**Methodik Details:**

Im Rahmen dieser Analyse wird eine NGS Analyse mittels Short-Read-Sequencing Technologie durchgeführt, welche zur Detektion von DNS-Veränderungen in bestimmten genomischen Bereichen genutzt wird. Zur Anreicherung, der Zielregionen wird ein sondenbasiertes Hybridiersungsverfahren genutzt (AGILENT SureSelect Enzymatic Fragmentation Kit und [SureSelectXT Human All Exon V8](javascript:void(0);)), welches mittels eines Pipettierroboters (AGILENT Magnis NGS Prep System) ausgeführt wird. Die Library QC erfolgt mittels Tapestation D1000 HS Screentape (Agilent). Die anschließende Analyse wird auf einer Illumina NovaSeq Platform durchgeführt.