

**Aktuelle Liste der Verfahren nach DIN EN ISO 15189:2023**

Institut für Humangenetik TUM Universitätsklinikum Klinikum rechts der Isar Technische Universität München



Untersuchungsgebiet: Humangenetik

Untersuchungsart: Molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)

Stand: 01.08.2024

| Analyt (Messgröße) | Untersuchungs-material (Matrix) | Untersuchungs-technik   | Anweisung/ Version   | Gerät       | CE-Verfahren | In Haus-Verfahren | Akk. | Datum der Aufnahme/Änderung |
|--------------------|---------------------------------|---|--|-------------|--------------|-------------------|------|-----------------------------|
| Genom              | EDTA-Blut, DNA                  | <p>Library Preparation mit Illumina DNA PCR-Free Prep</p> <p>Sequencing-by-synthesis (Illumina)</p> <p>Datenanalyse-Pipeline ngs-pipeline (<a href="https://github.com/mri-ihg">https://github.com/mri-ihg</a>)</p> <p>Datenauswertungssystem EVAdb (<a href="https://github.com/mri-ihg">https://github.com/mri-ihg</a>)</p> | <p>1. MHM_VA_NGS Probenvorbereitung_20240619</p> <p>2. MHM_AA_Genom Library Präparation Tagmentierung und Sequenzierung_20221025</p> <p>3. MHM_VA_Datenanalyse GWS und EWS_20230616</p> <p>4. MHM_VA_Genomanalyse_20221017</p> <p>5. MHM_VA_Befunderstellung Genomsequenzierung_20240715</p> | NovaSeq6000 | nein         | ja                | ja   | 16.06.2022                  |
| Exom               | EDTA-Blut, DNA                  | <p>Library Preparation mit Twist Exome v2_comprehensive spike in und mito spike in</p> <p>Sequencing-by-synthesis (Illumina)</p>  | <p>1. MHM_VA_NGS Probenvorbereitung_20240619</p> <p>2. MHM_AA_Exom Library Präparation und Sequenzierung Twist_20240619</p> <p>3. MHM_VA_Datenanalyse GWS und EWS_20230616</p> <p>4. MHM_VA_Exomanalyse_20221017</p>   | NovaSeq6000 | nein         | ja                | ja   | 25.11.2022                  |

**Aktuelle Liste der Verfahren nach DIN EN ISO 15189:2023**

Institut für Humangenetik TUM Universitätsklinikum Klinikum rechts der Isar Technische Universität München



Untersuchungsgebiet: Humangenetik

Untersuchungsart: Molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)

Stand: 01.08.2024

|                                |                |  |  |                          |      |    |    |            |
|--------------------------------|----------------|--|--|--------------------------|------|----|----|------------|
|                                |                | <p>ngs-pipeline<br/>(<a href="https://github.com/mri-ihg">https://github.com/mri-ihg</a>)</p> <p>EVAdb<br/>(<a href="https://github.com/mri-ihg">https://github.com/mri-ihg</a>)</p> | 5. MHM_VA_Befunderstellung<br>Exomsequenzierung_20240715   |                          |      |    |    |            |
| gezielte SNV und InDel Analyse | EDTA-Blut, DNA | PCR<br>Sanger Sequenzierung  | <p>1. MHM_AA_Polymerasekettenreaktion und Sequenzierung nach Sanger_20230307</p> <p>2. MHM_VA_Auswertung Sangersequenzierung mit Chromas_20210401</p> <p>3. MHM_VA_Befunderstellung Sangersequenzierung_20220510</p> | SeqStudio<br><br>Chromas | nein | ja | ja | 16.06.2022 |