Institut für Humangenetik, UR
Prof. Dr. Dr. med. Davor Lessel
Facharzt für Humangenetik

in Kooperation mit

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

Gen-Panel

Familiäre exsudative Vitreoretinopathie

Analyseprinzip
Genanalyse auf Grundlage von HPO-assoziierten Genlisten (Human Phenotype Ontology, HPO) für den Phänotyp HP:0030490 (Exudative vitreoretinopathy). Die Auswahl der analysierten Gene erfolgt indikationsbezogen und softwaregestützt.

Mindestumfang der Analyse (Panel-Gene)
Die nachfolgend aufgeführten Gene sind im Mindestumfang der Analyse enthalten:

CAPN5, CTNNB1, FZD4, KIF11, LRP5, NDP, RCBTB1, TREX1, TSPAN12, VCAN, ZNF408

Erweiterung der Analyse
Über die oben genannten Gene hinaus können weitere, dem Phänotyp zugeordnete Gene gemäß HPO in die Analyse einbezogen werden.

Hinweis zur methodischen Limitation
Die Auswahl und Priorisierung der analysierten Gene erfolgt mittels bioinformatischer Verfahren und ist nicht notwendigerweise vollständig in Bezug auf alle HPO-assoziierten Gene.

Untersuchungstechnik	Anweisung	Gerät	CE-Verfahren	In-House-Verfahren
Sequencing-by synthesis, Sanger-Sequenzierung, MLPA	6.2.26 AM Agilent SureSelect Max, 6.2.24 AM Datenanalyse Dragen Workflow, 6.2.23 AM Auswertung mit Emedgene, 6.2.27 AM Variantenbewertung, 6.1.15 AG Illumina NextSeq, 6.1.16 AG Illumina NovaSeq, 6.2.9 AM MLPA, 6.2.3 AM PCR, 6.2.6 AM Durchführung einer genetischen Untersuchung mittels Sanger-Sequenzierung, 6.1.2 AG Sequenzierer	Illumina NextSeq 550, Illumina NovaSeq X Plus, ABI SeqStudio Flex 8	nein	ja

Panel zur Erkrankung	Anzahl Gene	Mindestanzahl Gene	etabliert seit	aktuelle Version	Freigabe-Datum der Version
Familiäre exsudative Vitreoretinopathie	Symptom-basiert	11	01.08.2019	G	09.08.2025

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