

Verfahren: Sanger Sequenzierung

Befundbezeichnung:	Analyse spezifischer Genvarianten
Kurzbezeichnung:	
Akkreditiert nach ISO 15189:	Nein
Material:	Kalium EDTA Blut
Methode-Analytik:	Didesoxy- oder Kettenabbruchmethode PCR basierend
Analytische Störfaktoren	Unzureichende Qualität des Probenmaterials
Parametergruppe:	Genetik
Anforderungsart:	Zuweisungsschein und Einverständniserklärung erforderlich!
Abnahmebedingungen:	Einfache Blutabnahme ohne spezielle Nüchternheit
Abnahmegefäße	Vollblut (K3-EDTA)
Erforderliches Probenvolumen	2 x 4ml
Probenstabilität:	bei 18-22°C 7 Tage, bei 2-8°C 1 Monat
Probentransport:	bei Raumtemperatur (RT)
Analysetage	1 x Woche
Nachanforderungen:	immer möglich
Durchlaufzeit: (Vom Eingangsdatum des vollständig ausgefüllten Zuweisungsscheines inklusive der Einverständniserklärung bis zum Befundausgang)	max. 6 Wochen
Zertifizierung:	ISO 9001:2015
Akkreditierung:	nicht akkreditiert
Verrechnungsinfo:	Verrechnung erfolgt über das Patientenmanagement laut Steiermärkischem Krankenanstaltengesetz.
IVDR-Kennzeichnung:	nicht zutreffend
LDT/In-House:	In House Methode: Validierung in Arbeit!
Allgemeines:	Die Analyse spezifischer Genvarianten dient der gezielten Identifikation definierter genetischer Veränderungen (z. B. Substitutionen, Insertionen oder Deletionen), die mit neurologischen Erkrankungen assoziiert sein können. Sie wird mithilfe molekulargenetischer Methoden durchgeführt und liefert Informationen, die für diagnostische, prognostische oder therapeutische Fragestellungen relevant sein können. Die Interpretation der Ergebnisse erfolgt stets im klinischen und genetischen Gesamtkontext.
Indikation	Die Analyse spezifischer Genvarianten wird durchgeführt, wenn aufgrund klinischer Befunde, familiärer Vorbelastung oder anamnestischer Hinweise der Verdacht auf eine genetisch bedingte neuromuskuläre oder neurologische Erkrankung oder auf eine genetische Prädisposition für neurologische Erkrankungen besteht. Darüber hinaus kann die Untersuchung zur Abklärung unklarer Krankheitsbilder, zur Differenzialdiagnostik sowie zur Risikoabschätzung eingesetzt werden.

Der Inhalt dieser Parameterinformation darf nicht als Ersatz für professionelle Beratung oder Behandlung durch ausgebildete Ärztinnen und Ärzte angesehen werden.