Dr. med. Ines Schönbuchner Fachärztin für Humangenetik

in Kooperation mit

Institut für Humangenetik, UR Prof. Dr. Dr. med. Davor Lessel Facharzt für Humangenetik



4.7.4-35 VA | Version C | 24.07.2025 | CM

Gen-Panel

Usher-Syndrom

ABHD12,ADGRV1,ARSG,CDH23,CEP250,CEP78,CIB2,CLRN1,ESPN,HARS1,MYO7A,PCDH15,PDZD7,USH1C,USH1G,USH2A,WHRN

Untersuchungstechnik	Anweisung Version	Gerät	CE-	In-House-
			Verfahren	Verfahren
Sequencing-by synthesis, Sanger- Sequenzierung, MLPA	6.2.22 AM Agilent CREv4 Exom Ansatz Version A, 6.2.3 AM PCR Version G, 6.2.6 AM Durchführung einer genetischen Untersuchung mittels Sanger-Sequenzierung Version G, 6.1.2 AG Sequenzierer Version F, 6.2.24 AM Datenanalyse Dragen Workflow Version A, 6.2.17 AM Beurteilung der	Illumina NextSeq 550, Illumina NovaSeq X Plus, ABI SeqStudio Flex 8	verfahren nein	ja
	zusammengestellten Next Generation Sequencing Daten Version G, 6.1.16 AG Illumina NovaSeq Version A, 6.1.2 AG Sequenzierer Version F, 6.2.9 AM MLPA Version H			

Panel zur Erkrankung	Anzahl	etabliert seit	aktuelle Version	Freigabe-Datum d. Version
Usher-Syndrom	17 Gene	19.06.2018	G	15.05.2025

Alle Analyte sind flexibel akkreditiert und erfüllen die Anforderungen der EA (European Accredidation) bzw. DAkkS (Deutsche Akkreditierungsstelle) an die Akkreditierung flexibler Geltungsbereiche.

