

|                                                                                 |                                                                                                                                                          |
|---------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <b>Uniklinik Köln</b><br><b>Zentrum Familiärer Brust- und Eierstockkrebs</b>    |  <b>UNIKLINIK KÖLN</b>   Zentrum Familiärer Brust- und Eierstockkrebs |
| <b>Akkreditierte Untersuchungsverfahren – Untersuchungsgebiet: Humangenetik</b> | <b>Stand 01.04.2025</b>                                                                                                                                  |

# **STANDORT 1: Kerpener Straße 34, 50931 Köln – UNTERSUCHUNGSART:**

## **Molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren): Mutationsanalyse bei heterogenem Spektrum krankheitsursächlicher Varianten**

| Indikation und Analyt<br>(Gen/e, Variante/n)                                                                                                                                                                                                                                                                                        | Untersuchungsmaterial<br>(Eingangsmaterial;<br>Testmaterial) | Untersuchungstechnik                                                                           | Anweisung + Version<br>Pipeline/Kit/Panel + Version                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                           | Gerät                   | CE-Verfahren | in Haus-Ver-<br>fahren |
|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------|--------------|------------------------|
| <b>Familiärer Brust- und Eierstockkrebs</b><br>(TruRisk™-PANEL; folgende Gene werden ausgewertet und befundet:<br><i>ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, PTEN, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53, PMS2</i> )<br><b>komplette Genanalyse</b><br><b>Prädiktive Testung</b>                               | EDTA-Blut, DNA, Gewebeproben <sup>a</sup> ; DNA              | Sequence capture (Agilent),<br>Sequencing-by synthesis (NextSeq, Illumina),<br>custom pipeline | VA: DNA-Extraktion aus EDTA-Blut mittels automatisiertem Magnetpartikel-Separator Vers.2.2<br>VA DNA-Extraktion aus EDTA-Blut mittels Maxwell RSC48.Vers1.1<br>VA SureSelect QXT-Protokoll Vers.1.6<br>VA Sure Select XT HS and XT Low input Protokoll Vers.1.2<br>VA Verdünnen NextSEQ-Lib_Starten des NextSeq V.1.5<br>VA: Einladen von NGS-Daten in die Analyse-Software SeqNext (JSI) und Sophia Genetics (optional) Vers.1.2<br>KA Inbetriebnahme und Starten des BRAVO Pipettierroboters Vers.1.3<br>VA Verdünnen NextSEQ-Lib_Starten des NovaSeq 6000 Vers.1.0<br>VA: PCR für Sanger-Sequenzierung für M13-Primer, FFPE-Material Vers. 1.5<br>SeqPilot V5.2 (JSI), Sophia DDM V6.9.1 (Sophia Genetics) | Illumina<br>NextSeq 500 | nein         | Ja                     |
| <b>erbliche Belastung bei einem Endometriumkarzinom / Ovarialkarzinom</b><br>(TruRisk™-PANEL; folgende Gene werden ausgewertet und befundet:<br><i>ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, PTEN, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53, PMS2</i> )<br><b>komplette Genanalyse</b><br><b>Prädiktive Testung</b> | EDTA-Blut, DNA; DNA                                          | Sequence capture (Agilent),<br>Sequencing-by synthesis (NextSeq, Illumina),<br>custom pipeline | VA: DNA-Extraktion aus EDTA-Blut mittels automatisiertem Magnetpartikel-Separator Vers.2.2<br>VA DNA-Extraktion aus EDTA-Blut mittels Maxwell RSC48.Vers1.1<br>VA SureSelect QXT-Protokoll Vers.1.6<br>VA Verdünnen NextSEQ-Lib_Starten des NextSeq V.1.5<br>VA: Einladen von NGS-Daten in die Analyse-Software SeqNext (JSI) und Sophia Genetics (optional) Vers.1.2<br>KA Inbetriebnahme und Starten des BRAVO Pipettierroboters Vers.1.3<br>VA Verdünnen NextSEQ-Lib_Starten des NovaSeq 6000 Vers.1.0<br>SeqPilot V5.2 (JSI), Sophia DDM V6.9.1 (Sophia Genetics)                                                                                                                                         | Illumina<br>NextSeq 500 | nein         | Ja                     |

a \*Einige Proben werden vor Beginn der Bearbeitung durch das Labor histologisch durch Fachärzte für Pathologie bearbeitet und beurteilt. Diese fachfremde Leistung gehört nicht zum Scope der Akkreditierung des Labors.

|                                                                                                                                                                                                                                                         |                          |               |               |
|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------|---------------|---------------|
| © Uniklinik Köln – Ausdrücke unterliegen nicht dem Änderungsdienst – kleinere Änderungen gegenüber der Version vom 20.02.2025 sind <b>gelb</b> hinterlegt; größere Änderungen sind durch einen <b>blauen</b> Balken am Rand linken Seitenrand angezeigt | Ersteller: BV<br>03.2025 | Freigeber: BB | Seite 1 von 4 |
|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------|---------------|---------------|

|                                                                                 |                                                                                                                                                          |
|---------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <b>Uniklinik Köln</b><br><b>Zentrum Familiärer Brust- und Eierstockkrebs</b>    |  <b>UNIKLINIK KÖLN</b>   Zentrum Familiärer Brust- und Eierstockkrebs |
| <b>Akkreditierte Untersuchungsverfahren – Untersuchungsgebiet: Humangenetik</b> | <b>Stand 01.04.2025</b>                                                                                                                                  |

| Indikation und Analyt<br>(Gen/e, Variante/n)                                                                                                                                                                                                                                           | Untersuchungsmaterial<br>(Eingangsmaterial;<br>Testmaterial) | Untersuchungstechnik      | Anweisung + Version<br>Pipeline/Kit/Panel + Version                                                                                                                                                                                                                                                                                              | Gerät                 | CE-Verfahren | in Haus-Ver-<br>fahren |
|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------|---------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------|--------------|------------------------|
| <b>Familiärer Brust- und Eierstockkrebs</b><br>(ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, PTEN, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53, PMS2)<br>Segregationsanalysen / Bestätigung pathogener Veränderungen bei kompletter Genanalyse                               | EDTA-Blut, DNA; DNA                                          | PCR, Sanger-Sequenzierung | VA: DNA-Extraktion aus EDTA-Blut mittels automatisiertem Magnetpartikel-Separator Vers.2.2<br>VA DNA-Extraktion aus EDTA-Blut mittels Maxwell RSC48.Vers1.1<br>VA: PCR für Sanger-Sequenzierung mittels M13-Primer Vers. 1.5<br>VA: Longrange PCR für Sanger-Sequenzierung für TaKaRaLATAqHS. Vers1.5<br>VA Sequenzanalyse nach Sanger Vers. 2.2 | Thermocycler, ABI3500 | nein         | Ja                     |
| <b>erbliche Belastung bei einem Endometriumkarzinom / Ovarialkarzinom</b><br>(ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, PTEN, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53, PMS2)<br>Segregationsanalysen / Bestätigung pathogener Veränderungen bei kompletter Genanalyse | EDTA-Blut, DNA; DNA                                          | PCR, Sanger-Sequenzierung | VA: DNA-Extraktion aus EDTA-Blut mittels automatisiertem Magnetpartikel-Separator Vers.2.2<br>VA DNA-Extraktion aus EDTA-Blut mittels Maxwell RSC48.Vers1.1<br>VA: PCR für Sanger-Sequenzierung mittels M13-Primer Vers. 1.5<br>VA: Longrange PCR für Sanger-Sequenzierung für TaKaRaLATAqHS. Vers1.5<br>VA Sequenzanalyse nach Sanger Vers. 2.2 | Thermocycler, ABI3500 | nein         | Ja                     |

|                                                                                 |                                                                                                                                                          |
|---------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <b>Uniklinik Köln</b><br><b>Zentrum Familiärer Brust- und Eierstockkrebs</b>    |  <b>UNIKLINIK KÖLN</b>   Zentrum Familiärer Brust- und Eierstockkrebs |
| <b>Akkreditierte Untersuchungsverfahren – Untersuchungsgebiet: Humangenetik</b> | <b>Stand 01.04.2025</b>                                                                                                                                  |

| Indikation und Analyt<br>(Gen/e, Variante/n)                                                                                                                                                                                                                                                                                    | Untersuchungsmaterial<br>(Eingangsmaterial;<br>Testmaterial) | Untersuchungstechnik  | Anweisung + Version<br>Pipeline/Kit/Panel + Version                                                                                                                                                                                                                                        | Gerät                 | CE-Verfahren | in Haus-Ver-<br>fahren |
|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------|-----------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------|--------------|------------------------|
| <b>Familiärer Brust- und Eierstockkrebs</b><br>(ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, PTEN, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53, PMS2)<br><b>Fragmentanalyse im Rahmen der kompletten Genanalyse oder Bestätigung pathogener Veränderungen bei kompletter Genanalyse</b>                               | EDTA-Blut, DNA, Gewebeproben <sup>a</sup> ; DNA              | Fragmentanalyse, MLPA | VA: DNA-Extraktion aus EDTA-Blut mittels automatisiertem Magnetpartikel-Separator Vers.2.2<br>VA DNA-Extraktion aus EDTA-Blut mittels Maxwell RSC48.Vers1.1<br>VA: Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification (MLPA) Assay Vers. 1.9<br>VA: Coffalyser für die MLPA-Analyse Vers.2.1 | Thermocycler, ABI3500 | nein         | Ja                     |
| <b>erbliche Belastung bei einem Endometriumkarzinom / Ovarialkarzinom</b><br>(ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, PTEN, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53, PMS2)<br><b>Fragmentanalyse im Rahmen der kompletten Genanalyse oder Bestätigung pathogener Veränderungen bei kompletter Genanalyse</b> | EDTA-Blut, DNA; DNA                                          | Fragmentanalyse, MLPA | VA: DNA-Extraktion aus EDTA-Blut mittels automatisiertem Magnetpartikel-Separator Vers.2.2<br>VA DNA-Extraktion aus EDTA-Blut mittels Maxwell RSC48.Vers1.1<br>VA: Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification (MLPA) Assay Vers. 1.9<br>VA: Coffalyser für die MLPA-Analyse Vers.2.1 | Thermocycler, ABI3500 | nein         | Ja                     |

a <sup>a</sup>Einige Proben werden vor Beginn der Bearbeitung durch das Labor histologisch durch Fachärzte für Pathologie bearbeitet und beurteilt. Diese fachfremde Leistung gehört nicht zum Scope der Akkreditierung des Labors.

|                                                                                                                                                                                                                                                         |                          |               |               |
|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------|---------------|---------------|
| © Uniklinik Köln – Ausdrücke unterliegen nicht dem Änderungsdienst – kleinere Änderungen gegenüber der Version vom 20.02.2025 sind <b>gelb</b> hinterlegt; größere Änderungen sind durch einen <b>blauen</b> Balken am Rand linken Seitenrand angezeigt | Ersteller: BV<br>03.2025 | Freigeber: BB | Seite 3 von 4 |
|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------|---------------|---------------|

|                                                                                 |                                                                                                                                                          |
|---------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <b>Uniklinik Köln</b><br><b>Zentrum Familiärer Brust- und Eierstockkrebs</b>    |  <b>UNIKLINIK KÖLN</b>   Zentrum Familiärer Brust- und Eierstockkrebs |
| <b>Akkreditierte Untersuchungsverfahren – Untersuchungsgebiet: Humangenetik</b> | <b>Stand 01.04.2025</b>                                                                                                                                  |

## STANDORT 2: Kerpener Straße 62, 50937 Köln – UNTERSUCHUNGSART:

### Molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren): Mutationsanalyse bei heterogenem Spektrum krankheitsursächlicher Varianten

| Indikation und Analyt<br>(Gen/e, Variante/n)                                                                                                                                                                                                                                                                                        | Untersuchungsmaterial<br>(Eingangsmaterial;<br>Testmaterial) | Untersuchungstechnik                                                                                    | Anweisung + Version<br>Pipeline/Kit/Panel + Version                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                               | Gerät                                         | CE-Verfahren | in Haus-Ver-<br>fahren |
|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------|--------------|------------------------|
| <b>Familiärer Brust- und Eierstockkrebs</b><br>(TruRisk™-PANEL; folgende Gene werden ausgewertet und befundet:<br><i>ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, PTEN, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53, PMS2</i> )<br><b>komplette Genanalyse</b><br><b>Prädiktive Testung</b>                               | EDTA-Blut, DNA, Gewebeproben <sup>a</sup> ; DNA              | Sequence capture (Agilent),<br>Sequencing-by synthesis (NextSeq, NovaSeq, Illumina),<br>custom pipeline | VA: DNA-Extraktion aus EDTA-Blut mittels automatisiertem Magnetpartikel-Separator Vers.2.2<br>VA DNA-Extraktion aus EDTA-Blut mittels Maxwell RSC48.Vers1.1<br>VA SureSelect QXT-Protokoll Vers.1.6<br>VA Sure Select XT HS and XT Low input Protokoll Vers.1.2<br>VA Verdünnen NextSEQ-Lib_Starten des NextSeq V.1.5<br>VA: Einladen von NGS-Daten in die Analyse-Software SeqNext (JSI) und Sophia Genetics (optional) Vers.1.2<br>KA Inbetriebnahme und Starten des BRAVO Pipettierroboters Vers.1.3<br>VA Verdünnen NextSEQ-Lib_Starten des NovaSeq 6000 Vers.1.0<br>SeqPilot V5.2 (JSI), Sophia DDM V6.9.1 (Sophia Genetics) | Illumina NextSeq 500<br>Illumina NovaSeq 6000 | nein         | Ja                     |
| <b>erbliche Belastung bei einem Endometriumkarzinom / Ovarialkarzinom</b><br>(TruRisk™-PANEL; folgende Gene werden ausgewertet und befundet:<br><i>ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, PTEN, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53, PMS2</i> )<br><b>komplette Genanalyse</b><br><b>Prädiktive Testung</b> | EDTA-Blut, DNA; DNA                                          | Sequence capture (Agilent),<br>Sequencing-by synthesis (NextSeq, NovaSeq, Illumina),<br>custom pipeline | VA: DNA-Extraktion aus EDTA-Blut mittels automatisiertem Magnetpartikel-Separator Vers.2.2<br>VA DNA-Extraktion aus EDTA-Blut mittels Maxwell RSC48.Vers1.1<br>VA SureSelect QXT-Protokoll Vers.1.6<br>VA Verdünnen NextSEQ-Lib_Starten des NextSeq V.1.5<br>VA: Einladen von NGS-Daten in die Analyse-Software SeqNext (JSI) und Sophia Genetics (optional) Vers.1.2<br>KA Inbetriebnahme und Starten des BRAVO Pipettierroboters Vers.1.3<br>VA Verdünnen NextSEQ-Lib_Starten des NovaSeq 6000 Vers.1.0<br>SeqPilot V5.2 (JSI), Sophia DDM V6.9.1 (Sophia Genetics)                                                             | Illumina NextSeq 500                          | nein         | Ja                     |

<sup>a</sup> Einige Proben werden vor Beginn der Bearbeitung durch das Labor histologisch durch Fachärzte für Pathologie bearbeitet und beurteilt. Diese fachfremde Leistung gehört nicht zum Scope der Akkreditierung des Labors.

|                                                                                                                                                                                                                                                         |                          |               |               |
|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------|---------------|---------------|
| © Uniklinik Köln – Ausdrücke unterliegen nicht dem Änderungsdienst – kleinere Änderungen gegenüber der Version vom 20.02.2025 sind <b>gelb</b> hinterlegt; größere Änderungen sind durch einen <b>blauen</b> Balken am Rand linken Seitenrand angezeigt | Ersteller: BV<br>03.2025 | Freigeber: BB | Seite 4 von 4 |
|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------|---------------|---------------|