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

WES

Infantile segmental progeroide Syndrome (Hutchinson-Gilford-Progerie-Syndrom)

Die genetische Untersuchung erfolgt mittels phänotyporientierter Exom-Sequenzierung (Whole Exome Sequencing, WES). Die Auswertung wird indikationsspezifisch und individuell anhand der vorliegenden klinischen Symptomatik durchgeführt. Grundlage hierfür sind relevante phänotypische Merkmale, die mithilfe standardisierter HPO-Terms (Human Phenotype Ontology) abgebildet werden. Die Auswahl der HPO-Terms erfolgt einzelfallbezogen unter Berücksichtigung der patientenspezifischen Symptomkonstellation.

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

BANF1, ERCC1, ERCC2, ERCC4, ERCC5, ERCC6, ERCC8, FBN1, LEMD2, LMNA, MTX2, PDGFRB, POLD1, SLC25A24, SPRTN, TOR1AIP1, ZMPSTE24

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
Infantile segmental progeroide Syndrome	Symptom-basiert	17	08.08.2025	A	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.