

Liste der molekulargenetischen Untersuchungsverfahren (somatisch)

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version	Gerät	Untersuchungsart	CE-Verfahren	in Haus-Verfahren	akkreditiert seit
Aderhautmelanom (GNAQ Exon 4/5, GNA11 Exon 4/5, SF3B1 p.Arg625)	Tumorgewebe (laut Deklaration des Einsenders), DNA	PCR / Sequencing-by-synthesis (MiSeq) / JSI Sequence Pilot SeqNext v.5.2.0	SAA_GNAQ GNA11 Vers. 001/04.2021, SAA_SF3B1 Vers. 001/04.2021	MiSeq (Illumina)	Amplifikationsverfahren		X	2021
Aderhautmelanom (GNAQ Exon 4/5, GNA11 Exon 4/5, SF3B1 p.Arg625)	Tumorgewebe (laut Deklaration des Einsenders), DNA	PCR / Sanger Sequenzierung / Sequencing Analysis Software v.6	SAA_GNAQ GNA11 Vers. 001/04.2021, SAA_SF3B1 Vers. 001/04.2021	3130 Genetic Analyzer (ABI)	Amplifikationsverfahren		X	2021
AITL (TET2, DNMT3A, RHOA p.Gly17, IDH1 p.Arg132, IDH2 p.Arg140 und p.Arg172)	EDTA-Blut, Heparin-Blut, Lymphknoten, Tumorgewebe (laut Deklaration des Einsenders), DNA	Sequence Capture / Sequencing-by-synthesis (MiSeq) / JSI Sequence Pilot SeqNext v.5.2.0	SAA_AITL Panel-Sequenzierung mit dem MiSeq Vers. 001/04.2021	MiSeq (Illumina)	Amplifikationsverfahren		X	2021
AITL (RHOA p.Gly17, IDH1 p.Arg132, IDH2 p.Arg140 und p.Arg172)	EDTA-Blut, Heparin-Blut, Lymphknoten, Tumorgewebe (laut Deklaration des Einsenders), DNA	PCR / Sanger Sequenzierung / Sequencing Analysis Software v.6	SAA_IDH1 IDH2 Vers. 001/04.2021, SAA_RHOA Vers. 001/04.2021	3130 Genetic Analyzer (ABI)	Amplifikationsverfahren		X	2021
Akute myeloische Leukämie/ Myelodysplastisches Syndrom (FLT3-ITD/LM und -TKD, NPM1 Exon 11, ASXL1 Exon 13, CEBPA, RUNX1, IDH1 p.Arg132, IDH2 p.Arg140 und p.Arg172, TP53)	EDTA-Blut, Heparin-Blut, Knochenmark, DNA	Sequence Capture / Sequencing-by-synthesis (MiSeq) / JSI Sequence Pilot SeqNext v.5.2.0	SAA_AML Panel-Sequenzierung mit dem MiSeq Vers. 001/04.2021	MiSeq (Illumina)	Amplifikationsverfahren		X	2021
Akute myeloische Leukämie/ Myelodysplastisches Syndrom (FLT3-ITD/LM)	EDTA-Blut, Heparin-Blut, Knochenmark, DNA	PCR / Kapillargelelektrophorese / Gene Mapper v.5	SAA_FLT3-LM Genescanlauf Vers. 001/04.2021	3130 Genetic Analyzer (ABI)	Amplifikationsverfahren		X	2021
Akute myeloische Leukämie/ Myelodysplastisches Syndrom (FLT3--TKD, NPM1 Exon 11)	EDTA-Blut, Heparin-Blut, Knochenmark, DNA	realtime-PCR / Schmelzkurvenanalyse / LightCycler 480 Software v.1.5.1	SAA_FLT3-TKD Lightcycler 480, SAA_NPM1 Lightcycler 480 Vers. 001/05.2021	Lightcycler 480 (Roche)	Amplifikationsverfahren		X	2021
Akute myeloische Leukämie/ Myelodysplastisches Syndrom/ CLL (TP53)	EDTA-Blut, Heparin-Blut, Knochenmark, DNA	PCR / Sequencing-by-synthesis (MiSeq) / JSI Sequence Pilot SeqNext v.5.2.0	SAA_TP53 Vers. 001/05.2021	3130 Genetic Analyzer (ABI)	Amplifikationsverfahren		X	2021
Akute myeloische Leukämie/ Myelodysplastisches Syndrom / CLL (TP53)	EDTA-Blut, Heparin-Blut, Knochenmark, DNA	PCR / Sanger Sequenzierung / Sequencing Analysis Software v.6	SAA_TP53 Vers. 001/05.2021	3130 Genetic Analyzer (ABI)	Amplifikationsverfahren		X	2021
CLL (TP53, NOTCH1 Exon 34, SF3B1 Exon 13-16, BIRC3)	EDTA-Blut, Heparin-Blut, Lymphknoten, Tumorgewebe (laut Deklaration des Einsenders), DNA	Sequence Capture / Sequencing-by-synthesis (MiSeq) / JSI Sequence Pilot SeqNext v.5.2.0	SAA_CLL Panel-Sequenzierung mit dem MiSeq Vers. 001/04.2021	MiSeq (Illumina)	Amplifikationsverfahren		X	2021
CLL/ DLBCL/ Immunozytom (MYD88 p.Leu265Pro)	EDTA-Blut, Heparin-Blut, Lymphknoten, Tumorgewebe (laut Deklaration des Einsenders), DNA	Sequence Capture / Sequencing-by-synthesis (MiSeq) / JSI Sequence Pilot SeqNext v.5.2.0	SAA_CLL Panel-Sequenzierung mit dem MiSeq Vers. 001/04.2021	MiSeq (Illumina)	Amplifikationsverfahren		X	2021
CMML (TET2, ASXL1 Exon 13, SRSF2 Exon 1, RUNX1, NRAS, SETBP1)	EDTA-Blut, Heparin-Blut, Lymphknoten, Tumorgewebe (laut Deklaration des Einsenders), DNA	Sequence Capture / Sequencing-by-synthesis (MiSeq) / JSI Sequence Pilot SeqNext v.5.2.0	SAA_CMML Panel-Sequenzierung mit dem MiSeq Vers. 001/04.2021	MiSeq (Illumina)	Amplifikationsverfahren		X	2021
Haarzellleukämie (BRAF p.Val600Glu)	EDTA-Blut, Heparin-Blut, DNA	PCR / Sequencing-by-synthesis (MiSeq) / JSI Sequence Pilot SeqNext v.5.2.0	SAA_Nextera XT Library Prep Vers. 002/03.2021	MiSeq (Illumina)	Amplifikationsverfahren		X	2021
Haarzellleukämie (BRAF p.Val600Glu)	EDTA-Blut, Heparin-Blut, DNA	PCR / Sanger Sequenzierung / Sequencing Analysis Software v.6	SAA_BRAF Vers. 001/04.2021	3130 Genetic Analyzer (ABI)	Amplifikationsverfahren		X	2021
LGL (STAT3 Exon 21, STAT5B Exon 15-17)	EDTA-Blut, Heparin-Blut, DNA	PCR / Sequencing-by-synthesis (MiSeq) / JSI Sequence Pilot SeqNext v.5.2.0	SAA_Nextera XT Library Prep Vers. 002/03.2021	MiSeq (Illumina)	Amplifikationsverfahren		X	2021
Mastozytose (KIT p.Asp816Val, TET2, SRSF2, ASXL1, RUNX1)	EDTA-Blut, Heparin-Blut, Knochenmark, DNA	Sequence Capture / Sequencing-by-synthesis (MiSeq) / JSI Sequence Pilot SeqNext v.5.2.0	SAA_Mastozytose Panel-Sequenzierung mit dem MiSeq Vers. 001/04.2021	MiSeq (Illumina)	Amplifikationsverfahren		X	2021
Mastozytose (KIT p.Asp816Val)	EDTA-Blut, Heparin-Blut, Knochenmark, DNA	PCR / Sanger Sequenzierung (KIT p.Asp816Val) / Sequencing Analysis Software v.6	SAA_KIT Vers. 002/05.2021	3130 Genetic Analyzer (ABI)	Amplifikationsverfahren		X	2021
MDS (DNMT3A, NRAS, SF3B1, SRSF2, TET2, U2AF1, EZH2, CBL, ETV6, ZRSR2)	EDTA-Blut, Heparin-Blut, Knochenmark, DNA	Sequence Capture / Sequencing-by-synthesis (MiSeq) / JSI Sequence Pilot SeqNext v.5.2.0	SAA_MDS Panel-Sequenzierung mit dem MiSeq Vers. 001/04.2021	MiSeq (Illumina)	Amplifikationsverfahren		X	2021
Multipl. Myelom/Plasmozytom (TP53, BIRC3, NRAS, KRAS, BRAF)	EDTA-Blut, Heparin-Blut, Knochenmark, DNA	Sequence Capture / Sequencing-by-synthesis (MiSeq) / JSI Sequence Pilot SeqNext v.5.2.0	SAA_Multipl. Myelom Plasmozytom Panel-Sequenzierung mit dem MiSeq Vers. 001/04.2021	MiSeq (Illumina)	Amplifikationsverfahren		X	2021
Multipl. Myelom/Plasmozytom (TP53)	EDTA-Blut, Heparin-Blut, Knochenmark, DNA	PCR / Sequencing-by-synthesis (MiSeq) / JSI Sequence Pilot SeqNext v.5.2.0	SAA_TP53 Vers. 001/05.2021	3130 Genetic Analyzer (ABI)	Amplifikationsverfahren		X	2021
Myeloproliferative Neoplasie (JAK2 p.Val617Phe und Exon 12, CALR Exon 9, MPL Exon 10)	EDTA-Blut, Heparin-Blut, Knochenmark, DNA	PCR / Sequencing-by-synthesis (MiSeq) / JSI Sequence Pilot SeqNext v.5.2.0	SAA_Nextera XT Library Prep / Vers. 002/03.2021	MiSeq (Illumina)	Amplifikationsverfahren		X	2021
Myeloproliferative Neoplasie (JAK2 p.Val617Phe und Exon 12, CALR Exon 9, MPL Exon 10)	EDTA-Blut, Heparin-Blut, Knochenmark, DNA	PCR / Sanger Sequenzierung / Sequencing Analysis Software v.6	SAA_JAK2 Vers.001/04.2021, SAA_CALR Vers. 001/04.2021, SAA_MPL Vers. 001/03.2021	3130 Genetic Analyzer (ABI)	Amplifikationsverfahren		X	2021