Praxis für Humangenetik
Dr. med. Ines Schönbuchner
Fachärztin für Humangenetik

in Kooperation mit

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

Gen-Panel

Arrhythmien

ABCC9,ACTC1,ACTN2,AKAP9,ANK2,BAG3,CACNA1C,CACNA2D1,CACNB2,CALM1,CALM2,CALM3,CASQ2,CAV3,CSRP3,CTNNA3,DES,DSC2,DSG2,DSP,FLNC,GLA,GPD1L,HCN4,JPH2,JUP,KCND3,KCNE1,KCNE5,KCNE2,KCNE3,KCNH2,KCNJ2,KCNJ5,KCNJ8,KCNQ1,LAMP2,LDB3,LMNA,MYBPC3,MYH7,MYL2,MYL3,NEXN,PKP2,PLN,PRDM16,PRKAG2,RBM20,RYR2,SCN1B,SCN2B,SCN3B,SCN4B,SCN5A,SLC4A3,SNTA1,TAFAZZIN,TECRL,TGFB3,TMEM43,TNNC1,TNNI3,TNNT2,TPM1,TRDN,TRPM4,TTN,TTR,VCL

Untersuchungstechnik	Anweisung Version	Gerät	CE-Verfahren	In-House-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 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	Illumina NextSeq 550, Illumina NovaSeq X Plus, ABI SeqStudio Flex 8	nein	ja

Panel zur Erkrankung	Anzahl	etabliert seit	aktuelle Version	Freigabe-Datum d. Version
Arrhythmien	70 Gene	17.11.2022	B	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.