

Gen-Panel

Zapfen-Stäbchen-Dystrophie

ABCA4, ADAM9, AIPL1, ATF6, CABP4, CACNA1F, CACNA2D4, CDHR1, CEP250, CEP78, CERKL, CFAP410, CFAP418, CNGA3, CNGB3, CNM4, CRX, GNAT2, GUCA1A, GUCY2D, IFT81, KCNV2, KIF11, PCYT1A, PDE6C, PDE6H, PITPNM3, POC1B, PROM1, PRPH2, RAB28, RAX2, RDH5, RGS9, RGS9BP, RIMS1, RP1, RP1L1, RPE65, RPGR, RPGRIP1, SEMA4A, SEMA6B, SLC4A7, TLL5, UNC119

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 F, 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, 6.2.23 AM Auswertung mit Emedgene Version A, 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
Zapfen-Stäbchen-Dystrophie	46 Gene	01.08.2019	F	20.05.2024

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