

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

Molekularbiologische Untersuchungen ^[Flex C]

Indikation und Analyt (Gen/e, Variante/n)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung + Version Pipeline/Kit/Panel + Version	Gerät	CE- Verfahren	in Haus- Verfahren
Familiärer Brust- und Eierstockkrebs (TruRisk™-PANEL; folgende Gene werden ausgewertet und befundet: <i>ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, PTEN, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53, PMS2</i>) komplette Genanalyse Prädiktive Testung	EDTA-Blut, DNA, Gewebeprobe ^a ; DNA	Sequence capture (Agilent), Sequencing-by synthesis (NextSeq, Illumina), custom pipeline	VA: DNA-Extraktion aus EDTA-Blut mittels automatisiertem Magnetpartikel-Separator Vers.3.0 VA DNA-Extraktion aus EDTA-Blut mittels Maxwell RSC48. Vers.1.2 VA SureSelect QXT-Protokoll Vers.2.0 VA Sure Select XT HS and XT Low input Protokoll Vers.2.0 VA Verdünnen NextSeq-Lib_Starten des NextSeq V.1.6 VA: Einladen von NGS-Daten in die Analyse-Software SeqNext (JSI) und Sophia Genetics (optional) Vers.2.0 KA Inbetriebnahme und Starten des BRAVO Pipettierroboters Vers.1.4 VA Verdünnen NextSeq-Lib_Starten des NovaSeq 6000 Vers.1.2 VA Vorbereiten des Pools und Beladen des NextSeq 2000 Vers.1.0 SeqPilot V5.4 (JSI), Sophia DDM V7. 21.0 (Sophia Genetics)	Illumina NextSeq 500 Illumina Next Seq 2000	nein	Ja
erbliche Belastung bei einem Endometriumkarzinom / Ovarialkarzinom (TruRisk™-PANEL; folgende Gene werden ausgewertet und befundet: <i>ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, PTEN, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53, PMS2</i>) komplette Genanalyse Prädiktive Testung	EDTA-Blut, DNA; DNA	Sequence capture (Agilent), Sequencing-by synthesis (NextSeq, Illumina), custom pipeline	VA: DNA-Extraktion aus EDTA-Blut mittels automatisiertem Magnetpartikel-Separator Vers.3.0 VA DNA-Extraktion aus EDTA-Blut mittels Maxwell RSC48. Vers.1.2 VA SureSelect QXT-Protokoll Vers.2.0 VA Sure Select XT HS and XT Low input Protokoll Vers.2.0 VA Verdünnen NextSeq-Lib_Starten des NextSeq V.1.6 VA: Einladen von NGS-Daten in die Analyse-Software SeqNext (JSI) und Sophia Genetics (optional) Vers.2.0 KA Inbetriebnahme und Starten des BRAVO Pipettierroboters Vers.1.4 VA Verdünnen NextSeq-Lib_Starten des NovaSeq 6000 Vers.1.2 VA Vorbereiten des Pools und Beladen des NextSeq 2000 Vers.1.0 SeqPilot V5.4 (JSI), Sophia DDM V7. 21.0 (Sophia Genetics)	Illumina NextSeq 500 Illumina Next Seq 2000	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.

Indikation und Analyt (Gen/e, Variante/n)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung + Version Pipeline/Kit/Panel + Version	Gerät	CE- Verfahren	in Haus- Verfahren
Verdacht auf ein erbliches Endometriumkarzinom im Rahmen eines Lynch-syndroms (TruRisk™-PANEL; folgende Gene werden ausgewertet und befundet: <i>MLH1</i> , <i>MSH2</i> , <i>MSH6</i> , <i>PMS2</i>) komplette Genanalyse, Prädiktive Testung	EDTA-Blut, DNA; DNA	Sequence capture (Agilent), Sequencing-by synthesis (NextSeq, Illumina), custom pipeline	VA: DNA-Extraktion aus EDTA-Blut mittels automatisiertem Magnetpartikel-Separator Vers.3.0 VA DNA-Extraktion aus EDTA-Blut mittels Maxwell RSC48.Vers 1.2 VA SureSelect QXT-Protokoll Vers 2.0 VA Sure Select XT HS and XT Low input Protokoll Vers.2.0 VA: Einladen von NGS-Daten in die Analyse-Software SeqNext (JSI) und Sophia Genetics (optional) Vers.2.0 KA Inbetriebnahme und Starten des BRAVO Pipettierroboters Vers.1.4 VA Verdünnen NextSEQ-Lib_Starten des NovaSeq 6000 Vers.1.2 VA Vorbereiten des Pools und Beladen des NextSeq 2000 Vers1.0 SeqPilot V5.4 (JSI), Sophia DDM V7.21.0 (Sophia Genetics)	Illumina Next Seq 2000	nein	Ja
Prostatakarzinom (TruRisk™-PANEL ; folgende Gene werden ausgewertet und befundet: <i>BRCA1</i> , <i>BRCA2</i>) Therapierelevante Genanalyse, Prädiktive Testung						
Pankreaskarzinom (TruRisk™-PANEL ; folgende Gene werden ausgewertet und befundet: <i>BRCA1</i> , <i>BRCA2</i>) Therapierelevante Genanalyse, Prädiktive Testung						
Lynch-Syndrom (TruRisk™-PANEL ; folgende Gene werden ausgewertet und befundet: <i>MLH1</i> , <i>MSH2</i> , <i>MSH6</i> , <i>PMS2</i>) komplette Genanalyse, Prädiktive Testung						

Indikation und Analyt (Gen/e, Variante/n)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung + Version Pipeline/Kit/Panel + Version	Gerät	CE- Verfahren	in Haus- Verfahren
Familiärer Brust- und Eierstockkrebs (ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, PTEN, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53, PMS2) 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.3.0 VA DNA-Extraktion aus EDTA-Blut mittels Maxwell RSC48. Vers1.2 VA: PCR für Sanger-Sequenzierung mittels M13-Primer Vers. 1.7 VA: ~~Bestätigung von Sequenzveränderungen mittels Longrange-PCR, (TaKaRaLaTaqHS)~~ Longrange PCR für Sanger-Sequenzierung für TaKa-RaLaTaqHS V.1.6 VA Sequenzanalyse nach Sanger Vers. 2.3	Thermocycler, ABI3500	nein	Ja
erbliche Belastung bei einem Endometriumkarzinom / Ovarialkarzinom (ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, PTEN, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53, PMS2) 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.3.0 VA DNA-Extraktion aus EDTA-Blut mittels Maxwell RSC48. Vers1.2 VA: PCR für Sanger-Sequenzierung mittels M13-Primer Vers. 1.7 VA: ~~Bestätigung von Sequenzveränderungen mittels Longrange-PCR, (TaKaRaLaTaqHS)~~ Longrange PCR für Sanger-Sequenzierung für TaKa-RaLaTaqHS V.1.6 VA Sequenzanalyse nach Sanger Vers. 2.3	Thermocycler, ABI3500	nein	Ja

Indikation und Analyt (Gen/e, Variante/n)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung + Version Pipeline/Kit/Panel + Version	Gerät	CE- Verfahren	in Haus- Verfahren
Verdacht auf ein erbliches Endometriumkarzinom im Rahmen eines Lynch-syndroms (<i>MLH1, MSH2, MSH6, PMS2</i>) Bestätigung pathogener Veränderungen bei kompletter Genanalyse, Prädiktive Testung	EDTA-Blut, DNA; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung	VA: DNA-Extraktion aus EDTA-Blut mittels automatisiertem Magnetpartikel-Separator Vers.3.0 VA DNA-Extraktion aus EDTA-Blut mittels Maxwell RSC48.Vers1.2 VA: PCR für Sanger-Sequenzierung mittels M13-Primer Vers. 1.7 VA Longrange PCR für Sanger-Sequenzierung für TaKaRaLATAqHS V.1.6 VA Sequenzanalyse nach Sanger Vers. 2.3	Thermocycler, ABI3500	nein	Ja
Prostatakarzinom (<i>BRCA1, BRCA2</i>) Bestätigung pathogener Veränderungen bei Therapierelevanter Genanalyse, Prädiktive Testung						
Pankreaskarzinom (<i>BRCA1, BRCA2</i>) Bestätigung pathogener Veränderungen bei Therapierelevanter Genanalyse, Prädiktive Testung						
Lynch-Syndrom (<i>MLH1, MSH2, MSH6, PMS2</i>) Bestätigung pathogener Veränderungen bei kompletter Genanalyse, Prädiktive Testung						

Indikation und Analyt (Gen/e, Variante/n)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung + Version Pipeline/Kit/Panel + Version	Gerät	CE- Verfahren	in Haus- Verfahren
Familiärer Brust- und Eierstockkrebs <i>(ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, PTEN, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53, PMS2)</i> Fragmentanalyse im Rahmen der kompletten Genanalyse oder Bestätigung pathogener Veränderungen bei kompletter Genanalyse	EDTA-Blut, DNA, Gewebeprobe ^a ; DNA	Fragmentanalyse, MLPA	VA: DNA-Extraktion aus EDTA-Blut mittels automatisiertem Magnetpartikel-Separator Vers.3.0 VA DNA-Extraktion aus EDTA-Blut mittels Maxwell RSC48. Vers1.2 VA: Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification (MLPA) Assay Vers. 2.0 VA: Coffalyser für die MLPA-Analyse Vers.2.2	Thermocycler, ABI3500	nein	Ja
erbliche Belastung bei einem Endometriumkarzinom / Ovarialkarzinom <i>(ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, PTEN, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53, PMS2)</i> Fragmentanalyse im Rahmen der kompletten Genanalyse oder Bestätigung pathogener Veränderungen bei kompletter Genanalyse	EDTA-Blut, DNA; DNA	Fragmentanalyse, MLPA	VA: DNA-Extraktion aus EDTA-Blut mittels automatisiertem Magnetpartikel-Separator Vers.3.0 VA DNA-Extraktion aus EDTA-Blut mittels Maxwell RSC48. Vers1.2 VA: Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification (MLPA) Assay Vers. 2.0 VA: Coffalyser für die MLPA-Analyse Vers.2.2	Thermocycler, ABI3500	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.

Indikation und Analyt (Gen/e, Variante/n)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung + Version Pipeline/Kit/Panel + Version	Gerät	CE- Verfahren	in Haus- Verfahren
Verdacht auf ein erbliches Endometriumkarzinom im Rahmen eines Lynch-syndroms (<i>MLH1, MSH2, MSH6, PMS2</i>) Bestätigung pathogener Veränderungen bei kompletter Genanalyse, Prädiktive Testung	EDTA-Blut, DNA; DNA	Fragmentanalyse, MLPA	VA: DNA-Extraktion aus EDTA-Blut mittels automatisiertem Magnetpartikel-Separator Vers.3.0 VA DNA-Extraktion aus EDTA-Blut mittels Maxwell RSC48.Vers1.2 VA: Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification (MLPA) Assay Vers. 2.0 VA: Coffalyser für die MLPA-Analyse Vers.2.2	Thermocycler, ABI3500	nein	Ja
Prostatakarzinom (<i>BRCA1, BRCA2</i>) Bestätigung pathogener Veränderungen bei Therapierelevanter Genanalyse, Prädiktive Testung						
Pankreaskarzinom (<i>BRCA1, BRCA2</i>) Bestätigung pathogener Veränderungen bei Therapierelevanter Genanalyse, Prädiktive Testung						
Lynch-Syndrom (<i>MLH1, MSH2, MSH6, PMS2</i>) Bestätigung pathogener Veränderungen bei kompletter Genanalyse, Prädiktive Testung						

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

Molekularbiologische Untersuchungen ^[Flex C]

Indikation und Analyt (Gen/e, Variante/n)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung + Version Pipeline/Kit/Panel + Version	Gerät	CE- Verfahren	in Haus- Verfahren
Familiärer Brust- und Eierstockkrebs (TruRisk™-PANEL; folgende Gene werden ausgewertet und befundet: <i>ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, PTEN, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53, PMS2</i>) komplette Genanalyse Prädiktive Testung	EDTA-Blut, DNA, Gewebeprobe ^a ; DNA	Sequence capture (Agilent), Sequencing-by synthesis (NextSeq, NovaSeq, Illumina), custom pipeline	VA: DNA-Extraktion aus EDTA-Blut mittels automatisiertem Magnetpartikel-Separator Vers.3.0 VA DNA-Extraktion aus EDTA-Blut mittels Maxwell RSC48. Vers.1.2 VA SureSelect QXT-Protokoll Vers.2.0 VA Sure Select XT HS and XT Low input Protokoll Vers.2.0 VA Verdünnen NextSEQ-Lib_Starten des NextSeq V.1.6 VA: Einladen von NGS-Daten in die Analyse-Software SeqNext (JSI) und Sophia Genetics (optional) Vers.2.0 KA Inbetriebnahme und Starten des BRAVO Pipettierroboters Vers.1.4 VA Verdünnen NextSEQ-Lib_Starten des NovaSeq 6000 Vers.1.2 SeqPilot V5.4 (JSI), Sophia DDM V7. 21.0 (Sophia Genetics)	Illumina NextSeq 500 Illumina NovaSeq 6000	nein	Ja
erbliche Belastung bei einem Endometriumkarzinom / Ovarialkarzinom (TruRisk™-PANEL; folgende Gene werden ausgewertet und befundet: <i>ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, PTEN, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53, PMS2</i>) komplette Genanalyse Prädiktive Testung	EDTA-Blut, DNA; DNA	Sequence capture (Agilent), Sequencing-by synthesis (NextSeq, NovaSeq, Illumina), custom pipeline	VA: DNA-Extraktion aus EDTA-Blut mittels automatisiertem Magnetpartikel-Separator Vers.3.0 VA DNA-Extraktion aus EDTA-Blut mittels Maxwell RSC48. Vers.1.2 VA SureSelect QXT-Protokoll Vers.2.0 VA Sure Select XT HS and XT Low input Protokoll Vers.2.0 VA Verdünnen NextSEQ-Lib_Starten des NextSeq V.1.6 VA: Einladen von NGS-Daten in die Analyse-Software SeqNext (JSI) und Sophia Genetics (optional) Vers.2.0 KA Inbetriebnahme und Starten des BRAVO Pipettierroboters Vers.1.4 VA Verdünnen NextSEQ-Lib_Starten des NovaSeq 6000 Vers.1.2 SeqPilot V5.4 (JSI), Sophia DDM V7. 21.0 (Sophia Genetics)	Illumina NextSeq 500 Illumina NovaSeq 6000	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.

Indikation und Analyt (Gen/e, Variante/n)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung + Version Pipeline/Kit/Panel + Version	Gerät	CE- Verfahren	in Haus- Verfahren
Verdacht auf ein erbliches Endometriumkarzinom im Rahmen eines Lynch-syndroms (TruRisk™-PANEL; folgende Gene werden ausgewertet und befundet: <i>MLH1</i> , <i>MSH2</i> , <i>MSH6</i> , <i>PMS2</i>) komplette Genanalyse, Prädiktive Testung	EDTA-Blut, DNA; DNA	Sequence capture (Agilent), Sequencing-by synthesis (NextSeq, Illumina), custom pipeline	VA: DNA-Extraktion aus EDTA-Blut mittels automatisiertem Magnetpartikel-Separator Vers.3.0 VA DNA-Extraktion aus EDTA-Blut mittels Maxwell RSC48.Vers1.2 VA SureSelect QXT-Protokoll Vers 2.0 VA Sure Select XT HS and XT Low input Protokoll Vers.2.0 VA: Einladen von NGS-Daten in die Analyse-Software SeqNext (JSI) und Sophia Genetics (optional) Vers.2.0 KA Inbetriebnahme und Starten des BRAVO Pipettierroboters Vers.1.4 VA Verdünnen NextSEQ-Lib_Starten des NovaSeq 6000 Vers.1.2 SeqPilot V5.4 (JSI), Sophia DDM V7.21.0 (Sophia Genetics)	Illumina Nova Seq 6000	nein	Ja
Prostatakarzinom (TruRisk™-PANEL ; folgende Gene werden ausgewertet und befundet: <i>BRCA1</i> , <i>BRCA2</i>) Therapierelevante Genanalyse, Prädiktive Testung						
Pankreaskarzinom (TruRisk™-PANEL ; folgende Gene werden ausgewertet und befundet: <i>BRCA1</i> , <i>BRCA2</i>) Therapierelevante Genanalyse, Prädiktive Testung						
Lynch-Syndrom (TruRisk™-PANEL ; folgende Gene werden ausgewertet und befundet: <i>MLH1</i> , <i>MSH2</i> , <i>MSH6</i> , <i>PMS2</i>) komplette Genanalyse, Prädiktive Testung						