

German Abstract:

### **Zusammenfassung**

Obwohl „Next Generation Sequencing“ (NGS)-Ansätze bereits vielfältig und erfolgreich in Forschungsbereichen eingesetzt werden, stellen sie im Bereich der Routinediagnostik immer noch eine Herausforderung dar. Dies begründet sich vor allem in dem komplexen Arbeitsablauf der NGS-Probenvorbereitung. Die NGS-Etablierung, die Qualitätskontrolle und der routinemäßige Ablauf bedürfen daher einer besonderen Expertise. In unserer vorgelegten Studie haben wir das von der Firma Qiagen auf den Markt gebrachte GeneReader NGS System sowohl hinsichtlich Handhabung als auch Sequenzierungsgenauigkeit und -reproduzierbarkeit geprüft. Für den direkten Vergleich der Mutationsdetektion wurden klinische Proben herangezogen, von denen der Mutationsstatus tumorrelevanter Gene durch konventionelle Sanger-Sequenzierung oder einen alternativen NGS-Arbeitsablauf, der bereits in unserem Hause etabliert wurde, bekannt war. Der GeneReader NGS-Arbeitsablauf zielt auf Genloci, deren Veränderungen von besonders hoher klinischer Relevanz sind. Aufgrund automatisierter Schritte der Probenvorbereitung und einer integrierten Bioinformatik und Dateninterpretation bietet sich das GeneReader NGS System auch für pathologische Labore ohne langjährige Erfahrung in der NGS-Technik an.