

Untersuchungsarten Humangenetik am Hauner

Untersuchungsgebiet: Humangenetik

Klinikum der Universität München,  
Humangenetik am Hauner in der  
Kinderklinik und Kinderpoliklinik im  
Dr. von Haunerschen Kinderspital

Lindwurmstrasse 2a  
80337 München

Untersuchungsgebiet: Humangenetik  
(Molekulare Humangenetik)

ML-13295-07

Untersuchungsart:

Molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) \*\*

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung / Version	CE-Verfahren	in Haus-Verfahren
Whole Exome Sequencing (WES)	EDTA Blut; DNA	PCR; Sequence-Capture mit TWIST comprehensive Exome (# 103698) oder TWIST for Illumina Exome (# 20063568) Sonden; Sequence by Synthesis (Illumina) Sequenzierung (Next generation sequencing (NGS)); Bioinformatische Auswertung mit in house Pipeline für SNV und Indels	AA - Extraktion von gDNA / V1 AA - EXOM Library Preparation / V1.6 AA - Hamilton NGS-Star Library Preparation / V1.4 AA - BioIT Auswertung WES&WGS / V1.4	nicht zutreffend	Ja
Severe Congenital Neutropenia (SCN)/Kostmann Syndrom (Phänotyp OMIM# PS202700) Gene: CLPB, CSF3R, ELANE, G6PC3, GF11, HAX1, JAGN1, SRP54, VPS45, WAS	EDTA Blut; DNA	PCR; Sequence-Capture mit TWIST comprehensive Exome (# 103698) oder TWIST for Illumina Exome (# 20063568) Sonden; Sequence by Synthesis (Illumina) Sequenzierung (Next generation sequencing (NGS)); Bioinformatische Auswertung mit in house Pipeline für SNV und Indels	AA - Extraktion von gDNA / V1 AA - EXOM Library Preparation / V1.6 AA - Hamilton NGS-Star Library Preparation / V1.4 AA - BioIT Auswertung WES&WGS / V1.4	nicht zutreffend	Ja