

Stand: 10.03.2025

Untersuchungsart:
Molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)**

| Analyt (Messgröße) | Untersuchungsmaterial (Matrix) | Untersuchungstechnik | Anweisung/ Version | Gerät | Flexibel akkreditiert |
|---|--|--|--------------------|---------------------------------|-----------------------|
| JMML Panel (ASXL1, CBL, GATA2, GATA2 ebox ,JAK2, JAK3, KRAS, NF1, NRAS, PTPN11, RAC2, RRAS, RRAS2, RUNX1, SETBP1, SH2B3) | DNA aus: Blut, Knochenmark, Haare, Fibroblasten, Mundschleimhautabstrich | Sequence capture (Fa. Thermo Fischer, Anreicherungsverfahren: NEBNext Ultra II), Sequencing-by-synthesis, commercial analysis pipeline (JSI 5.2.0) | SOP_NGS_Amp (V9) | Sequenzer Miseq-Illumina M04252 | JA |
| RCC_SAA Panel (GATA2, RUNX1, SAMD9, SAMD9L, ERCC6L2) | DNA aus: Blut, Knochenmark, Haare, Fibroblasten, Mundschleimhautabstrich | Sequence capture (Fa. Thermo Fischer, Anreicherungsverfahren: NEBNext Ultra II), Sequencing-by-synthesis, commercial analysis pipeline (JSI 5.2.0) | SOP_NGS_Amp (V9) | Sequenzer Miseq-Illumina M04252 | JA |
| DBA Panel (ADA2, EPO, GATA1, HEATR3, RPL4, RPL8, RPL10, RPL10A, RPL11, RPL15, RPL17, RPL18, RPL19, RPL26, RPL27, RPL3, RPL31, RPL34, RPL35, RPL35A, RPL37, RPL4, RPL5, RPL8, RPL9, RPLP0, RPS10, RPS11, RPS15A, RPS17, RPS19, RPS20, RPS24, RPS26, RPS27, RPS28, RPS29, RPS7, TP53, TSR2) | DNA aus: Blut, Knochenmark, Haare, Fibroblasten, Mundschleimhautabstrich | Sequence capture (Fa. Thermo Fischer, Anreicherungsverfahren: NEBNext Ultra II), Sequencing-by-synthesis, commercial analysis pipeline (JSI 5.2.0) | SOP_NGS_Amp (V9) | Sequenzer Miseq-Illumina M04252 | JA |
| DC Panel (ACD, CTC1, DKC1, NAF1, NHP2, NOP10, PARN, POT1, RPA1, RTEL1, SAMD9, SAMD9L, TERC, TERT, TERT-Prom, TINF2, USB1, WRAP53) | DNA aus: Blut, Knochenmark, Haare, Fibroblasten, Mundschleimhautabstrich | Sequence capture (Fa. Thermo Fischer, Anreicherungsverfahren: Fa. NEBNext Ultra II), Sequencing-by-synthesis, commercial analysis pipeline (JSI 5.2.0) | SOP_NGS_Amp (V9) | Sequenzer Miseq-Illumina M04252 | JA |
| Prädispositionspanel (ADA2, AK2, ALDH1B1, ALDH2, ANKRD26, ARID2, ASXL1, ATG2B, ATM, BCOR, BCORL1, BRAF, CBL, CDC42, CEBPA, CHEK2, CLPB, CSF3R, CSMD1, CTC1, CTCF, CTLA4, CUX1, DCLRE1B, DDX41, DKC1, DNAH5, DNAH9, DNAJC21, DNMT3A, EFL1, ELANE, ERBB3, ERCC1, ERCC4, ERCC6L2, ETV6, EZH2, FERMT3, FLT3, G6PC3, GATA1, GATA2, GF11, GF11b, GINS1, GNE, GSKIP, HAX1, HLTf, HOXA11, IDH1, IDH2, IKZF1, ITGB2, JAGN1, JAK2, JAK3, KIT, KMT2D, KRAS, LAMTOR2, LIG4, MBD4, MDM2, MDM4, MECOM, MEIS1, MPL, MYSM1, NAF1, NBEAL2, NF1, NHP2, NOP10, NOTCH1, NPM1, NRAS, PARN, PHF6, PIGA, POT1, PPM1D, PTPN11, RAC2, RAD21, RBM8A, RBSN, RIOK1, RIOK2, RPA1, RRAS, RTEL1, RUNX1, SAMD9, SAMD9L, SETBP1, SLC35C1, SLC37A4, SMARCA2, SMARCD2, SRP54, SRP72, SRSF2, STAG2, STAT3, STAT5A, STAT5B, SUZ12, TAFAZZIN, TERC, TERT, TET2, THPO, TINF2, TP53, TPP1, UBTF, U2AF1, USB1, VPS45, WRAP53, WT1) | DNA aus: Blut, Knochenmark, Haare, Fibroblasten, Mundschleimhautabstrich | Sequence capture (Fa. New England Biolabs GmbH) Sequencing-by-synthesis, commercial analysis pipeline (JSI 5.2.0) | SOP_NGS_TWIST (V1) | Sequenzer Miseq-Illumina M04252 | JA |

| Analyt (Messgröße) | Untersuchungsmaterial (Matrix) | Untersuchungstechnik | Anweisung/ Version | Gerät | Flexibel akkreditiert |
|--|--|---------------------------|---|---|-----------------------|
| JMML (ASXL1, CBL Ex 8,9, GAT2, GATA2_ebox, JAK2, JAK3, KRAS Ex 2,3, NRAS Ex 2,3, PTPN11 Ex 3,4,8,13, , RRAS, RUNX1, SETBP1 hotspot Ex 4, SH2B3) | DNA aus: Blut, Knochenmark, Haare, Fibroblasten, Mundschleimhautabstrich | PCR, SANGER Sequenzierung | SOP_Gensequenzierung mittles Sanger Sequenzierung_V13 | Thermocycler, 3730xl DNA Analyzer/ SequenzerApplied Biosystems, 3500 Genetic Analyzer/ Sequenzer Thermo Fischer | JA |
| DC (ACD, C16orf57, CTC1, DKC1, NHP2, NOP10, PARN, RPA1, RTE1, SAMD9, SAMD9L, TERC, TERT-Prom, TINF2, WRAP53) | DNA aus: Blut, Knochenmark, Haare, Fibroblasten, Mundschleimhautabstrich | PCR, SANGER Sequenzierung | SOP_Gensequenzierung mittles Sanger Sequenzierung_V13 | Thermocycler, 3730xl DNA Analyzer/ SequenzerApplied Biosystems, 3500 Genetic Analyzer/ Sequenzer Thermo Fischer | JA |
| Thrombozytopenie (ANKRD26, ETV6, HOXA11, c-MPL, RUNX1) | DNA aus: Blut, Knochenmark, Haare, Fibroblasten, Mundschleimhautabstrich | PCR, SANGER Sequenzierung | SOP_Gensequenzierung mittles Sanger Sequenzierung_V13 | Thermocycler, 3730xl DNA Analyzer/ SequenzerApplied Biosystems, 3500 Genetic Analyzer/ Sequenzer Thermo Fischer | JA |
| BMF/MDS (ASXL1, CEBPA, CXCR4, JAK2, c-KIT, KLF1, SBDS, TP53) | DNA aus: Blut, Knochenmark, Haare, Fibroblasten, Mundschleimhautabstrich | PCR, SANGER Sequenzierung | SOP_Gensequenzierung mittles Sanger Sequenzierung_V13 | Thermocycler, 3730xl DNA Analyzer/ SequenzerApplied Biosystems, 3500 Genetic Analyzer/ Sequenzer Thermo Fischer | JA |
| DBA (CECR1, GATA1, RPL11, RPL15, RPL26, RPL27, RPL3, RPL31, RPL34, RPL35, RPL35A, RPL5, RPL9, RPS10, RPS17, RPS19, RPS24, RPS26, RPS28, RPS29, RPS7, TP53, TSR2) | DNA aus: Blut, Knochenmark, Haare, Fibroblasten, Mundschleimhautabstrich | PCR, SANGER Sequenzierung | SOP_Gensequenzierung mittles Sanger Sequenzierung_V13 | Thermocycler, 3730xl DNA Analyzer/ SequenzerApplied Biosystems, 3500 Genetic Analyzer/ Sequenzer Thermo Fischer | JA |

**Alle Untersuchungsverfahren des Laboratoriums sind flexibel akkreditiert und können ohne vorherige Information und Zustimmung der Deutschen Akkreditierungsstelle GmbH modifiziert, sowie weiter- und neuentwickelt werden.