**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

**Morbus Best, Bestrophinopathien, ADVIRC**

Genanalyse auf Grundlage von HPO-assoziierten Genlisten (Human Phenotype Ontology, HPO) für den Phänotyp HP:0007677 (Vitelliform macular lesion). Die Auswahl der analysierten Gene erfolgt indikationsbezogen und softwaregestützt.

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

BEST1

**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 |
|---|---|---|---|---|---|
| Morbus Best, Bestrophinopathien, ADVIRC | Symptom-basiert | 1 | 01.08.2017 | A | 08.01.2025 |

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