

Leistungsverzeichnis der Humangenetik am Hauner



Stand: Februar 2025

Ansprechpartner

Leiter des Next Generation Sequencing (NGS):

Meino Rohlfs, PhD Meino.Rohlfs@med.uni-muenchen.de

Postanschrift:

Lindwurmstr. 2a
80337 München

Leistungen der Humangenetik am Hauner

Die HUMANGENETIK am HAUNER bietet modernste Next Generation Sequencing (NGS) Technologien zusammen mit langjähriger Expertise in der humangenetischen Analyse an. Für alle Patienten wird entweder eine Sequenzierung des gesamten Exoms (Whole-Exome-Sequencing/WES) oder des gesamten Genoms (Whole-Genome-Sequencing/WGS) durchgeführt. Die anschließende Analyse der erhaltenen Sequenzinformation fokussiert sich auf die für die Indikation/Verdachtsdiagnose bekannten Gene. Diese Gene werden in den Befunden explizit genannt. Sollten für die Analyse neuere, mglw. noch nicht publizierte Verdachts-Gene relevant sein, können die anfordernden Ärzte diese über die Humangenetik am Hauner abfragen lassen.

Die Humangenetik am Hauner ist seit dem 31.05.2024 durch die Deutsche Akkreditierungstelle (DAkkS) nach DIN 15189 als medizinischen Laboratorium akkreditiert. Die Akkreditierung gilt nur für den in der Urkundenanlage D-ML-13295-07-00 aufgeführten Akkreditierungsumfang.

Untersuchungsgebiet: Humangenetik (Molekulare Humangenetik)

Untersuchungsart: Molekularbiologische Untersuchung (Amplifikationsverfahren)**: Whole Exome Sequencing (WES)

Innerhalb der mit ** gekennzeichneten Untersuchungsbereichen ist dem medizinischen Laboratorium, ohne dass es einer vorherigen Information und Zustimmung der DAkkS bedarf, die Modifizierung sowie Weiter- und Neuentwicklung von Untersuchungsverfahren gestattet.

Folgende Fragestellungen/klinische Indikationen kann die Humangenetik am Hauner durch vorbereitete Gen-Panels bei der Exom bzw. Genom-Sequenzierung besonders berücksichtigen.

Anforderbare Tests:

- | | | |
|--|---|--|
| <input type="checkbox"/> Primäre Immundefekte | <input type="checkbox"/> Erkrankungen der Niere | <input type="checkbox"/> Tumorprädisposition |
| <input type="checkbox"/> Inflammatorische Darmerkrankung | <input type="checkbox"/> Erkrankungen der Leber | <input type="checkbox"/> |
| <input type="checkbox"/> Periodisches Fieber/Fieber ohne Fokus | <input type="checkbox"/> Erkrankungen der Lunge | <input type="checkbox"/> |
| <input type="checkbox"/> Rheumatische Erkrankungen | <input type="checkbox"/> Erkrankungen des Auges | <input type="checkbox"/> SONSTIGES: _____ |

Unter „Sonstiges“ kann der Einsender auf spezielle Gene (bzw. aus Review-Artikeln, OMIM „Phenotypic Series“) verweisen, die für die Auswertung genetischer Varianten besonders berücksichtigt werden sollen.

Zusätzlich zu der Auswertung mit Fokus auf Gen-Panels werden nach jeder Exom- bzw. Genomweiten Sequenzierung auch die seltenen Varianten, die eine autosomal rezessive Erkrankung auslösen könnten, bewertet und ggf. entsprechend der gemachten Angaben in der Einverständniserklärung (Stichwort Zusatzfunde) und den rechtlichen Vorgaben (GenDG; Stichwort nicht einwilligungsfähige Personen) berichtet.

Bei den genetischen Varianten, die eine autosomal dominante Erkrankung auslösen könnten, werden zunächst nur die Varianten berücksichtigt, die eine ClinVar Bewertung haben. Eine weitergehende Bewertung heterozygoter Varianten ist nur im Rahmen einer Trio-Analyse mit vertretbarem Aufwand möglich.

Benötigtes Probenmaterial:

2 ml EDTA Blut, Lagerung/Transport bei Raumtemperatur – ggf. Material von Verwandten – Weitere Probentypen nach Absprache.