelevanten Keimbahnmutationen in den kodierenden sowie angrenzenden nicht-kodierenden Bereichen [-20..+10] der links stehenden Gengruppe. Die Durchführung erfolgt manuell, nicht automatisiert. Untersuchungsmaterial: genomische DNA. Diagnostische und prädiktive Testung zur molekulargenetischen Sicherung bzw. zum Ausschluss der Verdachtsdiagnose einer genetischen Prädisposition für "Prostatakrebs". Verwendetes Gerät zur Messung: Illumina NGS Hochdurchsatzsequenzierer.
CHEK2, TP53	Klasse C	Qualitativer Next-Generation-Sequenzierung (NGS) Panel Sequenzierung inklusive NGS-basierter Kopienzahlanalyse zum Nachweis von krankheitsrelevanten Keimbahnmutationen in den kodierenden sowie angrenzenden nicht-kodierenden Bereichen [-20..+10] der links stehenden Gengruppe. Die Durchführung erfolgt manuell, nicht automatisiert. Untersuchungsmaterial: genomische DNA. Diagnostische und prädiktive Testung zur molekulargenetischen Sicherung bzw. zum Ausschluss der Verdachtsdiagnose einer genetischen Prädisposition für "Li-Fraumeni-/Li-Fraumeni-like Syndrom". Verwendetes Gerät zur Messung: Illumina NGS Hochdurchsatzsequenzierer.
MLH1, MSH2, MSH6, PMS2	Klasse C	Qualitativer Next-Generation-Sequenzierung (NGS) Panel Sequenzierung inklusive NGS-basierter Kopienzahlanalyse zum Nachweis von krankheitsrelevanten Keimbahnmutationen in den kodierenden sowie angrenzenden nicht-kodierenden Bereichen [-20..+10] der links stehenden Gengruppe. Die Durchführung erfolgt manuell, nicht automatisiert. Untersuchungsmaterial: genomische DNA. Diagnostische und prädiktive Testung zur molekulargenetischen Sicherung bzw. zum Ausschluss der Verdachtsdiagnose einer genetischen Prädisposition für "Hereditäres, non-polypöses kolorektales Karzinom (HNPCC; Lynch-Syndrom)". Verwendetes Gerät zur Messung: Illumina NGS Hochdurchsatzsequenzierer.
BMPR1A, CHEK2, MSH3, MUTYH, NTHL1, POLD1, POLE, PTEN, SMAD4, STK11, TP53 (+Sanger-Sequenzierung von RPS20)	Klasse C	Qualitativer Next-Generation-Sequenzierung (NGS) Panel Sequenzierung inklusive NGS-basierter Kopienzahlanalyse zum Nachweis von krankheitsrelevanten Keimbahnmutationen in den kodierenden sowie angrenzenden nicht-kodierenden Bereichen [-20..+10] der links stehenden Gengruppe. Die Durchführung erfolgt manuell, nicht automatisiert. Untersuchungsmaterial: genomische DNA. Diagnostische und prädiktive Testung zur molekulargenetischen Sicherung bzw. zum Ausschluss der Verdachtsdiagnose einer genetischen Prädisposition für "Tumorsyndrom mit Darmkrebs (bei fehlendem Hinweis auf HNPCC nach ICH und MSI Testung)". Verwendetes Gerät zur Messung: Illumina NGS Hochdurchsatzsequenzierer/ABI Genetic Analyzer 3500
APC, BMPR1A, MUTYH, NTHL1, PTEN, SMAD4, STK11 (+Sanger-Sequenzierung von RNF43)	Klasse C	Qualitativer Next-Generation-Sequenzierung (NGS) Panel Sequenzierung inklusive NGS-basierter Kopienzahlanalyse zum Nachweis von krankheitsrelevanten Keimbahnmutationen in den kodierenden sowie angrenzenden nicht-kodierenden Bereichen [-20..+10] der

		links stehenden Gengruppe. Die Durchführung erfolgt manuell, nicht automatisiert. Untersuchungsmaterial: genomische DNA. Diagnostische und prädiktive Testung zur molekulargenetischen Sicherung bzw. zum Ausschluss der Verdachtsdiagnose einer genetischen Prädisposition für "Polyposis-Erkrankungen". Verwendetes Gerät zur Messung: Illumina NGS Hochdurchsatzsequenzierer/ABI Genetic Analyzer 3500
BMPRI1A, MUTYH, NTHL1, PTEN, SMAD4 (+Sanger-Sequenzierung von RNF43)	Klasse C	Qualitativer Next-Generation-Sequenzierung (NGS) Panel Sequenzierung inklusive NGS-basierter Kopienzahlanalyse zum Nachweis von krankheitsrelevanten Keimbahnmutationen in den kodierenden sowie angrenzenden nicht-kodierenden Bereichen [-20..+10] der links stehenden Gengruppe. Die Durchführung erfolgt manuell, nicht automatisiert. Untersuchungsmaterial: genomische DNA. Diagnostische und prädiktive Testung zur molekulargenetischen Sicherung bzw. zum Ausschluss der Verdachtsdiagnose einer genetischen Prädisposition für "Hyperplastisches Polyposis-Syndrom". Verwendetes Gerät zur Messung: Illumina NGS Hochdurchsatzsequenzierer/ABI Genetic Analyzer 3500
DMD	Klasse C	Qualitativer Exom-basierter Next-Generation-Sequenzierung (NGS) Panel Sequenzierung zum Nachweis von krankheitsrelevanten Keimbahnmutationen in den kodierenden sowie angrenzenden nicht-kodierenden Bereichen [-20..+10] des DMD-Gens. Die Durchführung erfolgt manuell, nicht automatisiert. Untersuchungsmaterial: genomische DNA. Diagnostische Testung zur molekulargenetischen Sicherung bzw. zum Ausschluss der Verdachtsdiagnose einer genetischen Prädisposition für "Muskeldystrophie Duchenne/Becker". Verwendetes Gerät zur Messung: Illumina NGS Hochdurchsatzsequenzierer.
Exom-Diagnostik	Klasse C	Qualitative Next-Generation-Sequenzierung (NGS) Panel Sequenzierung zur Analyse aller codierenden Bereiche des Genoms, zur Identifizierung von krankheitsrelevanten Keimbahnmutationen. Die Durchführung erfolgt manuell, nicht automatisiert. Untersuchungsmaterial: genomische DNA. Verwendetes Gerät zur Messung: Illumina NGS Hochdurchsatzsequenzierer.
Genom-Diagnostik	Klasse C	Qualitativer Next-Generation-Sequenzierung (NGS) Panel Sequenzierung zur Analyse des Genoms, zur Identifizierung von krankheitsrelevanten Keimbahnmutationen. Die Durchführung erfolgt manuell, nicht automatisiert. Untersuchungsmaterial: genomische DNA. Verwendetes Gerät zur Messung: Illumina NGS Hochdurchsatzsequenzierer.
Gentypisierungen für alle oben genannten Gene	Klasse C	Qualitativer Test zum Nachweis von krankheitsrelevanten Keimbahnmutationen in den kodierenden sowie angrenzenden nicht-kodierenden Bereichen [-20..+10] des angeforderten Gens. Die Durchführung erfolgt manuell, nicht automatisiert. Untersuchungsmaterial: genomische DNA. Diagnostische Testung zur molekulargenetischen Sicherung bzw. zum Ausschluss der angegebenen Verdachtsdiagnose. Prädiktive Testung (familiäre Varianten) zur Feststellung bzw. zum Ausschluss einer Prädisposition für ein durch das angeforderte Gen bedingtes Krankheitsbild. Verwendetes Gerät zur Messung: ABI Genetic Analyzer 3500.