

Deutsche Akkreditierungsstelle GmbH

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13130-04-00 nach DIN EN ISO 15189:2014

Gültig ab: 26.11.2020

Ausstellungsdatum: 26.11.2020

Urkundeninhaber:

Universitätsklinikum Tübingen

mit dem Medizinischen Laboratorium

**Institut für Medizinische Genetik und Angewandte Genomik
Med. Versorgungszentrum des UKT, Fachgebiet Medizinische Genetik
Calwerstraße 7, 72076 Tübingen**

Untersuchungen im Bereich:

Medizinische Laboratoriumsdiagnostik

Untersuchungsgebiet:

Humangenetik (Molekulare Humangenetik)

Die Anforderungen an das Managementsystem in der DIN EN ISO 15189 sind in einer für Medizinische Laboratorien relevanten Sprache verfasst und stehen insgesamt in Übereinstimmung mit den Prinzipien der DIN EN ISO 9001. Die Urkunde samt Urkundenanlage gibt den Stand zum Zeitpunkt des Ausstellungsdatums wieder. Der jeweils aktuelle Stand des Geltungsbereiches der Akkreditierung ist der Datenbank akkreditierter Stellen der Deutschen Akkreditierungsstelle GmbH (DAkKS) zu entnehmen. <https://www.dakks.de/content/datenbank-akkreditierter-stellen>

Innerhalb der mit ** gekennzeichneten Untersuchungsbereiche ist dem Laboratorium, ohne dass es einer vorherigen Information und Zustimmung der Deutschen Akkreditierungsstelle GmbH bedarf, die Modifizierung sowie Weiter- und Neuentwicklung von Untersuchungsverfahren gestattet.

Die aufgeführten Untersuchungsverfahren sind beispielhaft. Das Laboratorium verfügt über eine aktuelle Liste aller Untersuchungsverfahren im flexiblen Akkreditierungsbereich.

Untersuchungsgebiet: Humangenetik (Molekulare Humangenetik)

Untersuchungsart:

Molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)**

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
5'-FU Unverträglichkeit (DPYD)	Genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, Mutations-spezifische PCR
ARX (ARX)	Genomische DNA	PCR, Gelelektrophorese, DNA-Sequenzierung
Ataxien (FXN, SCA1, SCA2, SCA3, SCA6, SCA7, SCA8, SCA10, SCA12, SCA17, ATN1, AR,)	Genomische DNA	PCR, Restriktionsverdau, Gelelektrophorese, DNA-Sequenzierung, Fragmentlängenanalyse
Ataxien (TTBK2, KCNC3, PRKCG, ITPR1, FGF14, POLG, APTX, SETX, KCNA1, CACNA1A)	Genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Tumor-Prädispositionen: Brust- und Eierstockkrebs (BRCA1, BRCA2, RAD51C, RAD51D, CDH1, PALB2, STK11, TP53, PTEN); Darmkrebs (MLH1, MSH2, MSH6, APC); Magenkarzinom (CDH1)	Genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
C9orf72	genomische DNA	PCR, Fragmentlängenanalyse
Chorea Huntington (HTT)	Genomische DNA	PCR, Fragmentlängenanalyse
Chorea-artige Erkrankungen (PRNP, JPH3, NKX2A)	Genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, Fragmentlängenanalyse, MLPA
Cowden-Syndrom (PTEN)	Genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Cystische Fibrose (CFTR)	Genomische DNA	PCR, DEVYSER Core Plus, DNA-Sequenzierung, Gelelektrophorese, MLPA
Dystonie (TOR1A, GCH1, TH, THAP1, PNKD, SGCE, PRRT2)	Genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, Fragmentlängenanalyse, MLPA
FMR1	genomische DNA	PCR, Fragmentlängenanalyse
GLUT1-Defizit-Syndrom (SLC2A1)	Genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Hämochromatose (HFE)	Genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, Mutations-spezifische PCR
Hereditäre motorisch-sensible Neuropathie Typ 1 (PMP22)	Genomische DNA	MLPA

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13130-04-00

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Kardiomyopathien HCM (MYBPC3, MYH7, TNNT2, TNNI3, TPM1), DCM (LMNA, MYBPC3, MYH7, TNNT2), RCM (TNNI3, TNNT2), LVNC (MYH7, MYBPC3, TNNT2, LDB3), ARVC (DSC2, DSG2, DSP, JUP, PKP2, TMEM43)	Genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Li-Fraumeni-Syndrom (TP53)	Genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Metachromatische Leukodystrophie (ARSA)	Genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Morbus Gaucher (GBA)	Genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Morbus Krabbe (GALC)	Genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, Gelelektrophorese
Morbus Meulengracht (UGT1A1)	Genomische DNA	PCR, Fragmentlängenanalyse
Niemann-Pick (SMPD1, NPC1, NPC2)	Genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Pankreatitis (SPINK1)	Genomische DNA	Mutations-spezifische PCR
Pankreatitis (PRSS1)	Genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Paraplegien (L1CAM, ATL1, SPAST, KIF5A, CYP7B1, SPG7, KIAA0196, SPG11, ZFYVE26,)	Genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Parkinson (SNCA, LRRK2, PARK2, PINK1, PARK7)	Genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Peutz-Jeghers-Syndrom (STK11)	Genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Retinoblastom (RB1)	Genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Somatisches Tumorpanel (kleine Varianten und CNV) ABCB1, AJUBA, AR, ASXL1, ABCB11, AKAP9, ARAF, ASXL2, ABL1, AKT1, AREG, ATM, ABL2, AKT2, ARFRP1, ATP1A1, AC01, AKT3, ARHGAP26, ATR, ACTB, ALK, ARHGAP35, ATRX, ACVR1, ALOX12B, ARHGEF6, AURKA, ACVR1B, AMER1, ARID1A, AURKB, ACVR2A, ANK3, ARID1B, AXIN1, ADAM10, APAF1, ARID2, AXIN2, ADCY1, APC, ARID5B, AXL, B2M, BAP1, BARD1, BBC3, BCL2, BCL2L1, BCL2L11, BCL2L2, BCL6, BCLAF1, BCOR, BCORL1, BCR, BIRC3, BLM, BMPR1A, BRAF, BRCA1, BRCA2, BRD4, BRIP1, BTG1, BTK, BUB1B, C110RF30, C170RF39, CA9, CAD, CALR, CARD11, CARM1, CASP8, CBF3, CBL, CBLB, CBLC, CCAR1, CCND1, CCND2, CCND3, CCNE1, CD274, CD276, CD69, CD79A, CD79B, CDC27, CDC73, CDH1, CDK12, CDK2, CDK4, CDK6, CDKB, CDKN1A, CDKN1B, CDKN1C, CDKN2A, CDKN2B, CDKN2C, CEBPA, CHD1, CHD2, CHD3, CHD4, CHDB, CHEK1, CHEK2, CIC, CLTC, CNOT1, CNTNAP1,	genomische DNA	Next-Generation-Sequencing (Illumina-Technologie) Anreicherungsverfahren: Agilent SureSelect Custom Panel

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
COL1A1, COL3A1, COL7A1, CRBN, CREB1, CREBBP, CRKL, CRLF2, CRTC1, CRTC3, CSDE1, CSF1R, CSF3R, CTCF, CTLA4, CTNNA1, CTNNB1, CTNND1, CTR9, CTTN, CUL1, CUL3, CUL4A, CUL4B, CUX1, CYLD, CYP17A1, CYP2C8, DAXX, DCUN1D1, DDB2, DDR1, DDR2, DDX3X, DDXS, DHCR7, DICER1, DIS3, DIS3L2, DKC1, DNM2, DNMT1, DNMT3A, DNMT3B, DOCKS, DOT1L, DPYD, DROSHA, E2F3, ECT2L, EED, EEF1A1, EGFL7, EGFR, EGR3, EIF1AX, EIF4A2, ELANE, ELF3, EML4EMSY, EP300, EPCAM, EPHA2, EPHA3, EPHA5, EPHA7, EPHB1, EPHB2, EPHB6, ERBB2, ERBB3, ERBB4, ERCC1, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, ERCC6, EREG, ERG, ERFF/1, ESR1, ESR2, ETNK1, ETV1, ETV4, ETV5, ETV6, EWSR1, EXT1, EXT2, EZH1EZH2, FAH, FAM123B, FAM175A, FAM46C, FANCA, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, FAS, FAT1, FAT3, FBX011, FBXWI, FES, FGF10, FGF14, FGF19, FGF23, FGF3, FGF4, FGF6, FGFBP1,		

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
FGFR1, FGFR2, FGFR3, FGFR4, FH, FLCN, FL/1, FLT1, FLT3, FLT4, FMR1, FN1, FOXA1, FOXA2, FOXE1, FOXL2, FOXP1, FOXQ1, FRS2, FUBP1, G6PD, GABRA6, GATA1, GATA2, GATA3, GATA4, GATA6, GBA, GID4, GJB2, GL/1, GLI2, GL/3, GNA11, GNA13, GNA/1, GNAQ, GNAS, GOLGA5, GPC3, GPR124, GPS2, GREM1, GRIN2A, GRM3, GSK3B, H3F3A, H3F3B, H3F3C, HCFC1, HDAC2, HFE, HGF, HIF1A, HIST1H1C, HIST1H2BD, HIST1H3A, HIST1H38, H/ST1H3C, HIST1H3D, HIST1H3E, HIST1H3G, HIST1H3H, HIST1H31, HIST1H3J, HLA-A, HLA-B, HMBS, HNF1A, HOXDB, HRAS, HSD3B1, HSP90AA1, HSP90AB1, HSPAB, ICOSLG, IDH1, IDH2, IFNGR1, IGF1, IGF1R, /GF2, IGF2R, IKBKB, IKBKE, IKZF1, IL10, IL7R, ING1, INHBA, INPP4A, INPP4B, INPPL1, INSR, IRF2, IRF4, IRS1, IRS2, IRS4, ITK, AK1, JAK2, JAK3, JMJD1C, JUN, KAT6A, KCNJ5, KDM5A, KDM5C, KDM6A, KDR, KEAP1, KEL, KIT, KLF4, KLHL6, KMT2A, KMT2B, KMT2C, KMT2D, KRAS, L2HGDH, LATS1, LATS2, LCP1,		

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
LIFR, LMNA, LM01, LPP, LRP1B, LRRK2, LYN, LZTR1, MAD2L2, MAG/2, MAML2, MAP2K1, MAP2K2, MAP2K4, MAP2K7, MAP3K1, MAP3K13, MAP3K3, MAP3K4, MAP4K1, MAP4K3, MAPK1, MAPK8/P1, MAX, MBD1, MC1R, MCL1, MDC1, MDM2, MDM4, MECOM, MED12, MED17, MED23, MEF2B, MEN1, MET, MGA, MITF, MKJ67, MLH1, MLH3, MLL3, MLLT10, MLLT3, MMP2, MN1, MNDA, MPL, MRE11A, MSH2, MSH3, MSH6, MTAP, MTHFR, MTOR, MUTYH, MYB, MYC, MYCL, MYCL1, MYCN, MYD88, MYH9, MYOD1, NBN, NCOA3, NCOR1, NCOR2, NEDD4L, NF1, NF2, NFE2L2, NFKB1, NFKB2, NFKBIA, NFKBIE, NHP2NIN, NKX2- 1, NKX3-1, NOP10, NOTCH1, NOTCH2, NOTCH3, NOTCH4, NPM1, NQ01, NR4A2, NRAS, NRG1, NSD1, NT5C2, NTHL1, NTN4, NTRK1, NTRK2, NTRK3, NUMA1, NUP93, NUP98, NUTM1, PABPC1, PAK1, PAK3, PAK7, PALB2, PARK2, PARP1, PARP2, PARP4, PAX5, PAXB, PBRM1, PCBP1, PDCD1, PDCD1LG2,		

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
PDGFB, PDGFRA, PDGFRB, PDK1, PDPK1, PHF6, PHOX2B, Pfk3C2B, P/K3C2G, PIK3C3, PIK3CA, PIK3CB, P/K3CD, PIK3CG, PIK3R1, PIK3R2, PIK3R3, PIM1, PfP5K1A, PLCG1, PLCG2, PLK2, PMAIP1, PML, PMS1, PMS2, PNRC1, PRF1, PRKAR1A, PRKCH, PRKCI, PRKDC, PRPFB, PRSS1, PRSSB, PRX, PSIP1, PTCH1, PTEN, PTGS2, PTPN11, PTPRB, PTPRC, PTPRD, PTPRS, PTPRT, QKJ, RAC1, RAD21, RAD50, RAD51, RAD51B, RAD51C, RAD51D, RAD51L1, RAD51L3, RAD52, RAD54L, RAF1, RANBP2, RARA, RASA1, RB1, RBM10, RECQL, RECQL4, REL, RET, RFWD2, RHBDF2, RHEB, RHOA, RICTOR, Rft1, RNF43, ROS1, RPGR, RPL10, RPL22, RPL5, RPS6KA4, RPS6KB2, RPTOR, RUNX1, RUNX1T1, RUNX3, RYR1, SACS, SAV1, SBDS, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SERPINA1, SERPINB3, SETBP1, SETD2, SETDB1, SF3B1, SGK1, SH2B3, SH2D1A, SHOC2, SIN3A, SLC25A13, SLC26A3, SLC29A1, SLC44A4, SLIT2, SLX4, SMAD2, SMAD3, SMAD4, SMARCA1,		

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
SMARCA2, SMARCA4, SMARCB1, SMARCD1, SMARCE1, SMC1A, SMCJ, SMO, SNCAIP, SOCS1, SOS1, SOX10, SOX17, SOX2, SOX9, SPEN, SPOP, SPRTN, SPTA1, SPTAN1, SRC, SRSF2, SRY, STAG2, STAT3, STAT4, STATS, STK11, SUFU, SUZ12, SYK, TAF1, TAP1, TBL1XR1, TBX3, TCF12, TCF3, TCF7L2, TERT, TET1, TET2, TFAP2A, TFDP1, TGFBR1, TGFBR2, TJP2, TLR.f, TMEM127, TMPRSS2, TNF, TNFAIP3, TNFRSF14, TNP01, TOM1, TOP1, TOP2A, TP53, TP53BP1, TP63, TPMT, TPX2, TRAF3, TRAF7, TRIM37, TRIO, TRRAP, TSC1, TSC2, TSHR, TUBB3, TXNIP, TYMS, U2AF1, UBE2T, UBR5, UGT1A1, UPF3B, UROD, USP9X, VEGFA, VHL, WAS, WASF3, WHSC1, WHSC1L1, W1SP3, WNK1, WRN, WT1, XIAP, XPA, XPC, XP01, XRCC2, XRCC3, YAP1, ZBTB16, ZBTB2, ZFH3, ZFP36L1, ZFP36L2, ZMYM2, ZMYMJ, ZNF217, ZNF703, ZNF750, ZNF81.f, ZNRF3, ZRSR2		
Thorakale Aortenaneurysmen/Dissektionen (ACTA2)	Genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Von-Hippel-Lindau-Syndrom (VHL)	Genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Whole Exome Sequenzierung (WES)	genomische DNA	Next-Generation-Sequencing (Illumina-Technologie) Anreicherungsverfahren: Agilent SureSelect XT Human All Exon V7
Whole Genome Sequenzierung (WGS)	genomische DNA	Next-Generation-Sequencing (Illumina-Technologie) Anreicherungsverfahren: Illumina TruSeq DNA PCR-Free
X-Inaktivierung (AR)	Genomische DNA	PCR, Fragmentlängenanalyse