

Verfahren: WES (Whole Exome Sequencing)- Datenanalyse

Befundbezeichnung:	Genanalytik (Panel- und Einzelgenanalytik und Phänotyp-assoziierte WES-Analyse)
Kurzbezeichnung:	Das Whole Exome Sequencing (WES) einschließlich der WES-Datenanalyse (Primär -und Sekundäranalyse) erfolgt vollständig extern in dem für diesen Prozess nach ISO 15189 akkreditierten Labors des D. und F. Instituts für Humangenetik (MedUni Graz). Die Tertiäranalyse der Daten erfolgt mit Unterstützung der Softwareplattform Franklin by QIAGEN im nach ISO 9001:2015 zertifizierten, nicht akkreditierten Bereich des Neurogenetischen Labors der Universitätsklinik für Neurologie Graz. Die letztgültige Interpretation und Befunderstellung erfolgt durch qualifiziertes, humangenetisches und medizinisches Fachpersonal.
Akkreditiert nach ISO 15189:	DNA für Whole Exome Sequencing
Material:	Whole Exome Sequencing (WES)
Methode-Analytik:	Genetik
Analytische Störfaktoren	Zuweisungsschein und Einverständniserklärung erforderlich.
Parametergruppe:	Einfache Blutabnahme ohne spezielle Nüchternheit
Anforderungsart:	Vollblut (K3-EDTA)
Abnahmebedingungen:	2 x 4ml
Abnahmegefäße	bei 18-22°C 7 Tage, bei 2-8°C 1 Monat
Erforderliches Probenvolumen	bei Raumtemperatur (RT)
Probenstabilität:	1 x Woche
Probentransport:	immer möglich
Analysetage	<u>Einzelgenanalytik</u> : 6 Wochen <u>Panelanalytik</u> : 8 Wochen <u>Phänotyp assoziierte WES-Analyse</u> : 8 Wochen
Nachanforderungen:	ISO 9001:2015 Tertiäranalyse
Durchlaufzeit: (Vom Eingangsdatum des vollständig ausgefüllten Zuweisungsscheines inklusive der Einverständniserklärung bis zum Befundauszgang)	Primär- und Sekundäranalyse
Zertifizierung:	Verrechnung erfolgt über das Patientenmanagement laut Steiermärkischem Krankenanstaltengesetz.
Akkreditierung:	nicht zutreffend
Verrechnungsinfo:	nicht zutreffend
IVDR-Kennzeichnung:	Das Whole Exome Sequencing (WES) ist eine molekulargenetische Methode zur Analyse der proteinkodierenden und angrenzenden intronischen Bereiche des Genoms. Klinische Informationen des Patienten fließen in die Interpretation ein, um die Relevanz der Varianten im Kontext des Phänotyps zu bestimmen.

LDT/In-House:	Die Whole-Exome-Sequencing-(WES)Analyse bei neurologischen und neuromuskulären Erkrankungen wird durchgeführt, wenn die genetische Ursache unklar ist oder eine molekulare Bestätigung klinischer Befunde erforderlich ist. Ziel der Analyse ist es, potenziell pathogene Varianten zu identifizieren, die für Diagnosestellung, Prognoseabschätzung oder Therapieentscheidungen relevant sein können. Sie ergänzt klinische und laborchemische Befunde und ermöglicht die Einordnung genetischer Veränderungen im Kontext des individuellen Phänotyps.
Allgemeines:	Genanalytik (Panel- und Einzelgenanalytik und Phänotyp-assoziierte WES-Analyse)
Indikation	Das Whole Exome Sequencing (WES) einschließlich der WES-Datenanalyse (Primär -und Sekundäranalyse) erfolgt vollständig extern in dem für diesen Prozess nach ISO 15189 akkreditierten Labors des D. und F. Instituts für Humangenetik (MedUni Graz). Die Tertiäranalyse der Daten erfolgt mit Unterstützung der Softwareplattform Franklin by QIAGEN im nach ISO 9001:2015 zertifizierten, nicht akkreditierten Bereich des Neurogenetischen Labors der Universitätsklinik für Neurologie Graz. Die letztgültige Interpretation und Befunderstellung erfolgt durch qualifiziertes, humangenetisches und medizinisches Fachpersonal.

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