Aktuelle Liste der Verfahren nach DIN EN ISO 15189:2024
Institut für Humangenetik TUM Universitätsklinikum Klinikum rechts der Isar Technische Universität München
Trogerstraße 18, 81675 München

Universitäts Klinikum

Untersuchungsgebiet: Humangenetik
Untersuchungsart: Molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)
Stand: 28.07.2026

Untersuchungsverfahren	Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Gerät	Anweisung/ Version	Datum der Aufnahme/Änderung
Genomsequenzierung	Whole Genome Sequenzierung	EDTA-Blut, DNA;DNA	DNA PCR-Free Prep Sequencing-by-synthesis In-house Pipeline, SNV, CNV Sanger-Sequenzierung	NovaSeq6000	1.MHM_VA_NGS Probenvorbereitung_20241212 (V03) 2. MHM_AA_Genom Library Präparation Tagmentierung und Sequenzierung automatisiert_20250925 (V04) 3. MHM_VA_Datenanalyse GWS und EWS_20260128 (V03) 4. MHM_VA_Genomanalyse_20260410 (V05) 5. MHM_VA_Befunderstellung Genomsequenzierung_20260511 (V04) 6. Datenanalyse-Pipeline ngs-pipeline (GATK 4.1.0.0, ExomeDepth 1.1.12, Pindel 0.2.5a7, CNVnator 0.3.2, whamg 1.7.0, BreakDancerMax 1.1.2, lumpy-sv 0.2.11, manta 0.29.6, ExpansionHunter 5.0.0)	28.07.2026/AKJ

					Datenauswertungssystem EVAdb (V07) (https://github.com/mri-ihg)	
Genomsequenzierung	C9orf72 ALS/FTD	EDTA-Blut, DNA; DNA	DNA PCR-Free Prep Sequencing-by-synthesis In-house Pipeline Repeat	NovaSeq6000	1.MHM_VA_NGS Probenvorbereitung_20241212 (V03) 2. MHM_AA_Genom Library Präparation Tagmentierung und Sequenzierung automatisiert_20250925 (V04) 3. MHM_VA_Datenanalyse GWS und EWS_20260128 (V03) 4. MHM_VA_Genomanalyse_20260410 (V05) 5. MHM_VA_Befunderstellung Genomsequenzierung_20260511 (V04) 6. Datenanalyse-Pipeline ngs-pipeline (GATK 4.1.0.0, ExomeDepth 1.1.12, Pindel 0.2.5a7, CNVnator 0.3.2, whamg 1.7.0, BreakDancerMax 1.1.2, lumpy-sv 0.2.11, manta 0.29.6, ExpansionHunter 5.0.0)	28.07.2026/AKJ

					Datenauswertungssystem EVAdb (V07) (https://github.com/mri-ihg)	

Exomsequenzierung	Whole Exome Sequenzierung	EDTA-Blut, DNA; DNA	Sequence Capture Sequencing-by-synthesis In-house Pipeline, SNV, CNV Sanger-Sequenzierung	NovaSeq6000	1. MHM_VA_NGS Probenvorbereitung_20241212 (V03) 2. MHM_AA_Exom Library Präparation und Sequenzierung Twist_20260114 (V04) 3. MHM_VA_Datenanalyse GWS und EWS_20260128 (V03) 4. MHM_VA_Exomanalyse_20260126 (V03) 5. MHM_VA_Befunderstellung Exomsequenzierung_20250320 (V03) 6. Datenanalyse-Pipeline ngs-pipeline (GATK 4.1.0.0, ExomeDepth 1.1.12, Pindel 0.2.5a7, CNVnator 0.3.2, whamg 1.7.0, BreakDancerMax 1.1.2, lumpy-sv 0.2.11, manta 0.29.6, ExpansionHunter 5.0.0) Datenauswertungssystem EVAdb (V07) (https://github.com/mri-ihg)	28.07.2026/AKJ

Untersuchungsgebiet: Humangenetik
Untersuchungsart: Chromosomenanalyse
Stand: 28.07.2026

Untersuchungsverfahren	Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Gerät	Anweisung/ Version	Datum der Aufnahme/Änderung
Chromosomenbänderung-sanalyse	angeborener Chromosomensatz	Blut, Fibroblasten, Amnionzellen, Chorionzotten und andere Gewebeproben[a]	Chromosomenbänderungsanalyse	Mikroskop Leica/Zeiss, Computer mit Auswertesoftware	1. MHM_AA_Chromosomenanalyse_20260127 (V03) 2. MHM_AA_Abortmaterial_20260122 (V04) 3. MHM_AA_Amniozyten_Kultur_20260122 (V04) 4. MHM_AA_Chorionzotten-Direktpräparation_20250121 (V03) 4. MHM_AA_Chorionzotten-Langzeitkultur_20250512 (V05) 5. MHM_AA_Lymphozyten_Kultur_20250121 (V03) 6. MHM_AA_zytogenetische_Faerbungen_20250121 (V03) 7. MHM_VA_Befunderstellung Chromosomenanalyse_20260529 (V04)	28.07.2026/AKJ

Untersuchungsgebiet: Humangenetik
Untersuchungsart: Chromosomenanalyse
Stand: 28.07.2026

Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung (FISH)	angeborener Chromosomensatz	Native Zellen aus Blut, kultivierte Zellen aus Blut, Fibroblasten, Amnionzellen, Chorionzotten, Mundschleimhaut	Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung (FISH)	Fluoreszenzmikroskop Zeiss Imager D2, Computer mit Auswertesoftware	1. MHM_AA_Fluoreszenz in situ Hybridisierung_20260609 (V06) 2. MHM_VA_Befunderstellung FISH_20250121 (V02)	28.07.2026/AKJ

a Die Proben werden vom Labor ohne vorherige histologische Beurteilung bearbeitet und analysiert.