

**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: 20.08.2025

Untersuchungsverfahren	Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Gerät	Anweisung/ Version	Datum der Aufnahme/Änderung
Genomsequenzierung	Genom	EDTA-Blut, DNA	Library Preparation mit Illumina DNA PCR-Free Prep  Sequencing-by-synthesis (Illumina)  Datenanalyse-Pipeline ngs-pipeline ( <a href="https://github.com/mri-ihg">https://github.com/mri-ihg</a> )  Datenauswertungssystem EVAdb ( <a href="https://github.com/mri-ihg">https://github.com/mri-ihg</a> )	NovaSeq6000	1. MHM_VA_NGS Probenvorbereitung_20241212 (V03)  2. MHM_AA_Genom Library Präparation Tagmentierung und Sequenzierung automatisiert_20250716 (V04)  3. MHM_VA_Datenanalyse GWS und EWS_20230616 (V01)  4. MHM_VA_Genomanalyse_2024 0716 (V02)  5. MHM_VA_Befunderstellung Genomsequenzierung_20250320 (V03)	20.08.2025

**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: 20.08.2025

Exomsequenzierung	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>ngs-pipeline (<a href="https://github.com/mri-ihg">https://github.com/mri-ihg</a>)</p> <p>EVAdb (<a href="https://github.com/mri-ihg">https://github.com/mri-ihg</a>)</p> <p>ngs-pipeline (<a href="https://github.com/mri-ihg">https://github.com/mri-ihg</a>)</p> <p>EVAdb (<a href="https://github.com/mri-ihg">https://github.com/mri-ihg</a>)</p>	NovaSeq6000	<p>1. MHM_VA_NGS Probenvorbereitung_20241212 (V03)</p> <p>2. MHM_AA_Exom Library Präparation und Sequenzierung Twist_20240722 (V02)</p> <p>3. MHM_VA_Datenanalyse GWS und EWS_20230616 (V01)</p> <p>4. MHM_VA_Exomanalyse_20250320 (V02)</p> <p>5. MHM_VA_Befunderstellung Exomsequenzierung_20250320 (V03)</p>	20.08.2025
Sangersequenzierung	gezielte SNV und InDel Analyse	EDTA-Blut, DNA	PCR Sanger Sequenzierung		<p>1. MHM_AA_Polymerasekettenreaktion und Sequenzierung nach Sanger_20250219 (V02)</p> <p>2. MHM_VA_Auswertung Sangersequenzierung mit Chromas_20210401 (V01)</p> <p>3. MHM_VA_Befunderstellung Sangersequenzierung_20220510 (V01)</p>	20.08.2025

**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: Chromosomenanalyse

Stand: 20.08.2025

Untersuchungsverfahren	Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Gerät	Anweisung/ Version	Datum der Aufnahme/Änderung
Chromosomenbänderungsanalyse	angeborener Chromosomensatz	Blut, Fibroblasten, Amnionzellen, Chorionzotten und andere Gewebeprobe <sup>n</sup>	Chromosomenbänderungsanalyse	Mikroskop Leica/Zeiss, Computer mit Auswertesoftware	1. MHM_AA_Chromosomenanalyse_20250219 (V02) 2. MHM_AA_Abortmaterial_20250512 (V03) 3. MHM_AA_Amniozyten_Kultur_20250512 (V03) 4. MHM_AA_Chorionzotten-Direktpräparation_20250121 (V04) 4. MHM_AA_Chorionzotten-Langzeitkultur_20240306 (V03) 5. MHM_AA_Lymphozyten_Kultur_20250121 (V03) 6. MHM_AA_zytogenetische_Faerbung_n_20250121 (V03) 7. MHM_VA_Befunderstellung Chromosomenanalyse_20250121 (V03)	20.08.2025

**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: Chromosomenanalyse

Stand: 20.08.2025

Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung (FISH)	angeborener Chromosomensatz	Native Zellen aus Blut, kultivierte Zellen aus Blut, Fibroblasten, Amnionzellen, Chorionzotten, Mundschleimhaut	Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung (FISH)	Fluoreszenzmikroskop Zeiss Imager D2, Computer mit Auswertesoftware	1. MHM_AA_Fluoreszenz in situ Hybridisierung_20250121 (V03) 2. MHM_VA_Befunderstellung FISH_20250121 (V02)	20.08.2025
---	-----------------------------	---	---	---	---	------------