

Liste der im flexiblen Bereich akkreditierten Verfahren

Stand: 10.02.2025

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**

**Calwerstraße 7, 72076 Tübingen**

**Untersuchungsart:**

**Molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)**

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungs- material (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version	CE - Verfahren	in Haus - Verfahren	Akkreditierung seit	
Ataxien (FXN, SCA1, SCA2, SCA3, SCA6, SCA7, SCA8, SCA10, SCA12, SCA17, SCA27B*, ATN1, AR)	genomische DNA	PCR, Restriktionsverdau, Gelelektrophorese, DNA-Sequenzierung, Fragmentlängenanalyse	AM-23458/02 AM-23413/03 AM-23412/01 AM-23450/02 AM-23411/02 AM-23479/02 AM-23428/02 AM-23429/03 AM-23427/02 AM-23460/02 AM-23461/02 AM-23462/02 AM-23463/02 AM-23459/02 AM-23465/03		x	akkreditiert	09.10.2014 *05.04.2024

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-23440/03 AM-23465/03	MLPA	PCR DNA-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)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, Fragmentlängenanalyse, MLPA	AM-23440/03 AM-23465/03 AM-23436/02		x	akkreditiert	09.10.2014
Cowden-Syndrom (PTEN)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA	AM-23440/03 AM-23465/03	MLPA	PCR DNA-Seq.	akkreditiert	09.10.2014
Cystische Fibrose (CFTR)	genomische DNA	PCR, DEVYSER Core Plus, DNA-Sequenzierung, Gelelektrophorese, MLPA	AM-23440/03 AM-23465/03 AM-23419/03		x	akkreditiert	06.05.2019
FMR1	genomische DNA	PCR, Fragmentlängenanalyse	AM-23425/02	x		akkreditiert	17.09.2020
Hämochromatose (HFE)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, Mutations-spezifische PCR	AM-23434/02 AM-23465/03		x	akkreditiert	09.10.2014
Hereditäre motorisch-sensible Neuropathie Typ 1 (PMP22)	genomische DNA	MLPA	AM-23440/03		x	akkreditiert	12.04.2019
Kardiomyopathien HCM (MYBPC3, MYH7, TNNT2)DCM (LMNA, MYBPC3, MYH7, TNNT2)RCM (TNNT2)LVNC (MYH7, MYBPC3, TNNT2, LDB3)ARVC (DSC2, DSG2, DSP, JUP, PKP2, RYR2, TGFB3)	genomische DNA	MLPA	AM-23440/03		x	akkreditiert	09.10.2014
Li-Fraumeni-Syndrom (TP53)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA	AM-23440/03 AM-23465/03	MLPA	PCR DNA-Seq.	akkreditiert	09.10.2014
Long-read (IrgS)-SNV und kleine Insertionen/Deletionen	genomische DNA	Third-Generation-Sequencing (Oxford Nanopore Technologies) Ligation Sequencing Kit XL V14 (SQKLSK114XL)	AM-37099-1		x	akkreditiert	08.07.2024

		Bioinformatische Analyse: in-house pipeline					
Metachromatische Leukodystrophie (ARSA)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung	AM-23465/03		x	akkreditiert	09.10.2014
Morbus Gaucher (GBA)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung	AM-23465/03		x	akkreditiert	09.10.2014
Morbus Krabbe (GALC)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, Gelelektrophorese	AM-23465/03		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-23440/03 AM-23465/03		x	akkreditiert	09.10.2014
Pankreatitis (SPINK1)	genomische DNA	Mutations-spezifische PCR	Am-23469/03 AM-23465/03		x	akkreditiert	09.10.2014
Pankreatitis (PRSS1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung	AM-23465/03		x	akkreditiert	09.10.2014
Peutz-Jeghers-Syndrom (STK11)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA	AM-23440/03 AM-23465/03	MLPA	PCR DNA-Seq.	akkreditiert	09.10.2014
Retinoblastom (RB1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA	AM-23440/03 AM-23465/03		x	akkreditiert	09.10.2014
Von-Hippel-Lindau-Syndrom (VHL)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA	AM-23440/03 AM-23465/03		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-23744/02 AM 35180/02 AM 35199/02		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-23744/02		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-23744/02 AM 35180/02 AM 35199/02		x	akkreditiert	26.11.2020
X-Inaktivierung (AR)	genomische DNA	PCR, Fragmentlängenanalyse	AM-23479/01		x	akkreditiert	09.10.2014