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

in Kooperation mit

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

Gen-Panel

Bardet-Biedl-Syndrom

Die Auswahl der Gene im Panel richtet sich nach den klinisch relevanten Symptomen und den daraus abgeleiteten HPO-Terms.

Untersuchungstechnik	Anweisung	Gerät	CE-Verfahren	In-House-Verfahren
Sequencing-by synthesis, Sanger-Sequenzierung, MLPA	6.2.22 AM Agilent CREv4 Exom Ansatz, 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	etabliert seit	aktuelle Version	Freigabe-Datum der Version
Bardet-Biedl-Syndrom	Symptom-basiert	24.09.2020	H	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.