

## Liste der im flexiblen Bereich akkreditierten Verfahren

Stand: 21.06.2023

gemäß: Anforderungen der EA an die Akkreditierung flexibler Geltungsbereiche.

EA-2/15 M:2019 | Revision | 16. April 2019

### Untersuchungsgebiet: Molekulare Humangenetik

Universitätsklinikum Tübingen

Institut für Medizinische Genetik und Angewandte Genomik und

Med. Versorgungszentrum des UKT, Fachgebiet Medizinische Genetik

Calwerstraße 7, 72076 Tübingen

Untersuchungsart:

Molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungs- material (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version	CE - Verfahren	in Haus - Verfahren	Akkreditierung	
						Status	seit
5'-FU Unverträglichkeit (DPYD)	Genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, Mutations- spezifische PCR	SAA-ME-MG-038/01 SAA-ME-MG-205/01		x	nicht akkreditiert	14.04.2021
ARX (ARX)	Genomische DNA	PCR, Gelelektrophorese, DNA- Sequenzierung	SAA-ME-MG-024/01 SAA-ME-MG-200/01		x	nicht akkreditiert	13.04.2021

Ataxien FXN SCA1 SCA2 SCA3 SCA6 SCA7 SCA8 SCA10 SCA12 SCA17 ATN1 AR	Genomische DNA	PCR, Restriktionsverdau, Gelelektrophorese, DNA-Sequenzierung, Fragmentlängenanalyse	AM-23458/01 AM-23413/03 AM-23412/01 AM-23450/02 AM-23411/02 AM-23479/01 AM-23428/02 AM-23429/03 AM-23427/01 AM-23460/02 AM-23461/02 AM-23462/02 AM-23463/02 AM-23459/02		x	akkreditiert	09.10.2014
Ataxien ITPR1 TTBK2 PRKCG KCNC3 FGF14 KCNA1 CACNA1A SETX APTX POLG	Genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA	SAA-ME-MG-011/01 SAA-ME-MG-020/01 SAA-ME-MG-021/01 SAA-ME-MG-027/01 SAA-ME-MG-028/01 SAA-ME-MG-029/01 SAA-ME-MG-030/02 SAA-ME-MG-070/03 SAA-ME-MG-077/01 SAA-ME-MG-079/01		x	nicht akkreditiert	14.04.2021
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	AM-23440/01 AM-23416/01 AM-23476/02 AM-23417/02	MLPA	PCRDNA-Seq.	akkreditiert	09.10.2014
C9orf72	genomische DNA	PCR, Fragmentlängenanalyse	AM-23425/02	x		akkreditiert	17.09.2020
Chorea Huntington (HTT)	Genomische DNA	PCR, Fragmentlängenanalyse	AM-23435/02		x	akkreditiert	09.10.2014

Chorea-artige Erkrankungen PRNP, JPH3, NKX2A	Genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, Fragmentlängenanalyse, MLPA	AM-23440/01 AM-23436/02		x	akkreditiert akkreditiert nicht akkreditiert	09.10.2014 09.10.2014 14.04.2021
Cowden-Syndrom (PTEN)	Genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA	AM-23440/01 AM-23455/01	MLPA	PCR DNA-Seq.	akkreditiert	09.10.2014
Cystische Fibrose (CFTR)	Genomische DNA	PCR, DEVYSER Core Plus, DNA- Sequenzierung, Gelelektrophorese, MLPA	AM-23440/01 AM-23419/03		x	akkreditiert	06.05.2019
Dystonie TOR1A GCH1 TH1 THAP1 PNKD SGCE PRRT2	Genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, Fragmentlängenanalyse, MLPA	AM-23440/01 SAA-ME-MG-031/01 SAA-ME-MG-032/02 SAA-ME-MG-033/02 SAA-ME-MG-034/01 SAA-ME-MG-035/01 SAA-ME-MG-036/02 SAA-ME-MG-088/03		x	nicht akkreditiert	15.04.2021
FMR1	genomische DNA	PCR, Fragmentlängenanalyse	AM-23425/02	x		akkreditiert	17.09.2020
GLUT1-Defizit-Syndrom (SLC2A1)	Genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA	SAA-ME-MG-011/01 SAA-ME-MG-201/02		x	nicht akkreditiert	15.04.2021
Hämochromatose (HFE)	Genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, Mutations-spezifische PCR	AM-23434/02		x	akkreditiert	09.10.2014
Hereditäre motorisch-sensible Neuropathie Typ 1 (PMP22)	Genomische DNA	MLPA	AM-23440/01		x	akkreditiert	12.04.2019
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	AM-23440/01 <del>SAA-ME-MG-011/01</del> <del>SAA-ME-MG-250/01</del> <del>SAA-ME-MG-251/01</del> <del>SAA-ME-MG-252/01</del> <del>SAA-ME-MG-253/01</del> <del>SAA-ME-MG-254/01</del>		x	nur MLPA akkreditiert nicht akkreditiert Seq, PCR	09.10.2014 20.04.2021

Li-Fraumeni-Syndrom (TP53)	Genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA	AM-23440/01 AM-23476/02	MLPA	PCR DNA-Seq.	akkreditiert	09.10.2014
Metachromatische Leukodystrophie (ARSA)	Genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung	AM-23410/02		x	akkreditiert	09.10.2014
Morbus Gaucher (GBA)	Genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung	AM-23432/02		x	akkreditiert	09.10.2014
Morbus Krabbe (GALC)	Genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, Gelelektrophorese	AM-23431/02		x	akkreditiert	09.10.2014
Morbus Meulengracht (UGT1A1)	Genomische DNA	PCR, Fragmentlängenanalyse	AM-23477/01		x	akkreditiert	09.10.2014
Niemann-Pick (SMPD1, NPC1, NPC2)	Genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA	AM-23440/01 AM-23444/02 AM-23443/02 AM-23468/02		x	akkreditiert	09.10.2014
Pankreatitis (SPINK1)	Genomische DNA	Mutations-spezifische PCR	AM-23469/02		x	akkreditiert	09.10.2014
Pankreatitis (PRSS1)	Genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung	AM-23454/02		x	akkreditiert	09.10.2014
Paraplegien (L1CAM, ATL1, SPAST, KIF5A, CYP7B1, SPG7, KIAA0196, SPG11, ZFYVE26,)	Genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA	AM-23440/01 SAA-ME-MG-066/02 SAA-ME-MG-068/01 SAA-ME-MG-069/03 SAA-ME-MG-071/01 SAA-ME-MG-074/01 SAA-ME-MG-075/02 SAA-ME-MG-076/03 SAA-ME-MG-078/02 SAA-ME-MG-093/02		x	nicht akkreditiert	14.04.2021
Parkinson (SNCA, LRRK2, PARK2, PINK1, PARK7)	Genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA	SAA-ME-MG-011/01 SAA-ME-MG-080/03 SAA-ME-MG-082/02 SAA-ME-MG-083/02 SAA-ME-MG-084/02 SAA-ME-MG-085/02		x	nicht akkreditiert	14.04.2021

Peutz-Jeghers-Syndrom (STK11)	Genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA	AM-23440/01 AM-23470/01	MLPA	PCR DNA-Seq.	akkreditiert	09.10.2014
Retinoblastom (RB1)	Genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA	AM-23440/01 AM-23457/02		x	akkreditiert	09.10.2014
Thorakale Aortenaneurysmen/Dissektionen (ACTA2)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung	SAA-ME-255/01		x	nicht akkreditiert	13.04.2021
Von-Hippel-Lindau-Syndrom (VHL)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA	AM-23440/01 AM-23478/02		x	akkreditiert	09.10.2014
Whole Exome Sequenzierung (WES)	genomische DNA	Next-Generation-Sequencing (Illumina-Technologie) Anreicherungsmethode: Twist Custom Exome IMGAG V2"  Bioinformatische Analyse: in-house pipeline	AM-23744/01 AM 35180/01 AM 35199/01		x	akkreditiert	26.11.2020
Whole Genome Sequenzierung (WGS)	genomische DNA	Next-Generation-Sequencing (Illumina-Technologie) Anreicherungsmethode: Illumina TruSeq DNA PCR-Free  Bioinformatische Analyse: in-house pipeline	AM-23744/01		x	akkreditiert	26.11.2020
Whole Exome Sequenzierung (Somatik) (kleine Varianten und CNV)	genomische DNA	Next-Generation-Sequencing (Illumina-Technologie) Anreicherungsmethode: Twist Custom Exome IMGAG V2" Bioinformatische Analyse: in-house pipeline	AM-23744/01 AM 35180/01 AM 35199/01		x	akkreditiert	26.11.2020
X-Inaktivierung (AR)	Genomische DNA	PCR, Fragmentlängenanalyse	AM-23479/01		x	akkreditiert	09.10.2014