

**Liste der Untersuchungsverfahren**  
**Untersuchungsgebiet: Humangenetik (Molekulare Humangenetik)**

Klinikum rechts der Isar der Technischen Universität München Institut für Humangenetik  
Trogerstrasse 32  
81675 München

Stand: 25.11.2022

**Untersuchungsart:**  
**Molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)**

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version	Gerät	akkreditiert seit
Genomsequenzierung	EDTA-Blut, DNA	Library Preparation mit Illumina DNA PCR-Free Prep  Sequencing-by-synthesis (Illumina)  Datenanalyse Pipeline ngs-pipeline ( <a href="https://github.com/mri-ihg">https://github.com/mri-ihg</a> )  Auswertungssystem EVAdb ( <a href="https://github.com/mri-ihg">https://github.com/mri-ihg</a> )	1. MHM_VA_ME-01 NGS Probenvorbereitung, Version 04  2. MHM_AA_ME-05 Genom-Library-Präparation Tagmentierung und Sequenzierung, Version 03  3. MHM_VA_PO-06 Datenanalyse – GWS und EWS, Version 04  4. MHM_VA_PO-05 Genomanalyse, Version 04  5. MHM_VA_PO-01 Befunderstellung Genomsequenzierung, Version 05	NovaSeq6000	16.06.2022
gezielte SNV und InDel Analyse	EDTA-Blut, DNA	PCR Sanger-Sequenzierung	1. MHM_AA_ME-07 Polymerasekettenreaktion und Sequenzierung nach Sanger, Version 04  2. MHM_VA_PO-07 Auswertung Sanger-Sequenzierung mit Chromas, Version 01  3. MHM_VA_PO-02 Befunderstellung Sanger-Sequenzierung, Version 02	SeqStudio Cromas	16.06.2022
Exomsequenzierung	EDTA-Blut, DNA	Library Preparation mit Twist Exome v2_comprehensive spike-in und mito spike in  Sequencing-by-synthesis (Illumina)  ngs-pipeline ( <a href="https://github.com/mri-ihg">https://github.com/mri-ihg</a> )  EVAdb ( <a href="https://github.com/mri-ihg">https://github.com/mri-ihg</a> )	1. MHM_VA_ME-01 NGS Probenvorbereitung, Version 04  2. MHM_AA_ME-11 Exom-Library-Präparation und Sequenzierung Twist, Version 01  3. MHM_VA_PO-06 Datenanalyse – GWS und EWS, Version 04  4. MHM_VA_PO-08 Exomanalyse, Version 02  5. MHM_VA_PO-09 Befunderstellung Exomsequenzierung, Version 02	NovaSeq6000	25.11.2022