

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 (https://github.com/mri-ihg)</p> <p>Datenauswertungssystem EVAdb (https://github.com/mri-ihg)</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 (https://github.com/mri-ihg)</p> <p>EVAdb (https://github.com/mri-ihg)</p>	5. MHM_VA_Befunderstellung Exomsequenzierung_20240715					
gezielte SNV und InDel Analyse	EDTA-Blut, DNA	PCR 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 Chromas	nein	ja	ja	16.06.2022