

Genpanel Herz-Kreislauf-Erkrankungen (v.01)

ACTA2, ACTC1, ACTN2, ANKRD1, CALR3, CASQ2, CAV3, COL3A1, CRYAB, CSRP3, DES, FBN1, FHL1, FLNA, FLNC, GAA, GLA, JPH2, LAMP2, LDB3, MAT2A, MFAP5, MYBPC3, MYH11, MYH6, MYH7, MYL2, MYL3, MYLK, MYLK2, MYOZ2, MYPN, NEXN, Notch1, PLN, PRKAG2, PRKG1, SMAD3, TCAP, TGFB2, TGFB3, TGFB1, TGFB2, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1, TTR, VCL

- **Sub-Genpanel hypertrophe Kardiomyopathie**

ACTC1, ACTN2, ANKRD1, CALR3, CASQ2, CAV3, CRYAB, CSRP3, DES, FHL1, FLNC, GAA, GLA, JPH2, LAMP2, LDB3, MYBPC3, MYH6, MYH7, MYL2, MYL3, MYLK2, MYOZ2, MYPN, NEXN, PLN, PRKAG2, TCAP, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1, TTR, VCL

- **Sub-Genpanel Marfan-Syndrom**

FBN1, TGFB1, TGFB2

- **Sub-Genpanel thorakales Aortenaneurysma und Aortendissektion**

ACTA2, COL3A1, FBN1, FLNA, MAT2A, MFAP5, MYH11, MYLK, Notch1, PRKG1, SMAD3, TGFB2, TGFB3, TGFB1, TGFB2

Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät	CE-Verfahren	in Haus-Verfahren
Sequence capture (Agilent), Sequencing-by-synthesis (Illumina), ggf. Bestätigung mit PCR, Sanger-Sequenzierung	6.2.18 AM Agilent Sure Select Anreicherung, 6.1.14 AG Anleitung Illumina MiSeq, 6.1.15 AG Anleitung Illumina NextSeq, 6.2.3 AM PCR, 6.2.6 AM Durchführung einer genetischen Untersuchung mittels Sanger-Sequenzierung	Illumina MiSeq/NextSeq, Thermocycler, ABI3130xl	Nein	Ja

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