

Liste der im flexiblen Bereich akkreditierten Verfahren

Stand: 30.06.2022

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)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version	Gerät	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	Cycler, ABI 3730, LC 2.0		x	nicht akkreditiert	14.04.2021
ARX (ARX)	Genomische DNA	PCR, Gelelektrophorese, DNA-Sequenzierung	SAA-ME-MG-024/01 SAA-ME-MG-200/01	Cycler, Elektrophoresekammer, ABI 3770		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-23814/01 AM-23458/01 AM-23413/01 AM-23412/01 AM-23450/01 AM-23411/01 AM-23479/01 AM-23428/01 AM-23429/01 AM-23427/01 AM-23460/01 AM-23461/01 AM-23462/01 AM-23463/01	Cycler, Elektrophoresekammer, ABI 3770, Beckman 8800		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	Cycler, ABI 3730, Beckman 8800		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-23476/01 AM-23417/01	Cycler, ABI 3730, Beckman 8800	MLPA	PCR DNA-Seq.	akkreditiert	09.10.2014
C9orf72	genomische DNA	PCR, Fragmentlängenanalyse	AM-23425/01	ABI 3730	x		akkreditiert	17.09.2020
Chorea Huntington (HTT)	Genomische DNA	PCR, Fragmentlängenanalyse	AM-23435/01	Cycler, Beckman 8800		x	akkreditiert	09.10.2014
Chorea-artige Erkrankungen PRNP, JPH3, NKX2A	Genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, Fragmentlängenanalyse, MLPA	AM-23440/01 AM-23436/01	Cycler, ABI 3730, Beckman 8800		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	Cycler, ABI 3730, Beckman 8800	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-23419/01	Cycler, Elektrophoresekammer, ABI 310, ABI 3730, Beckman 8800		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	Cycler, ABI 3730, Beckman 8800		x	nicht akkreditiert	15.04.2021
FMR1	genomische DNA	PCR, Fragmentlängenanalyse	AM-23425/01	ABI 3730	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	Cycler, ABI 3730, Beckman 8800		x	nicht Akkreditiert	15.04.2021

Hämochromatose (HFE)	Genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, Mutations-spezifische PCR	AM-23434/01	Cycler, ABI 3730		x	Akkreditiert	09.10.2014
Hereditäre motorisch-sensible Neuropathie Typ 1 (PMP22)	Genomische DNA	MLPA	AM-23440/01	Cycler, Beckman 8800		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 SAA-ME-MG-011/01 SAA-ME-MG-250/01 SAA-ME-MG-251/01 SAA-ME-MG-252/01 SAA-ME-MG-253/01 SAA-ME-MG-254/01	Cycler, ABI 3730, Beckman 8800		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-23476/01	Cycler, ABI 3730, Beckman 8800	MLPA	PCR DNA-Seq.	akkreditiert	09.10.2014
Metachromatische Leukodystrophie (ARSA)	Genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung	AM-23410/01	Cycler, ABI 3730		x	akkreditiert	09.10.2014
Morbus Gaucher (GBA)	Genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung	AM-23432/01	Cycler, ABI 3730		x	akkreditiert	09.10.2014
Morbus Krabbe (GALC)	Genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, Gelelektrophorese	AM-23431/01	Cycler, ABI 3730, Elektrophoresekammer		x	akkreditiert	09.10.2014
Morbus Meulengracht (UGT1A1)	Genomische DNA	PCR, Fragmentlängenanalyse	AM-23477/01	Cycler, Beckman 8800		x	akkreditiert	09.10.2014
Niemann-Pick (SMPD1, NPC1, NPC2)	Genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA	AM-23440/01 AM-23444/01 AM-23443/01 AM-23468/01	Cycler, ABI 3730, Beckman 8800		x	akkreditiert	09.10.2014
Pankreatitis (SPINK1)	Genomische DNA	Mutations-spezifische PCR	AM-23469/01	Cycler, ABI 3730		x	akkreditiert	09.10.2014
Pankreatitis (PRSS1)	Genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung	AM-23454/01	Cycler, ABI 3730		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	Cycler, ABI 3730, Beckman 8800		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	Cycler, ABI 3730, Beckman 8800		x	nicht akkreditiert	14.04.2021

Peutz-Jeghers-Syndrom (STK11)	Genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA	AM-23440/01 AM-23470/01	Cycler, ABI 3730, Beckman 8800	MLPA	PCR DNA-Seq.	akkreditiert	09.10.2014
Retinoblastom (RB1)	Genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA	AM-23440/01 AM-23457/01	Cycler, ABI 3730, Beckman 8800		x	akkreditiert	09.10.2014
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, CFBF, 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	genomische DNA	Next-Generation-Sequencing (Illumina- Technologie) Anreicherungsmethode: Agilent SureSelect Custom Panel Bioinformatische Analyse: in-house pipeline	AM-23744/01	NextSeq 500, NovaSeq 6000		x	akkreditiert	26.11.2020

CLTC, CNOT1, CNTNAP1, 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

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,

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,

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, STATS1B, 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	SAA-ME-255/01	Cycler, ABI 3730		x	nicht akkreditiert	13.04.2021
Von-Hippel-Lindau-Syndrom (VHL)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA	AM-23440/01 AM-23478/01	Cycler, ABI 3730, Beckman 8800		x	akkreditiert	09.10.2014
Whole Exome Sequenzierung (WES)	genomische DNA	Next-Generation-Sequencing (Illumina-Technologie) Anreicherungsverfahren: Agilent SureSelect XT Human All Exon V7 Bioinformatische Analyse: in-house pipeline	AM-23744/01	NextSeq 500 , NovaSeq 6000		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	NextSeq 500, NovaSeq 6000		x	akkreditiert	26.11.2020
X-Inaktivierung (AR)	Genomische DNA	PCR, Fragmentlängenanalyse	AM-23479/01	Cycler, Beckman 8800		x	akkreditiert	09.10.2014