**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 SureSelect XT HS Target Enrichment revA, GIN\_RNA\_FUSION\_v0 Panel – Details siehe https://github.com/Neuropathology-Giessen/GIN-RNA-Panel-Details), welches mittels eines Pipettierroboters (AGILENT Magnis NGS Prep System) ausgeführt wird. Die Library QC erfolgt mittels Tapestation D1000 Screentape (Agilent). Die anschließende Analyse wird auf einer Illumina MiSeq Platform durchgeführt.

Die Analyse erfolgt mit EasyFuse in Kombination mit in-house Pipelines auf dem humanen Referenzgenom hg38/GRCh38.

Varianten mit einer Allelfrequenz < 5% werden in der Standardanalyse nicht erfasst. Varianten innerhalb des mitochondriellen Genoms werden, sofern nicht anders angegeben, nicht analysiert. In Einzelfällen können zufällige Homologien, Repeat-Expansionen, Homopolymere, Paraloge, Pseudogene oder Fehlalignments zu falsch-positiven bzw. falsch-negativen Ergebnissen führen.