

## Untersuchungsgebiet: Humangenetik (Molekulare Humangenetik)

## Untersuchungsart

#### **Molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)\***



<b>Hypertrophe Kardiomyopathie-Panel (CMH/HCM, Panel ID: HCM-V2)</b> : ABC9, ACTC1, ACTN2, ALPK3, ANKRD1, ATAD3A, BAG3, BRAF, CACNA1C, CALR3, CAV3, COX15, CRYAB, CSRP3, DES, FHL1, FHL2, FHOD3, FLCN, FNX, GAA, GLA, GYG1, HRAS, JPH2, KLHL24, KLF10, KRAS, LAMP2, LDB3, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, mt-TI, MYBPC3, MYH6, MYH7, MYL2, MYL3, MYLK2, MYOM1, MYOZ2, MYPN, NEXN, NRAS, OBSCN, PDLM3, PLN, PRKAG2, PTPN11, RAF1, RASA2, RIT1, RRAS, RYR2, SHOC2, SLC25A4, SOS1, SOS2, TCAP, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1, TRIM63, TSMF, TTN, TTR, VCL, GBA, DNAB6, MRAS, CBL, PPP1CB, SPRED1, NF1, RRAS2, VARS2, RIT1, AKT3, CCND2, EPHB4, PIK3CA, PIK3R2, RASA1, SASH1, SMARCB1, STAMPB, NNT, NONO, PLEKHM2	EDTA-Blut, isolierte DNA	Next Generation Sequencing (Sequenzer: Illumina NextSEQ; Anreicherungsmethode: Illumina Nextera Flex for Enrichment)	VA Analytische Massnahmen (VA-post-PCR-490) <b>V17</b> -- AA DNA-Isolierung semiautomatisch (AA-prä-ANA-414) <b>V11</b> -- AA Library Präparation mit dem Nextera DNA Flex for Enrichment (AA-LAB-588) <b>V6</b> -- AA DNA Quantifizierung Qubit Flex (AA-prä-ANA-624) <b>V3</b> -- AA DNA Überprüfung Bioanalyzer (AA-post-PCR-552) <b>V3</b> -- AA NextSEQ Run (AA-post-PCR-664) <b>V2</b>	Illumina NextSEQ	In house-Verfahren
<b>Langes QT Syndrom-Panel (LQTS; Panel-ID: LQTS-V2)</b> : CACNA1C, CALM1, CALM2, CALM3, CAV3, KCNE1, KCNH2, KCNQ1, SCN5A, TECRL, TRDN	EDTA-Blut, isolierte DNA	Next Generation Sequencing (Sequenzer: Illumina NextSEQ; Anreicherungsmethode: Illumina Nextera Flex for Enrichment)	VA Analytische Massnahmen (VA-post-PCR-490) <b>V17</b> -- AA DNA-Isolierung semiautomatisch (AA-prä-ANA-414) <b>V11</b> -- AA Library Präparation mit dem Nextera DNA Flex for Enrichment (AA-LAB-588) <b>V6</b> -- AA DNA Quantifizierung Qubit Flex (AA-prä-ANA-624) <b>V3</b> -- AA DNA Überprüfung Bioanalyzer (AA-post-PCR-552) <b>V3</b> -- AA NextSEQ Run (AA-post-PCR-664) <b>V2</b>	Illumina NextSEQ	In house-Verfahren
<b>Hypertrophe Kardiomyopathie-Panel (CMH/HCM, Panel ID: HCM-V1)</b> : MYBPC3, MYH7, TNNT3, TNNT2, ACTC1, ACTN2, CSR3, FHL2, JPH2, MYL2, MYL3, PLN, TNNC1, TPM1, ABC9, BAG3, CACNA1C, CAV3, COX15, CRYAB, DES, FHL1, FNX, GAA, GLA, LAMP2, LDB3, MYO6, PRKAG2, PTPN11, RAF1, SLC25A4, TTR	EDTA-Blut, isolierte DNA	Next Generation Sequencing (Sequenzer: Illumina MiSEQ; Anreicherungsmethode: Illumina Nextera Flex for Enrichment)	VA Analytische Massnahmen (VA-post-PCR-490) <b>V17</b> -- AA DNA-Isolierung semiautomatisch (AA-prä-ANA-414) <b>V11</b> -- AA Library Präparation mit dem Nextera DNA Flex for Enrichment (AA-LAB-588) <b>V6</b> -- AA DNA Quantifizierung Qubit Flex (AA-prä-ANA-624) <b>V3</b> -- AA DNA Überprüfung Bioanalyzer (AA-post-PCR-552) <b>V3</b> -- AA MiSEQ Run (AA-post-PCR-554) <b>V7</b>	Illumina MiSEQ	In house-Verfahren
<b>Langes QT Syndrom-Panel (LQTS; Panel-ID: LQTS-V1)</b> : KCNH2, KCNQ1, SCN5A, CACNA1C, CALM1, KCNE1, KCNJ2, RYR2, TRDN	EDTA-Blut, isolierte DNA	Next Generation Sequencing (Sequenzer: Illumina MiSEQ; Anreicherungsmethode: Illumina Nextera Flex for Enrichment)	VA Analytische Massnahmen (VA-post-PCR-490) <b>V17</b> -- AA DNA-Isolierung semiautomatisch (AA-prä-ANA-414) <b>V11</b> -- AA Library Präparation mit dem Nextera DNA Flex for Enrichment (AA-LAB-588) <b>V6</b> -- AA DNA Quantifizierung Qubit Flex (AA-prä-ANA-624) <b>V3</b> -- AA DNA Überprüfung Bioanalyzer (AA-post-PCR-552) <b>V3</b> -- AA MiSEQ Run (AA-post-PCR-554) <b>V7</b>	Illumina MiSEQ	In house-Verfahren