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

in Kooperation mit

Institut für Humangenetik, UR
Prof. Dr. rer. nat. Bernhard Weber
Fachhumangenetiker GfH

Gen-Panel

Thorakale Aortenaneurysmen und Dissektionen

ACTA2, COL3A1, FBN1, FLNA, MAT2A, MFAP5, MYH11, MYLK, NOTCH1, PRKG1, SMAD3, TGFB2, TGFB3, TGFBR1, TGFBR2

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
Thorakale Aortenaneurysmen und Dissektionen	15 Gene	07.03.2017	B	11.11.2020

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