

## Gen-Panel

### Mikrophthalmie-Anophthalmie-Kolobom-Komplex

ABCB6, ACTB, ACTG1, ALDH1A3, ATOH7, BCOR, BMP4, BMP7, C12orf57, CAPN15, CHD7, CRYBA4, CYP1B1, ERCC1, ERCC2, ERCC5, ERCC6, FOXL2, FRAS1, FREM2, FZD4, GDF3, GDF6, GJA1, GRIP1, HCCS, HESX1, HMX1, MAB21L2, MFRP, MIR204, NDP, NDUFB11, OCRL, OTX2, PAX2, PAX6, PRSS56, PXDN, RAB18, RAB3GAP1, RAB3GAP2, RARB, RAX, SALL2, SHH, SIX3, SIX6, SMOC1, SOX2, SOX21, STRA6, TBC1D20, TENM3, TFAP2A, TGIF1, TMEM98, VAX1, VPS13B, VSX2, ZIC2

| 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 |
|---|---------|----------------|------------------|---------------------------|
| Mikrophthalmie-Anophthalmie-Kolobom-Komplex | 61 Gene | 10.07.2024     | A                | 10.07.2024                |

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