

Untersuchungsgebiet: Molekulare Humangenetik

Version 24
 Gültig ab 21.10.2024

Liste der
 Untersuchungsverfahren
 Amplifikationsverfahren**

| Analyt (Meßgröße) | Untersuchungsmaterial (Matrix) | Untersuchungstechnik | Lfd. Nr. | Anweisung Version | Gerät | CE-Verfahren | In house-Verfahren |
|-------------------|--------------------------------|---|----------|--|---|--------------|--------------------|
| ACTA2 | EDTA-Blut, isolierte DNA | PCR mit anschließender Sanger-Sequenzierung | 1 | VA Analytische Massnahmen (VA-post-PCR-490) V17 -- AA DNA-Isolierung semiautomatisch (AA-prä-ANA-414) V11 -- AA Genkarten (AA-QMB-468) V48 -- AA PCR semiautomatisch (AA-PCR-417) V16 -- AA PCR-Aufreinigung semiautomatisch (AA-post-PCR-419) V8 -- AA Sequenzierung-Aufreinigung (AA-post-PCR-245) V6 -- AA Sequenzierung SANGER (AA-post-PCR -424) V11 | Applied Biosystems: 3500xL DNA Analyzer TECAN: Genesis150, freedom evo Eppendorf: MastercyclerPro Qiagen: QIAcube Qiagen: QIAxcel | | X |
| ACTC1 | EDTA-Blut, isolierte DNA | PCR mit anschließender Sanger-Sequenzierung | 2 | VA Analytische Massnahmen (VA-post-PCR-490) V17 -- AA DNA-Isolierung semiautomatisch (AA-prä-ANA-414) V11 -- AA Genkarten (AA-QMB-468) V48 -- AA PCR semiautomatisch (AA-PCR-417) V16 -- AA PCR-Aufreinigung semiautomatisch (AA-post-PCR-419) V8 -- AA Sequenzierung-Aufreinigung (AA-post-PCR-245) V6 -- AA Sequenzierung SANGER (AA-post-PCR -424) V11 | Applied Biosystems: 3500xL DNA Analyzer TECAN: Genesis150, freedom evo Eppendorf: MastercyclerPro Qiagen: QIAcube Qiagen: QIAxcel | | X |
| ACTN2 | EDTA-Blut, isolierte DNA | PCR mit anschließender Sanger-Sequenzierung | 3 | VA Analytische Massnahmen (VA-post-PCR-490) V17 -- AA DNA-Isolierung semiautomatisch (AA-prä-ANA-414) V11 -- AA Genkarten (AA-QMB-468) V48 -- AA PCR semiautomatisch (AA-PCR-417) V16 -- AA PCR-Aufreinigung semiautomatisch (AA-post-PCR-419) V8 -- AA Sequenzierung-Aufreinigung (AA-post-PCR-245) V6 -- AA Sequenzierung SANGER (AA-post-PCR -424) V11 | Applied Biosystems: 3500xL DNA Analyzer TECAN: Genesis150, freedom evo Eppendorf: MastercyclerPro Qiagen: QIAcube Qiagen: QIAxcel | | X |
| ANK2 | EDTA-Blut, isolierte DNA | PCR mit anschließender Sanger-Sequenzierung | 4 | VA Analytische Massnahmen (VA-post-PCR-490) V17 -- AA DNA-Isolierung semiautomatisch (AA-prä-ANA-414) V11 -- AA Genkarten (AA-QMB-468) V48 -- AA PCR semiautomatisch (AA-PCR-417) V16 -- AA PCR-Aufreinigung semiautomatisch (AA-post-PCR-419) V8 -- AA Sequenzierung-Aufreinigung (AA-post-PCR-245) V6 -- AA Sequenzierung SANGER (AA-post-PCR -424) V11 | Applied Biosystems: 3500xL DNA Analyzer TECAN: Genesis150, freedom evo Eppendorf: MastercyclerPro Qiagen: QIAcube Qiagen: QIAxcel | | X |
| CACNA1C | EDTA-Blut, isolierte DNA | PCR mit anschließender Sanger-Sequenzierung | 5 | VA Analytische Massnahmen (VA-post-PCR-490) V17 -- AA DNA-Isolierung semiautomatisch (AA-prä-ANA-414) V11 -- AA Genkarten (AA-QMB-468) V48 -- AA PCR semiautomatisch (AA-PCR-417) V16 -- AA PCR-Aufreinigung semiautomatisch (AA-post-PCR-419) V8 -- AA Sequenzierung-Aufreinigung (AA-post-PCR-245) V6 -- AA Sequenzierung SANGER (AA-post-PCR -424) V11 | Applied Biosystems: 3500xL DNA Analyzer TECAN: Genesis150, freedom evo Eppendorf: MastercyclerPro Qiagen: QIAcube Qiagen: QIAxcel | | X |
| CACNA1D | EDTA-Blut, isolierte DNA | PCR mit anschließender Sanger-Sequenzierung | 6 | VA Analytische Massnahmen (VA-post-PCR-490) V17 -- AA DNA-Isolierung semiautomatisch (AA-prä-ANA-414) V11 -- AA Genkarten (AA-QMB-468) V48 -- AA PCR semiautomatisch (AA-PCR-417) V16 -- AA PCR-Aufreinigung semiautomatisch (AA-post-PCR-419) V8 -- AA Sequenzierung-Aufreinigung (AA-post-PCR-245) V6 -- AA Sequenzierung SANGER (AA-post-PCR -424) V11 | Applied Biosystems: 3500xL DNA Analyzer TECAN: Genesis150, freedom evo Eppendorf: MastercyclerPro Qiagen: QIAcube Qiagen: QIAxcel | | X |

| | | | | | | | |
|----------|--------------------------|---|----|--|---|--|---|
| CACNA2D1 | EDTA-Blut, isolierte DNA | PCR mit anschließender Sanger-Sequenzierung | 6 | VA Analytische Massnahmen (VA-post-PCR-490) V17 -- AA DNA-Isolierung semiautomatisch (AA-prä-ANA-414) V11 -- AA Genkarten (AA-QMB-468) V48 -- AA PCR semiautomatisch (AA-PCR-417) V16 -- AA PCR-Aufreinigung semiautomatisch (AA-post-PCR-419) V8 -- AA Sequenzierung-Aufreinigung (AA-post-PCR-245) V6 -- AA Sequenzierung SANGER (AA-post-PCR -424) V11 | Applied Biosystems: 3500xL DNA Analyzer TECAN: Genesis150, freedom evo Eppendorf: MastercyclerPro Qiagen: QIAcube Qiagen: QIAxcel | | X |
| CACNA1S | EDTA-Blut, isolierte DNA | PCR mit anschließender Sanger-Sequenzierung | 7 | VA Analytische Massnahmen (VA-post-PCR-490) V17 -- AA DNA-Isolierung semiautomatisch (AA-prä-ANA-414) V11 -- AA Genkarten (AA-QMB-468) V48 -- AA PCR semiautomatisch (AA-PCR-417) V16 -- AA PCR-Aufreinigung semiautomatisch (AA-post-PCR-419) V8 -- AA Sequenzierung-Aufreinigung (AA-post-PCR-245) V6 -- AA Sequenzierung SANGER (AA-post-PCR -424) V11 | Applied Biosystems: 3500xL DNA Analyzer TECAN: Genesis150, freedom evo Eppendorf: MastercyclerPro Qiagen: QIAcube Qiagen: QIAxcel | | X |
| CACNB2 | EDTA-Blut, isolierte DNA | PCR mit anschließender Sanger-Sequenzierung | 8 | VA Analytische Massnahmen (VA-post-PCR-490) V17 -- AA DNA-Isolierung semiautomatisch (AA-prä-ANA-414) V11 -- AA Genkarten (AA-QMB-468) V48 -- AA PCR semiautomatisch (AA-PCR-417) V16 -- AA PCR-Aufreinigung semiautomatisch (AA-post-PCR-419) V8 -- AA Sequenzierung-Aufreinigung (AA-post-PCR-245) V6 -- AA Sequenzierung SANGER (AA-post-PCR -424) V11 | Applied Biosystems: 3500xL DNA Analyzer TECAN: Genesis150, freedom evo Eppendorf: MastercyclerPro Qiagen: QIAcube Qiagen: QIAxcel | | X |
| CALM1 | EDTA-Blut, isolierte DNA | PCR mit anschließender Sanger-Sequenzierung | 9 | VA Analytische Massnahmen (VA-post-PCR-490) V17 -- AA DNA-Isolierung semiautomatisch (AA-prä-ANA-414) V11 -- AA Genkarten (AA-QMB-468) V48 -- AA PCR semiautomatisch (AA-PCR-417) V16 -- AA PCR-Aufreinigung semiautomatisch (AA-post-PCR-419) V8 -- AA Sequenzierung-Aufreinigung (AA-post-PCR-245) V6 -- AA Sequenzierung SANGER (AA-post-PCR -424) V11 | Applied Biosystems: 3500xL DNA Analyzer TECAN: Genesis150, freedom evo Eppendorf: MastercyclerPro Qiagen: QIAcube Qiagen: QIAxcel | | X |
| CALM2 | EDTA-Blut, isolierte DNA | PCR mit anschließender Sanger-Sequenzierung | 10 | VA Analytische Massnahmen (VA-post-PCR-490) V17 -- AA DNA-Isolierung semiautomatisch (AA-prä-ANA-414) V11 -- AA Genkarten (AA-QMB-468) V48 -- AA PCR semiautomatisch (AA-PCR-417) V16 -- AA PCR-Aufreinigung semiautomatisch (AA-post-PCR-419) V8 -- AA Sequenzierung-Aufreinigung (AA-post-PCR-245) V6 -- AA Sequenzierung SANGER (AA-post-PCR -424) V11 | Applied Biosystems: 3500xL DNA Analyzer TECAN: Genesis150, freedom evo Eppendorf: MastercyclerPro Qiagen: QIAcube Qiagen: QIAxcel | | X |
| CALM3 | EDTA-Blut, isolierte DNA | PCR mit anschließender Sanger-Sequenzierung | 11 | VA Analytische Massnahmen (VA-post-PCR-490) V17 -- AA DNA-Isolierung semiautomatisch (AA-prä-ANA-414) V11 -- AA Genkarten (AA-QMB-468) V48 -- AA PCR semiautomatisch (AA-PCR-417) V16 -- AA PCR-Aufreinigung semiautomatisch (AA-post-PCR-419) V8 -- AA Sequenzierung-Aufreinigung (AA-post-PCR-245) V6 -- AA Sequenzierung SANGER (AA-post-PCR -424) V11 | Applied Biosystems: 3500xL DNA Analyzer TECAN: Genesis150, freedom evo Eppendorf: MastercyclerPro Qiagen: QIAcube Qiagen: QIAxcel | | X |
| CASQ2 | EDTA-Blut, isolierte DNA | PCR mit anschließender Sanger-Sequenzierung | 12 | VA Analytische Massnahmen (VA-post-PCR-490) V17 -- AA DNA-Isolierung semiautomatisch (AA-prä-ANA-414) V11 -- AA Genkarten (AA-QMB-468) V48 -- AA PCR semiautomatisch (AA-PCR-417) V16 -- AA PCR-Aufreinigung semiautomatisch (AA-post-PCR-419) V8 -- AA Sequenzierung-Aufreinigung (AA-post-PCR-245) V6 -- AA Sequenzierung SANGER (AA-post-PCR -424) V11 | Applied Biosystems: 3500xL DNA Analyzer TECAN: Genesis150, freedom evo Eppendorf: MastercyclerPro Qiagen: QIAcube Qiagen: QIAxcel | | X |

| | | | | | | | |
|---|--------------------------|---|----|--|---|--|---|
| CAV3 | EDTA-Blut, isolierte DNA | PCR mit anschließender Sanger-Sequenzierung | 13 | VA Analytische Massnahmen (VA-post-PCR-490) V17 -- AA DNA-Isolierung semiautomatisch (AA-prä-ANA-414) V11 -- AA Genkarten (AA-QMB-468) V48 -- AA PCR semiautomatisch (AA-PCR-417) V16 -- AA PCR-Aufreinigung semiautomatisch (AA-post-PCR-419) V8 -- AA Sequenzierung-Aufreinigung (AA-post-PCR-245) V6 -- AA Sequenzierung SANGER (AA-post-PCR -424) V11 | Applied Biosystems: 3500xL DNA Analyzer TECAN: Genesis150, freedom evo Eppendorf: MastercyclerPro Qiagen: QIAcube Qiagen: QIAxcel | | X |
| CYP2C19 (Poor metabolizer-Status: Allele *2,*3) | EDTA-Blut, isolierte DNA | PCR mit anschließender Sanger-Sequenzierung | 15 | VA Analytische Massnahmen (VA-post-PCR-490) V17 -- AA DNA-Isolierung semiautomatisch (AA-prä-ANA-414) V11 -- AA Genkarten (AA-QMB-468) V48 -- AA PCR semiautomatisch (AA-PCR-417) V16 -- AA PCR-Aufreinigung semiautomatisch (AA-post-PCR-419) V8 -- AA Sequenzierung-Aufreinigung (AA-post-PCR-245) V6 -- AA Sequenzierung SANGER (AA-post-PCR -424) V11 | Applied Biosystems: 3500xL DNA Analyzer TECAN: Genesis150, freedom evo Eppendorf: MastercyclerPro Qiagen: QIAcube Qiagen: QIAxcel | | X |
| DCHS1 | EDTA-Blut, isolierte DNA | PCR mit anschließender Sanger-Sequenzierung | 16 | VA Analytische Massnahmen (VA-post-PCR-490) V17 -- AA DNA-Isolierung semiautomatisch (AA-prä-ANA-414) V11 -- AA Genkarten (AA-QMB-468) V48 -- AA PCR semiautomatisch (AA-PCR-417) V16 -- AA PCR-Aufreinigung semiautomatisch (AA-post-PCR-419) V8 -- AA Sequenzierung-Aufreinigung (AA-post-PCR-245) V6 -- AA Sequenzierung SANGER (AA-post-PCR -424) V11 | Applied Biosystems: 3500xL DNA Analyzer TECAN: Genesis150, freedom evo Eppendorf: MastercyclerPro Qiagen: QIAcube Qiagen: QIAxcel | | X |
| DES | EDTA-Blut, isolierte DNA | PCR mit anschließender Sanger-Sequenzierung | 17 | VA Analytische Massnahmen (VA-post-PCR-490) V17 -- AA DNA-Isolierung semiautomatisch (AA-prä-ANA-414) V11 -- AA Genkarten (AA-QMB-468) V48 -- AA PCR semiautomatisch (AA-PCR-417) V16 -- AA PCR-Aufreinigung semiautomatisch (AA-post-PCR-419) V8 -- AA Sequenzierung-Aufreinigung (AA-post-PCR-245) V6 -- AA Sequenzierung SANGER (AA-post-PCR -424) V11 | Applied Biosystems: 3500xL DNA Analyzer TECAN: Genesis150, freedom evo Eppendorf: MastercyclerPro Qiagen: QIAcube Qiagen: QIAxcel | | X |
| DSC2 | EDTA-Blut, isolierte DNA | PCR mit anschließender Sanger-Sequenzierung | 18 | VA Analytische Massnahmen (VA-post-PCR-490) V17 -- AA DNA-Isolierung semiautomatisch (AA-prä-ANA-414) V11 -- AA Genkarten (AA-QMB-468) V48 -- AA PCR semiautomatisch (AA-PCR-417) V16 -- AA PCR-Aufreinigung semiautomatisch (AA-post-PCR-419) V8 -- AA Sequenzierung-Aufreinigung (AA-post-PCR-245) V6 -- AA Sequenzierung SANGER (AA-post-PCR -424) V11 | Applied Biosystems: 3500xL DNA Analyzer TECAN: Genesis150, freedom evo Eppendorf: MastercyclerPro Qiagen: QIAcube Qiagen: QIAxcel | | X |
| DSG2 | EDTA-Blut, isolierte DNA | PCR mit anschließender Sanger-Sequenzierung | 19 | VA Analytische Massnahmen (VA-post-PCR-490) V17 -- AA DNA-Isolierung semiautomatisch (AA-prä-ANA-414) V11 -- AA Genkarten (AA-QMB-468) V48 -- AA PCR semiautomatisch (AA-PCR-417) V16 -- AA PCR-Aufreinigung semiautomatisch (AA-post-PCR-419) V8 -- AA Sequenzierung-Aufreinigung (AA-post-PCR-245) V6 -- AA Sequenzierung SANGER (AA-post-PCR -424) V11 | Applied Biosystems: 3500xL DNA Analyzer TECAN: Genesis150, freedom evo Eppendorf: MastercyclerPro Qiagen: QIAcube Qiagen: QIAxcel | | X |
| DSP | EDTA-Blut, isolierte DNA | PCR mit anschließender Sanger-Sequenzierung | 20 | VA Analytische Massnahmen (VA-post-PCR-490) V17 -- AA DNA-Isolierung semiautomatisch (AA-prä-ANA-414) V11 -- AA Genkarten (AA-QMB-468) V48 -- AA PCR semiautomatisch (AA-PCR-417) V16 -- AA PCR-Aufreinigung semiautomatisch (AA-post-PCR-419) V8 -- AA Sequenzierung-Aufreinigung (AA-post-PCR-245) V6 -- AA Sequenzierung SANGER (AA-post-PCR -424) V11 | Applied Biosystems: 3500xL DNA Analyzer TECAN: Genesis150, freedom evo Eppendorf: MastercyclerPro Qiagen: QIAcube Qiagen: QIAxcel | | X |

| | | | | | | | |
|-------|--------------------------|---|----|--|---|--|---|
| DTNA | EDTA-Blut, isolierte DNA | PCR mit anschließender Sanger-Sequenzierung | 21 | VA Analytische Massnahmen (VA-post-PCR-490) V17 -- AA DNA-Isolierung semiautomatisch (AA-prä-ANA-414) V11 -- AA Genkarten (AA-QMB-468) V48 -- AA PCR semiautomatisch (AA-PCR-417) V16 -- AA PCR-Aufreinigung semiautomatisch (AA-post-PCR-419) V8 -- AA Sequenzierung-Aufreinigung (AA-post-PCR-245) V6 -- AA Sequenzierung SANGER (AA-post-PCR -424) V11 | Applied Biosystems: 3500xL DNA Analyzer TECAN: Genesis150, freedom evo Eppendorf: MastercyclerPro Qiagen: QIAcube Qiagen: QIAxcel | | X |
| FLNA | EDTA-Blut, isolierte DNA | PCR mit anschließender Sanger-Sequenzierung | 22 | VA Analytische Massnahmen (VA-post-PCR-490) V17 -- AA DNA-Isolierung semiautomatisch (AA-prä-ANA-414) V11 -- AA Genkarten (AA-QMB-468) V48 -- AA PCR semiautomatisch (AA-PCR-417) V16 -- AA PCR-Aufreinigung semiautomatisch (AA-post-PCR-419) V8 -- AA Sequenzierung-Aufreinigung (AA-post-PCR-245) V6 -- AA Sequenzierung SANGER (AA-post-PCR -424) V11 | Applied Biosystems: 3500xL DNA Analyzer TECAN: Genesis150, freedom evo Eppendorf: MastercyclerPro Qiagen: QIAcube Qiagen: QIAxcel | | X |
| FLNC | EDTA-Blut, isolierte DNA | PCR mit anschließender Sanger-Sequenzierung | 23 | VA Analytische Massnahmen (VA-post-PCR-490) V17 -- AA DNA-Isolierung semiautomatisch (AA-prä-ANA-414) V11 -- AA Genkarten (AA-QMB-468) V48 -- AA PCR semiautomatisch (AA-PCR-417) V16 -- AA PCR-Aufreinigung semiautomatisch (AA-post-PCR-419) V8 -- AA Sequenzierung-Aufreinigung (AA-post-PCR-245) V6 -- AA Sequenzierung SANGER (AA-post-PCR -424) V11 | Applied Biosystems: 3500xL DNA Analyzer TECAN: Genesis150, freedom evo Eppendorf: MastercyclerPro Qiagen: QIAcube Qiagen: QIAxcel | | X |
| GATA4 | EDTA-Blut, isolierte DNA | PCR mit anschließender Sanger-Sequenzierung | 24 | VA Analytische Massnahmen (VA-post-PCR-490) V17 -- AA DNA-Isolierung semiautomatisch (AA-prä-ANA-414) V11 -- AA Genkarten (AA-QMB-468) V48 -- AA PCR semiautomatisch (AA-PCR-417) V16 -- AA PCR-Aufreinigung semiautomatisch (AA-post-PCR-419) V8 -- AA Sequenzierung-Aufreinigung (AA-post-PCR-245) V6 -- AA Sequenzierung SANGER (AA-post-PCR -424) V11 | Applied Biosystems: 3500xL DNA Analyzer TECAN: Genesis150, freedom evo Eppendorf: MastercyclerPro Qiagen: QIAcube Qiagen: QIAxcel | | X |
| GLA | EDTA-Blut, isolierte DNA | PCR mit anschließender Sanger-Sequenzierung | 25 | VA Analytische Massnahmen (VA-post-PCR-490) V17 -- AA DNA-Isolierung semiautomatisch (AA-prä-ANA-414) V11 -- AA Genkarten (AA-QMB-468) V48 -- AA PCR semiautomatisch (AA-PCR-417) V16 -- AA PCR-Aufreinigung semiautomatisch (AA-post-PCR-419) V8 -- AA Sequenzierung-Aufreinigung (AA-post-PCR-245) V6 -- AA Sequenzierung SANGER (AA-post-PCR -424) V11 | Applied Biosystems: 3500xL DNA Analyzer TECAN: Genesis150, freedom evo Eppendorf: MastercyclerPro Qiagen: QIAcube Qiagen: QIAxcel | | X |
| GPD1L | EDTA-Blut, isolierte DNA | PCR mit anschließender Sanger-Sequenzierung | 26 | VA Analytische Massnahmen (VA-post-PCR-490) V17 -- AA DNA-Isolierung semiautomatisch (AA-prä-ANA-414) V11 -- AA Genkarten (AA-QMB-468) V48 -- AA PCR semiautomatisch (AA-PCR-417) V16 -- AA PCR-Aufreinigung semiautomatisch (AA-post-PCR-419) V8 -- AA Sequenzierung-Aufreinigung (AA-post-PCR-245) V6 -- AA Sequenzierung SANGER (AA-post-PCR -424) V11 | Applied Biosystems: 3500xL DNA Analyzer TECAN: Genesis150, freedom evo Eppendorf: MastercyclerPro Qiagen: QIAcube Qiagen: QIAxcel | | X |
| HCN4 | EDTA-Blut, isolierte DNA | PCR mit anschließender Sanger-Sequenzierung | 27 | VA Analytische Massnahmen (VA-post-PCR-490) V17 -- AA DNA-Isolierung semiautomatisch (AA-prä-ANA-414) V11 -- AA Genkarten (AA-QMB-468) V48 -- AA PCR semiautomatisch (AA-PCR-417) V16 -- AA PCR-Aufreinigung semiautomatisch (AA-post-PCR-419) V8 -- AA Sequenzierung-Aufreinigung (AA-post-PCR-245) V6 -- AA Sequenzierung SANGER (AA-post-PCR -424) V11 | Applied Biosystems: 3500xL DNA Analyzer TECAN: Genesis150, freedom evo Eppendorf: MastercyclerPro Qiagen: QIAcube Qiagen: QIAxcel | | X |

| | | | | | | | |
|-------|--------------------------|---|----|--|---|--|---|
| KCNA5 | EDTA-Blut, isolierte DNA | PCR mit anschließender Sanger-Sequenzierung | 28 | VA Analytische Massnahmen (VA-post-PCR-490) V17 -- AA DNA-Isolierung semiautomatisch (AA-prä-ANA-414) V11 -- AA Genkarten (AA-QMB-468) V48 -- AA PCR semiautomatisch (AA-PCR-417) V16 -- AA PCR-Aufreinigung semiautomatisch (AA-post-PCR-419) V8 -- AA Sequenzierung-Aufreinigung (AA-post-PCR-245) V6 -- AA Sequenzierung SANGER (AA-post-PCR -424) V11 | Applied Biosystems: 3500xL DNA Analyzer TECAN: Genesis150, freedom evo Eppendorf: MastercyclerPro Qiagen: QIAcube Qiagen: QIAxcel | | X |
| KCNE1 | EDTA-Blut, isolierte DNA | PCR mit anschließender Sanger-Sequenzierung | 29 | VA Analytische Massnahmen (VA-post-PCR-490) V17 -- AA DNA-Isolierung semiautomatisch (AA-prä-ANA-414) V11 -- AA Genkarten (AA-QMB-468) V48 -- AA PCR semiautomatisch (AA-PCR-417) V16 -- AA PCR-Aufreinigung semiautomatisch (AA-post-PCR-419) V8 -- AA Sequenzierung-Aufreinigung (AA-post-PCR-245) V6 -- AA Sequenzierung SANGER (AA-post-PCR -424) V11 | Applied Biosystems: 3500xL DNA Analyzer TECAN: Genesis150, freedom evo Eppendorf: MastercyclerPro Qiagen: QIAcube Qiagen: QIAxcel | | X |
| KCNE2 | EDTA-Blut, isolierte DNA | PCR mit anschließender Sanger-Sequenzierung | 30 | VA Analytische Massnahmen (VA-post-PCR-490) V17 -- AA DNA-Isolierung semiautomatisch (AA-prä-ANA-414) V11 -- AA Genkarten (AA-QMB-468) V48 -- AA PCR semiautomatisch (AA-PCR-417) V16 -- AA PCR-Aufreinigung semiautomatisch (AA-post-PCR-419) V8 -- AA Sequenzierung-Aufreinigung (AA-post-PCR-245) V6 -- AA Sequenzierung SANGER (AA-post-PCR -424) V11 | Applied Biosystems: 3500xL DNA Analyzer TECAN: Genesis150, freedom evo Eppendorf: MastercyclerPro Qiagen: QIAcube Qiagen: QIAxcel | | X |
| KCNE3 | EDTA-Blut, isolierte DNA | PCR mit anschließender Sanger-Sequenzierung | 31 | VA Analytische Massnahmen (VA-post-PCR-490) V17 -- AA DNA-Isolierung semiautomatisch (AA-prä-ANA-414) V11 -- AA Genkarten (AA-QMB-468) V48 -- AA PCR semiautomatisch (AA-PCR-417) V16 -- AA PCR-Aufreinigung semiautomatisch (AA-post-PCR-419) V8 -- AA Sequenzierung-Aufreinigung (AA-post-PCR-245) V6 -- AA Sequenzierung SANGER (AA-post-PCR -424) V11 | Applied Biosystems: 3500xL DNA Analyzer TECAN: Genesis150, freedom evo Eppendorf: MastercyclerPro Qiagen: QIAcube Qiagen: QIAxcel | | X |
| KCNE5 | EDTA-Blut, isolierte DNA | PCR mit anschließender Sanger-Sequenzierung | 32 | VA Analytische Massnahmen (VA-post-PCR-490) V17 -- AA DNA-Isolierung semiautomatisch (AA-prä-ANA-414) V11 -- AA Genkarten (AA-QMB-468) V48 -- AA PCR semiautomatisch (AA-PCR-417) V16 -- AA PCR-Aufreinigung semiautomatisch (AA-post-PCR-419) V8 -- AA Sequenzierung-Aufreinigung (AA-post-PCR-245) V6 -- AA Sequenzierung SANGER (AA-post-PCR -424) V11 | Applied Biosystems: 3500xL DNA Analyzer TECAN: Genesis150, freedom evo Eppendorf: MastercyclerPro Qiagen: QIAcube Qiagen: QIAxcel | | X |
| KCNH2 | EDTA-Blut, isolierte DNA | PCR mit anschließender Sanger-Sequenzierung | 33 | VA Analytische Massnahmen (VA-post-PCR-490) V17 -- AA DNA-Isolierung semiautomatisch (AA-prä-ANA-414) V11 -- AA Genkarten (AA-QMB-468) V48 -- AA PCR semiautomatisch (AA-PCR-417) V16 -- AA PCR-Aufreinigung semiautomatisch (AA-post-PCR-419) V8 -- AA Sequenzierung-Aufreinigung (AA-post-PCR-245) V6 -- AA Sequenzierung SANGER (AA-post-PCR -424) V11 | Applied Biosystems: 3500xL DNA Analyzer TECAN: Genesis150, freedom evo Eppendorf: MastercyclerPro Qiagen: QIAcube Qiagen: QIAxcel | | X |
| KCNJ2 | EDTA-Blut, isolierte DNA | PCR mit anschließender Sanger-Sequenzierung | 34 | VA Analytische Massnahmen (VA-post-PCR-490) V17 -- AA DNA-Isolierung semiautomatisch (AA-prä-ANA-414) V11 -- AA Genkarten (AA-QMB-468) V48 -- AA PCR semiautomatisch (AA-PCR-417) V16 -- AA PCR-Aufreinigung semiautomatisch (AA-post-PCR-419) V8 -- AA Sequenzierung-Aufreinigung (AA-post-PCR-245) V6 -- AA Sequenzierung SANGER (AA-post-PCR -424) V11 | Applied Biosystems: 3500xL DNA Analyzer TECAN: Genesis150, freedom evo Eppendorf: MastercyclerPro Qiagen: QIAcube Qiagen: QIAxcel | | X |

| | | | | | | | |
|--------|--------------------------|---|----|--|---|--|---|
| KCNJ5 | EDTA-Blut, isolierte DNA | PCR mit anschließender Sanger-Sequenzierung | 35 | VA Analytische Massnahmen (VA-post-PCR-490) V17 -- AA DNA-Isolierung semiautomatisch (AA-prä-ANA-414) V11 -- AA Genkarten (AA-QMB-468) V48 -- AA PCR semiautomatisch (AA-PCR-417) V16 -- AA PCR-Aufreinigung semiautomatisch (AA-post-PCR-419) V8 -- AA Sequenzierung-Aufreinigung (AA-post-PCR-245) V6 -- AA Sequenzierung SANGER (AA-post-PCR -424) V11 | Applied Biosystems: 3500xL DNA Analyzer TECAN: Genesis150, freedom evo Eppendorf: MastercyclerPro Qiagen: QIAcube Qiagen: QIAxcel | | X |
| KCNJ8 | EDTA-Blut, isolierte DNA | PCR mit anschließender Sanger-Sequenzierung | 36 | VA Analytische Massnahmen (VA-post-PCR-490) V17 -- AA DNA-Isolierung semiautomatisch (AA-prä-ANA-414) V11 -- AA Genkarten (AA-QMB-468) V48 -- AA PCR semiautomatisch (AA-PCR-417) V16 -- AA PCR-Aufreinigung semiautomatisch (AA-post-PCR-419) V8 -- AA Sequenzierung-Aufreinigung (AA-post-PCR-245) V6 -- AA Sequenzierung SANGER (AA-post-PCR -424) V11 | Applied Biosystems: 3500xL DNA Analyzer TECAN: Genesis150, freedom evo Eppendorf: MastercyclerPro Qiagen: QIAcube Qiagen: QIAxcel | | X |
| KCNJ11 | EDTA-Blut, isolierte DNA | PCR mit anschließender Sanger-Sequenzierung | 37 | VA Analytische Massnahmen (VA-post-PCR-490) V17 -- AA DNA-Isolierung semiautomatisch (AA-prä-ANA-414) V11 -- AA Genkarten (AA-QMB-468) V48 -- AA PCR semiautomatisch (AA-PCR-417) V16 -- AA PCR-Aufreinigung semiautomatisch (AA-post-PCR-419) V8 -- AA Sequenzierung-Aufreinigung (AA-post-PCR-245) V6 -- AA Sequenzierung SANGER (AA-post-PCR -424) V11 | Applied Biosystems: 3500xL DNA Analyzer TECAN: Genesis150, freedom evo Eppendorf: MastercyclerPro Qiagen: QIAcube Qiagen: QIAxcel | | X |
| KCNQ1 | EDTA-Blut, isolierte DNA | PCR mit anschließender Sanger-Sequenzierung | 38 | VA Analytische Massnahmen (VA-post-PCR-490) V17 -- AA DNA-Isolierung semiautomatisch (AA-prä-ANA-414) V11 -- AA Genkarten (AA-QMB-468) V48 -- AA PCR semiautomatisch (AA-PCR-417) V16 -- AA PCR-Aufreinigung semiautomatisch (AA-post-PCR-419) V8 -- AA Sequenzierung-Aufreinigung (AA-post-PCR-245) V6 -- AA Sequenzierung SANGER (AA-post-PCR -424) V11 | Applied Biosystems: 3500xL DNA Analyzer TECAN: Genesis150, freedom evo Eppendorf: MastercyclerPro Qiagen: QIAcube Qiagen: QIAxcel | | X |
| LMNA | EDTA-Blut, isolierte DNA | PCR mit anschließender Sanger-Sequenzierung | 39 | VA Analytische Massnahmen (VA-post-PCR-490) V17 -- AA DNA-Isolierung semiautomatisch (AA-prä-ANA-414) V11 -- AA Genkarten (AA-QMB-468) V48 -- AA PCR semiautomatisch (AA-PCR-417) V16 -- AA PCR-Aufreinigung semiautomatisch (AA-post-PCR-419) V8 -- AA Sequenzierung-Aufreinigung (AA-post-PCR-245) V6 -- AA Sequenzierung SANGER (AA-post-PCR -424) V11 | Applied Biosystems: 3500xL DNA Analyzer TECAN: Genesis150, freedom evo Eppendorf: MastercyclerPro Qiagen: QIAcube Qiagen: QIAxcel | | X |
| LAMP2 | EDTA-Blut, isolierte DNA | PCR mit anschließender Sanger-Sequenzierung | 40 | VA Analytische Massnahmen (VA-post-PCR-490) V17 -- AA DNA-Isolierung semiautomatisch (AA-prä-ANA-414) V11 -- AA Genkarten (AA-QMB-468) V48 -- AA PCR semiautomatisch (AA-PCR-417) V16 -- AA PCR-Aufreinigung semiautomatisch (AA-post-PCR-419) V8 -- AA Sequenzierung-Aufreinigung (AA-post-PCR-245) V6 -- AA Sequenzierung SANGER (AA-post-PCR -424) V11 | Applied Biosystems: 3500xL DNA Analyzer TECAN: Genesis150, freedom evo Eppendorf: MastercyclerPro Qiagen: QIAcube Qiagen: QIAxcel | | X |
| MYBPC3 | EDTA-Blut, isolierte DNA | PCR mit anschließender Sanger-Sequenzierung | 41 | VA Analytische Massnahmen (VA-post-PCR-490) V17 -- AA DNA-Isolierung semiautomatisch (AA-prä-ANA-414) V11 -- AA Genkarten (AA-QMB-468) V48 -- AA PCR semiautomatisch (AA-PCR-417) V16 -- AA PCR-Aufreinigung semiautomatisch (AA-post-PCR-419) V8 -- AA Sequenzierung-Aufreinigung (AA-post-PCR-245) V6 -- AA Sequenzierung SANGER (AA-post-PCR -424) V11 | Applied Biosystems: 3500xL DNA Analyzer TECAN: Genesis150, freedom evo Eppendorf: MastercyclerPro Qiagen: QIAcube Qiagen: QIAxcel | | X |

| | | | | | | | |
|--------|--------------------------|---|----|--|---|--|---|
| MYH6 | EDTA-Blut, isolierte DNA | PCR mit anschließender Sanger-Sequenzierung | 42 | VA Analytische Massnahmen (VA-post-PCR-490) V17 -- AA DNA-Isolierung semiautomatisch (AA-prä-ANA-414) V11 -- AA Genkarten (AA-QMB-468) V48 -- AA PCR semiautomatisch (AA-PCR-417) V16 -- AA PCR-Aufreinigung semiautomatisch (AA-post-PCR-419) V8 -- AA Sequenzierung-Aufreinigung (AA-post-PCR-245) V6 -- AA Sequenzierung SANGER (AA-post-PCR -424) V11 | Applied Biosystems: 3500xL DNA Analyzer TECAN: Genesis150, freedom evo Eppendorf: MastercyclerPro Qiagen: QIAcube Qiagen: QIAxcel | | X |
| MYH7 | EDTA-Blut, isolierte DNA | PCR mit anschließender Sanger-Sequenzierung | 43 | VA Analytische Massnahmen (VA-post-PCR-490) V17 -- AA DNA-Isolierung semiautomatisch (AA-prä-ANA-414) V11 -- AA Genkarten (AA-QMB-468) V48 -- AA PCR semiautomatisch (AA-PCR-417) V16 -- AA PCR-Aufreinigung semiautomatisch (AA-post-PCR-419) V8 -- AA Sequenzierung-Aufreinigung (AA-post-PCR-245) V6 -- AA Sequenzierung SANGER (AA-post-PCR -424) V11 | Applied Biosystems: 3500xL DNA Analyzer TECAN: Genesis150, freedom evo Eppendorf: MastercyclerPro Qiagen: QIAcube Qiagen: QIAxcel | | X |
| NKX2-5 | EDTA-Blut, isolierte DNA | PCR mit anschließender Sanger-Sequenzierung | 44 | VA Analytische Massnahmen (VA-post-PCR-490) V17 -- AA DNA-Isolierung semiautomatisch (AA-prä-ANA-414) V11 -- AA Genkarten (AA-QMB-468) V48 -- AA PCR semiautomatisch (AA-PCR-417) V16 -- AA PCR-Aufreinigung semiautomatisch (AA-post-PCR-419) V8 -- AA Sequenzierung-Aufreinigung (AA-post-PCR-245) V6 -- AA Sequenzierung SANGER (AA-post-PCR -424) V11 | Applied Biosystems: 3500xL DNA Analyzer TECAN: Genesis150, freedom evo Eppendorf: MastercyclerPro Qiagen: QIAcube Qiagen: QIAxcel | | X |
| PKP2 | EDTA-Blut, isolierte DNA | PCR mit anschließender Sanger-Sequenzierung | 44 | VA Analytische Massnahmen (VA-post-PCR-490) V17 -- AA DNA-Isolierung semiautomatisch (AA-prä-ANA-414) V11 -- AA Genkarten (AA-QMB-468) V48 -- AA PCR semiautomatisch (AA-PCR-417) V16 -- AA PCR-Aufreinigung semiautomatisch (AA-post-PCR-419) V8 -- AA Sequenzierung-Aufreinigung (AA-post-PCR-245) V6 -- AA Sequenzierung SANGER (AA-post-PCR -424) V11 | Applied Biosystems: 3500xL DNA Analyzer TECAN: Genesis150, freedom evo Eppendorf: MastercyclerPro Qiagen: QIAcube Qiagen: QIAxcel | | X |
| PLN | EDTA-Blut, isolierte DNA | PCR mit anschließender Sanger-Sequenzierung | 45 | VA Analytische Massnahmen (VA-post-PCR-490) V17 -- AA DNA-Isolierung semiautomatisch (AA-prä-ANA-414) V11 -- AA Genkarten (AA-QMB-468) V48 -- AA PCR semiautomatisch (AA-PCR-417) V16 -- AA PCR-Aufreinigung semiautomatisch (AA-post-PCR-419) V8 -- AA Sequenzierung-Aufreinigung (AA-post-PCR-245) V6 -- AA Sequenzierung SANGER (AA-post-PCR -424) V11 | Applied Biosystems: 3500xL DNA Analyzer TECAN: Genesis150, freedom evo Eppendorf: MastercyclerPro Qiagen: QIAcube Qiagen: QIAxcel | | X |
| PRKAG2 | EDTA-Blut, isolierte DNA | PCR mit anschließender Sanger-Sequenzierung | 46 | VA Analytische Massnahmen (VA-post-PCR-490) V17 -- AA DNA-Isolierung semiautomatisch (AA-prä-ANA-414) V11 -- AA Genkarten (AA-QMB-468) V48 -- AA PCR semiautomatisch (AA-PCR-417) V16 -- AA PCR-Aufreinigung semiautomatisch (AA-post-PCR-419) V8 -- AA Sequenzierung-Aufreinigung (AA-post-PCR-245) V6 -- AA Sequenzierung SANGER (AA-post-PCR -424) V11 | Applied Biosystems: 3500xL DNA Analyzer TECAN: Genesis150, freedom evo Eppendorf: MastercyclerPro Qiagen: QIAcube Qiagen: QIAxcel | | X |
| PTPN11 | EDTA-Blut, isolierte DNA | PCR mit anschließender Sanger-Sequenzierung | 47 | VA Analytische Massnahmen (VA-post-PCR-490) V17 -- AA DNA-Isolierung semiautomatisch (AA-prä-ANA-414) V11 -- AA Genkarten (AA-QMB-468) V48 -- AA PCR semiautomatisch (AA-PCR-417) V16 -- AA PCR-Aufreinigung semiautomatisch (AA-post-PCR-419) V8 -- AA Sequenzierung-Aufreinigung (AA-post-PCR-245) V6 -- AA Sequenzierung SANGER (AA-post-PCR -424) V11 | Applied Biosystems: 3500xL DNA Analyzer TECAN: Genesis150, freedom evo Eppendorf: MastercyclerPro Qiagen: QIAcube Qiagen: QIAxcel | | X |

| | | | | | | | |
|-------|--------------------------|---|----|--|---|--|---|
| RBM20 | EDTA-Blut, isolierte DNA | PCR mit anschließender Sanger-Sequenzierung | 48 | VA Analytische Massnahmen (VA-post-PCR-490) V17 -- AA DNA-Isolierung semiautomatisch (AA-prä-ANA-414) V11 -- AA Genkarten (AA-QMB-468) V48 -- AA PCR semiautomatisch (AA-PCR-417) V16 -- AA PCR-Aufreinigung semiautomatisch (AA-post-PCR-419) V8 -- AA Sequenzierung-Aufreinigung (AA-post-PCR-245) V6 -- AA Sequenzierung SANGER (AA-post-PCR -424) V11 | Applied Biosystems: 3500xL DNA Analyzer TECAN: Genesis150, freedom evo Eppendorf: MastercyclerPro Qiagen: QIAcube Qiagen: QIAxcel | | X |
| RRAD | EDTA-Blut, isolierte DNA | PCR mit anschließender Sanger-Sequenzierung | 49 | VA Analytische Massnahmen (VA-post-PCR-490) V17 -- AA DNA-Isolierung semiautomatisch (AA-prä-ANA-414) V11 -- AA Genkarten (AA-QMB-468) V48 -- AA PCR semiautomatisch (AA-PCR-417) V16 -- AA PCR-Aufreinigung semiautomatisch (AA-post-PCR-419) V8 -- AA Sequenzierung-Aufreinigung (AA-post-PCR-245) V6 -- AA Sequenzierung SANGER (AA-post-PCR -424) V11 | Applied Biosystems: 3500xL DNA Analyzer TECAN: Genesis150, freedom evo Eppendorf: MastercyclerPro Qiagen: QIAcube Qiagen: QIAxcel | | X |
| RZR2 | EDTA-Blut, isolierte DNA | PCR mit anschließender Sanger-Sequenzierung | 50 | VA Analytische Massnahmen (VA-post-PCR-490) V17 -- AA DNA-Isolierung semiautomatisch (AA-prä-ANA-414) V11 -- AA Genkarten (AA-QMB-468) V48 -- AA PCR semiautomatisch (AA-PCR-417) V16 -- AA PCR-Aufreinigung semiautomatisch (AA-post-PCR-419) V8 -- AA Sequenzierung-Aufreinigung (AA-post-PCR-245) V6 -- AA Sequenzierung SANGER (AA-post-PCR -424) V11 | Applied Biosystems: 3500xL DNA Analyzer TECAN: Genesis150, freedom evo Eppendorf: MastercyclerPro Qiagen: QIAcube Qiagen: QIAxcel | | X |
| SCN5A | EDTA-Blut, isolierte DNA | PCR mit anschließender Sanger-Sequenzierung | 51 | VA Analytische Massnahmen (VA-post-PCR-490) V17 -- AA DNA-Isolierung semiautomatisch (AA-prä-ANA-414) V11 -- AA Genkarten (AA-QMB-468) V48 -- AA PCR semiautomatisch (AA-PCR-417) V16 -- AA PCR-Aufreinigung semiautomatisch (AA-post-PCR-419) V8 -- AA Sequenzierung-Aufreinigung (AA-post-PCR-245) V6 -- AA Sequenzierung SANGER (AA-post-PCR -424) V11 | Applied Biosystems: 3500xL DNA Analyzer TECAN: Genesis150, freedom evo Eppendorf: MastercyclerPro Qiagen: QIAcube Qiagen: QIAxcel | | X |
| SCN1B | EDTA-Blut, isolierte DNA | PCR mit anschließender Sanger-Sequenzierung | 52 | VA Analytische Massnahmen (VA-post-PCR-490) V17 -- AA DNA-Isolierung semiautomatisch (AA-prä-ANA-414) V11 -- AA Genkarten (AA-QMB-468) V48 -- AA PCR semiautomatisch (AA-PCR-417) V16 -- AA PCR-Aufreinigung semiautomatisch (AA-post-PCR-419) V8 -- AA Sequenzierung-Aufreinigung (AA-post-PCR-245) V6 -- AA Sequenzierung SANGER (AA-post-PCR -424) V11 | Applied Biosystems: 3500xL DNA Analyzer TECAN: Genesis150, freedom evo Eppendorf: MastercyclerPro Qiagen: QIAcube Qiagen: QIAxcel | | X |
| SCN2B | EDTA-Blut, isolierte DNA | PCR mit anschließender Sanger-Sequenzierung | 53 | VA Analytische Massnahmen (VA-post-PCR-490) V17 -- AA DNA-Isolierung semiautomatisch (AA-prä-ANA-414) V11 -- AA Genkarten (AA-QMB-468) V48 -- AA PCR semiautomatisch (AA-PCR-417) V16 -- AA PCR-Aufreinigung semiautomatisch (AA-post-PCR-419) V8 -- AA Sequenzierung-Aufreinigung (AA-post-PCR-245) V6 -- AA Sequenzierung SANGER (AA-post-PCR -424) V11 | Applied Biosystems: 3500xL DNA Analyzer TECAN: Genesis150, freedom evo Eppendorf: MastercyclerPro Qiagen: QIAcube Qiagen: QIAxcel | | X |
| SCN3B | EDTA-Blut, isolierte DNA | PCR mit anschließender Sanger-Sequenzierung | 54 | VA Analytische Massnahmen (VA-post-PCR-490) V17 -- AA DNA-Isolierung semiautomatisch (AA-prä-ANA-414) V11 -- AA Genkarten (AA-QMB-468) V48 -- AA PCR semiautomatisch (AA-PCR-417) V16 -- AA PCR-Aufreinigung semiautomatisch (AA-post-PCR-419) V8 -- AA Sequenzierung-Aufreinigung (AA-post-PCR-245) V6 -- AA Sequenzierung SANGER (AA-post-PCR -424) V11 | Applied Biosystems: 3500xL DNA Analyzer TECAN: Genesis150, freedom evo Eppendorf: MastercyclerPro Qiagen: QIAcube Qiagen: QIAxcel | | X |

| | | | | | | | |
|--------|--------------------------|---|----|--|---|--|---|
| SCN4B | EDTA-Blut, isolierte DNA | PCR mit anschließender Sanger-Sequenzierung | 55 | VA Analytische Massnahmen (VA-post-PCR-490) V17 -- AA DNA-Isolierung semiautomatisch (AA-prä-ANA-414) V11 -- AA Genkarten (AA-QMB-468) V48 -- AA PCR semiautomatisch (AA-PCR-417) V16 -- AA PCR-Aufreinigung semiautomatisch (AA-post-PCR-419) V8 -- AA Sequenzierung-Aufreinigung (AA-post-PCR-245) V6 -- AA Sequenzierung SANGER (AA-post-PCR -424) V11 | Applied Biosystems: 3500xL DNA Analyzer TECAN: Genesis150, freedom evo Eppendorf: MastercyclerPro Qiagen: QIAcube Qiagen: QIAxcel | | X |
| SLC4A3 | EDTA-Blut, isolierte DNA | PCR mit anschließender Sanger-Sequenzierung | 55 | VA Analytische Massnahmen (VA-post-PCR-490) V17 -- AA DNA-Isolierung semiautomatisch (AA-prä-ANA-414) V11 -- AA Genkarten (AA-QMB-468) V48 -- AA PCR semiautomatisch (AA-PCR-417) V16 -- AA PCR-Aufreinigung semiautomatisch (AA-post-PCR-419) V8 -- AA Sequenzierung-Aufreinigung (AA-post-PCR-245) V6 -- AA Sequenzierung SANGER (AA-post-PCR -424) V11 | Applied Biosystems: 3500xL DNA Analyzer TECAN: Genesis150, freedom evo Eppendorf: MastercyclerPro Qiagen: QIAcube Qiagen: QIAxcel | | X |
| TAZ | EDTA-Blut, isolierte DNA | PCR mit anschließender Sanger-Sequenzierung | 56 | VA Analytische Massnahmen (VA-post-PCR-490) V17 -- AA DNA-Isolierung semiautomatisch (AA-prä-ANA-414) V11 -- AA Genkarten (AA-QMB-468) V48 -- AA PCR semiautomatisch (AA-PCR-417) V16 -- AA PCR-Aufreinigung semiautomatisch (AA-post-PCR-419) V8 -- AA Sequenzierung-Aufreinigung (AA-post-PCR-245) V6 -- AA Sequenzierung SANGER (AA-post-PCR -424) V11 | Applied Biosystems: 3500xL DNA Analyzer TECAN: Genesis150, freedom evo Eppendorf: MastercyclerPro Qiagen: QIAcube Qiagen: QIAxcel | | X |
| TECRL | EDTA-Blut, isolierte DNA | PCR mit anschließender Sanger-Sequenzierung | 57 | VA Analytische Massnahmen (VA-post-PCR-490) V17 -- AA DNA-Isolierung semiautomatisch (AA-prä-ANA-414) V11 -- AA Genkarten (AA-QMB-468) V48 -- AA PCR semiautomatisch (AA-PCR-417) V16 -- AA PCR-Aufreinigung semiautomatisch (AA-post-PCR-419) V8 -- AA Sequenzierung-Aufreinigung (AA-post-PCR-245) V6 -- AA Sequenzierung SANGER (AA-post-PCR -424) V11 | Applied Biosystems: 3500xL DNA Analyzer TECAN: Genesis150, freedom evo Eppendorf: MastercyclerPro Qiagen: QIAcube Qiagen: QIAxcel | | X |
| TGFBR1 | EDTA-Blut, isolierte DNA | PCR mit anschließender Sanger-Sequenzierung | 58 | VA Analytische Massnahmen (VA-post-PCR-490) V17 -- AA DNA-Isolierung semiautomatisch (AA-prä-ANA-414) V11 -- AA Genkarten (AA-QMB-468) V48 -- AA PCR semiautomatisch (AA-PCR-417) V16 -- AA PCR-Aufreinigung semiautomatisch (AA-post-PCR-419) V8 -- AA Sequenzierung-Aufreinigung (AA-post-PCR-245) V6 -- AA Sequenzierung SANGER (AA-post-PCR -424) V11 | Applied Biosystems: 3500xL DNA Analyzer TECAN: Genesis150, freedom evo Eppendorf: MastercyclerPro Qiagen: QIAcube Qiagen: QIAxcel | | X |
| TGFBR2 | EDTA-Blut, isolierte DNA | PCR mit anschließender Sanger-Sequenzierung | 59 | VA Analytische Massnahmen (VA-post-PCR-490) V17 -- AA DNA-Isolierung semiautomatisch (AA-prä-ANA-414) V11 -- AA Genkarten (AA-QMB-468) V48 -- AA PCR semiautomatisch (AA-PCR-417) V16 -- AA PCR-Aufreinigung semiautomatisch (AA-post-PCR-419) V8 -- AA Sequenzierung-Aufreinigung (AA-post-PCR-245) V6 -- AA Sequenzierung SANGER (AA-post-PCR -424) V11 | Applied Biosystems: 3500xL DNA Analyzer TECAN: Genesis150, freedom evo Eppendorf: MastercyclerPro Qiagen: QIAcube Qiagen: QIAxcel | | X |
| TMEM43 | EDTA-Blut, isolierte DNA | PCR mit anschließender Sanger-Sequenzierung | 60 | VA Analytische Massnahmen (VA-post-PCR-490) V17 -- AA DNA-Isolierung semiautomatisch (AA-prä-ANA-414) V11 -- AA Genkarten (AA-QMB-468) V48 -- AA PCR semiautomatisch (AA-PCR-417) V16 -- AA PCR-Aufreinigung semiautomatisch (AA-post-PCR-419) V8 -- AA Sequenzierung-Aufreinigung (AA-post-PCR-245) V6 -- AA Sequenzierung SANGER (AA-post-PCR -424) V11 | Applied Biosystems: 3500xL DNA Analyzer TECAN: Genesis150, freedom evo Eppendorf: MastercyclerPro Qiagen: QIAcube Qiagen: QIAxcel | | X |

| | | | | | | | |
|---------|--------------------------|---|----|--|---|--|---|
| TMEM168 | EDTA-Blut, isolierte DNA | PCR mit anschließender Sanger-Sequenzierung | 61 | VA Analytische Massnahmen (VA-post-PCR-490) V17 -- AA DNA-Isolierung semiautomatisch (AA-prä-ANA-414) V11 -- AA Genkarten (AA-QMB-468) V48 -- AA PCR semiautomatisch (AA-PCR-417) V16 -- AA PCR-Aufreinigung semiautomatisch (AA-post-PCR-419) V8 -- AA Sequenzierung-Aufreinigung (AA-post-PCR-245) V6 -- AA Sequenzierung SANGER (AA-post-PCR -424) V11 | Applied Biosystems: 3500xL DNA Analyzer TECAN: Genesis150, freedom evo Eppendorf: MastercyclerPro Qiagen: QIAcube Qiagen: QIAxcel | | X |
| TNNI3 | EDTA-Blut, isolierte DNA | PCR mit anschließender Sanger-Sequenzierung | 62 | VA Analytische Massnahmen (VA-post-PCR-490) V17 -- AA DNA-Isolierung semiautomatisch (AA-prä-ANA-414) V11 -- AA Genkarten (AA-QMB-468) V48 -- AA PCR semiautomatisch (AA-PCR-417) V16 -- AA PCR-Aufreinigung semiautomatisch (AA-post-PCR-419) V8 -- AA Sequenzierung-Aufreinigung (AA-post-PCR-245) V6 -- AA Sequenzierung SANGER (AA-post-PCR -424) V11 | Applied Biosystems: 3500xL DNA Analyzer TECAN: Genesis150, freedom evo Eppendorf: MastercyclerPro Qiagen: QIAcube Qiagen: QIAxcel | | X |
| TNNT2 | EDTA-Blut, isolierte DNA | PCR mit anschließender Sanger-Sequenzierung | 63 | VA Analytische Massnahmen (VA-post-PCR-490) V17 -- AA DNA-Isolierung semiautomatisch (AA-prä-ANA-414) V11 -- AA Genkarten (AA-QMB-468) V48 -- AA PCR semiautomatisch (AA-PCR-417) V16 -- AA PCR-Aufreinigung semiautomatisch (AA-post-PCR-419) V8 -- AA Sequenzierung-Aufreinigung (AA-post-PCR-245) V6 -- AA Sequenzierung SANGER (AA-post-PCR -424) V11 | Applied Biosystems: 3500xL DNA Analyzer TECAN: Genesis150, freedom evo Eppendorf: MastercyclerPro Qiagen: QIAcube Qiagen: QIAxcel | | X |
| TPM1 | EDTA-Blut, isolierte DNA | PCR mit anschließender Sanger-Sequenzierung | 64 | VA Analytische Massnahmen (VA-post-PCR-490) V17 -- AA DNA-Isolierung semiautomatisch (AA-prä-ANA-414) V11 -- AA Genkarten (AA-QMB-468) V48 -- AA PCR semiautomatisch (AA-PCR-417) V16 -- AA PCR-Aufreinigung semiautomatisch (AA-post-PCR-419) V8 -- AA Sequenzierung-Aufreinigung (AA-post-PCR-245) V6 -- AA Sequenzierung SANGER (AA-post-PCR -424) V11 | Applied Biosystems: 3500xL DNA Analyzer TECAN: Genesis150, freedom evo Eppendorf: MastercyclerPro Qiagen: QIAcube Qiagen: QIAxcel | | X |
| TRDN | EDTA-Blut, isolierte DNA | PCR mit anschließender Sanger-Sequenzierung | 64 | VA Analytische Massnahmen (VA-post-PCR-490) V17 -- AA DNA-Isolierung semiautomatisch (AA-prä-ANA-414) V11 -- AA Genkarten (AA-QMB-468) V48 -- AA PCR semiautomatisch (AA-PCR-417) V16 -- AA PCR-Aufreinigung semiautomatisch (AA-post-PCR-419) V8 -- AA Sequenzierung-Aufreinigung (AA-post-PCR-245) V6 -- AA Sequenzierung SANGER (AA-post-PCR -424) V11 | Applied Biosystems: 3500xL DNA Analyzer TECAN: Genesis150, freedom evo Eppendorf: MastercyclerPro Qiagen: QIAcube Qiagen: QIAxcel | | X |
| TRPM4 | EDTA-Blut, isolierte DNA | PCR mit anschließender Sanger-Sequenzierung | 65 | VA Analytische Massnahmen (VA-post-PCR-490) V17 -- AA DNA-Isolierung semiautomatisch (AA-prä-ANA-414) V11 -- AA Genkarten (AA-QMB-468) V48 -- AA PCR semiautomatisch (AA-PCR-417) V16 -- AA PCR-Aufreinigung semiautomatisch (AA-post-PCR-419) V8 -- AA Sequenzierung-Aufreinigung (AA-post-PCR-245) V6 -- AA Sequenzierung SANGER (AA-post-PCR -424) V11 | Applied Biosystems: 3500xL DNA Analyzer TECAN: Genesis150, freedom evo Eppendorf: MastercyclerPro Qiagen: QIAcube Qiagen: QIAxcel | | X |
| | | | | | | | |

| Analyt (Panel): Meßgrößen | Untersuchungsmaterial (Matrix) | Untersuchungstechnik | Lfd. Nr. | Pipeline (Kit): Anweisung Version/Software | Gerät | CE-Verfahren | In house-Verfahren |
|---|--------------------------------|--|----------|--|--|--------------|--------------------|
| Hypertrophe Kardiomyopathie-Panel (Panel ID: HCM-V2): ABCC9, ACTC1, ACTN2, ALPK3, ANKRD1, ATAD3A, BAG3, BRAF, CACNA1C, CALR3, CAV3, COX15, CRYAB, CSRP3, DES, FHL1, FHL2, FHOD3, FLNC, FXN, GAA, GLA, GYG1, HRAS, JPH2, KLHL24, KLF10, KRAS, LAMP2, LDB3, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, MYBPC3, MYH6, MYH7, MYL2, MYL3, MYLK2, MYOM1, MYOZ2, MYPN, NEXN, NRAS, OBSCN, PDLIM3, PLN, PRKAG2, PTPN11, RAF1, RASA2, RIT1, RRAS, RYR2, SHOC2, SLC25A4, SOS1, SOS2, TCAP, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1, TRIM63, TSFM, TTN, TTR, VCL, DNAJB6, MRAS, CBL, PPP1CB, SPRED1, NF1, RRAS2, VARS2, RIT1, AKT3, CCND2, EPHB4, PIK3CA, PIK3R2, RASA1, SASH1, SMARCB1, STAMBP, NNT, NONO, PLEKHM2 | EDTA-Blut, isolierte DNA | Next Generation Sequencing (Sequenzer: Illumina NextSEQ; Anreicherungsverfahren: Illumina Nextera Flex for Enrichment) | 65 | Pipeline NGS_V2 (Illumina Custom Panel V2, 364 Gene): VA Analytische Massnahmen (VA-post-PCR-490) V17 -- AA DNA-Isolierung semiautomatisch (AA-prä-ANA-414) V11 -- AA Library Präparation NextSEQ (AA-LAB-661) V2 -- AA DNA Quantifizierung Qubit Flex (AA-prä-ANA-624) V3 -- AA DNA Überprüfung Bioanalyzer (AA-post-PCR-552) V3 -- AA NextSEQ Run (AA-post-PCR-664) V2 Bioinformatische Software: Illumina Dragen Bio-IT Plattform V3.10.12 (BWA-App: 2.1.3), Varvis V2.3.1, Alamut V1.11, Gensearch V4.4.3.4 | Illumina: NextSEQ 1000 Eppendorf: MasterCycler Pro/ProS Qiagen: QIAcube, QIAxcel Agilent: Bioanalyzer 2100, TapeStation 4150 Illumina: Hybex | | X |
| Langes QT Syndrom-Panel (Panel ID: LQTS-V2): CACNA1C, CALM1, CALM2, CALM3, CAV3, KCNE1, KCNH2, KCNJ2, KCNQ1, SCN5A, TECRL, TRDN | EDTA-Blut, isolierte DNA | Next Generation Sequencing (Sequenzer: Illumina NextSEQ; Anreicherungsverfahren: Illumina Nextera Flex for Enrichment) | 66 | Pipeline NGS_V2 (Illumina Custom Panel V2, 364 Gene): VA Analytische Massnahmen (VA-post-PCR-490) V17 -- AA DNA-Isolierung semiautomatisch (AA-prä-ANA-414) V11 -- AA Library Präparation NextSEQ (AA-LAB-661) V2 -- AA DNA Quantifizierung Qubit Flex (AA-prä-ANA-624) V3 -- AA DNA Überprüfung Bioanalyzer (AA-post-PCR-552) V3 -- AA NextSEQ Run (AA-post-PCR-664) V2 Bioinformatische Software: Illumina Dragen Bio-IT Plattform V3.10.12 (BWA-App: 2.1.3), Varvis V2.3.1, Alamut V1.11, Gensearch V4.4.3.4 | Illumina: NextSEQ 1000 Eppendorf: MasterCycler Pro/ProS Qiagen: QIAcube, QIAxcel Agilent: Bioanalyzer 2100, TapeStation 4150 Illumina: Hybex | | X |