

gemäß: Anforderungen der EA an die Akkreditierung flexibler Geltungsbereiche.

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

Untersuchungsgebiet: Molekulare Humangenetik**Universitätsklinikum Tübingen****Med. Versorgungszentrum des UKT, Fachgebiet Medizinische Genetik****Untersuchungsgebiet: Molekulare Humangenetik****Untersuchungsart:****Molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)**

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungs-material (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version	CE - Verfahren	in Haus - Verfahren	Akkreditierung seit	
Adenomatöse Polyposis coli (FAP)	genomische DNA	Next-Generation-Sequencing (weitere Infos unter WES/WGS)	AM-23744/02 AM 35180/02 AM 35199/02		x	akkreditiert	26.11.2020
Adenomatöse Polyposis coli (MAP)	genomische DNA	Next-Generation-Sequencing (weitere Infos unter WES/WGS)	AM-23744/02 AM 35180/02 AM 35199/02		x	akkreditiert	26.11.2020
Ataxien (FXN* ¹ , SCA1 ² , SCA2, SCA3, SCA6, SCA7, SCA8, SCA10, SCA12, SCA17, SCA27B*, ATN1, AR)	genomische DNA	PCR, Restriktionsverdau ² , Gelelektrophorese ¹ , DNA-Sequenzierung ¹ , MLPA ¹ , Fragmentlängenanalyse	AM-23458/02, AM-23427/02, AM-23413/03, AM-23460/02, AM-23412/01, AM-23461/02, AM-23450/02, AM-23462/02, AM-23411/02, AM-23463/02, AM-23479/02, AM-23459/02, AM-23428/02, AM-23465/03, AM-23429/03		x	akkreditiert *MLPA nicht akkreditiert	09.10.2014 *05.04.2024

Familiärer Brust- und Eierstockkrebs (ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, PALB2, PTEN, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA, Next-Generation-Sequencing (weitere Infos unter WES/WGS)	AM-23440/03 AM-23465/03	MLPA	PCR DNA-Seq.	akkreditiert	09.10.2014
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
Cystische Fibrose (CFTR)	genomische DNA	PCR, CFTR Devyser 68 Kit, DNA-Sequenzierung, Gelelektrophorese, MLPA	AM-23440/03 AM-23465/03 AM-23419/03		x	akkreditiert	06.05.2019
Ehlers-Danlos-Syndrom, vaskulärer Typ (Typ IV) (COL3A1)	genomische DNA	MLPA, Next-Generation-Sequencing (weitere Infos unter WES/WGS)	AM-23440/03 AM-23744/02 AM 35180/02 AM 35199/02		x	akkreditiert	26.11.2020
FMR1	genomische DNA	AmplideX®FMR1 Kit, PCR, Fragmentlängenanalyse	AM-23425/02	x		akkreditiert	17.09.2020
Frontotemporale Demenz (C9orf72)	genomische DNA	AmplideX®C9orf72-Kit, 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 (IrrGS)-SNV und kleine Insertionen/Deletionen	genomische DNA	Third-Generation-Sequencing (Oxford Nanopore Technologies) Ligation Sequencing Kit XL V14 (SQKLSK114XL) Bioinformatische Analyse: in-house pipeline	AM-37099-1		x	akkreditiert	08.07.2024
Lynch-Syndrom (HNPCC) (MLH1, MSH2, MSH6, PMS2*)	genomische DNA	MLPA, Next-Generation-Sequencing (weitere Infos unter WES/WGS) *Sangersequenzierung, MPA	AM-23744/02 AM 35180/02 AM 35199/02			akkreditiert *nicht akkreditiert	26.11.2020
Magenkarzinom, diffuses (CDH1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA	AM-23440/03 AM-23465/03		x	akkreditiert	09.10.2014
Marfan-Syndrom (FBN1, TGFBR1, TGFBR2)	genomische DNA	MLPA, Next-Generation-Sequencing (weitere Infos unter WES/WGS)	AM-23744/02 AM 35180/02 AM 35199/02		x	akkreditiert	09.10.2014
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, MLPA, Gelelektrophorese	AM-23465/03		x	akkreditiert	09.10.2014
Morbus Meulengracht (UGT1A1)	genomische DNA	PCR, Fragmentlängenanalyse	AM-23477/01		x	akkreditiert	09.10.2014
Multiple Endokrine Neoplasie 1 (MEN1)	genomische DNA	Next-Generation-Sequencing (weitere Infos unter WES/WGS)	AM-23744/02 AM 35180/02 AM 35199/02		x	akkreditiert	26.11.2020
Multiple Endokrine Neoplasie Typ 2A/B (RET)	genomische DNA	Next-Generation-Sequencing (weitere Infos unter WES/WGS)	AM-23744/02 AM 35180/02 AM 35199/02		x	akkreditiert	26.11.2020
Neurofibromatose (NF1)	genomische DNA	Next-Generation-Sequencing (weitere Infos unter WES/WGS)	AM-23744/02 AM 35180/02 AM 35199/02		x	akkreditiert	26.11.2020
Niemann-Pick (SMPD1, NPC1, NPC2)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA*	AM-23440/03 AM-23465/03		x	akkreditiert *nicht akkreditiert	09.10.2014
Noonan-Syndrom (BRAF, KRAS, PTPN11, RAF1, RIT1, SOS1)	genomische DNA	Next-Generation-Sequencing (weitere Infos unter WES/WGS)	AM-23744/02 AM 35180/02 AM 35199/02		x	akkreditiert	26.11.2020
Peutz-Jeghers-Syndrom (STK11)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA	AM-23440/03 AM-23465/03	MLPA	PCR DNA-Seq.	akkreditiert	09.10.2014

PTEN assoziierte Hamartome und Tumorsyndrome (PTEN)	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 Next-Generation-Sequencing (weitere Infos unter WES/WGS)	AM-23440/03 AM-23465/03		x	akkreditiert	09.10.2014
Schwannomatose (NF2)	genomische DNA	Next-Generation-Sequencing (weitere Infos unter WES/WGS)	AM-23744/02 AM 35180/02 AM 35199/02		x	akkreditiert	26.11.2020
Thorakale Aortenerweiterung (ACTA2, COL3A1, FBN1, MYH11, MYLK, SMAD3, TGFB2, TGFB1, TGFB2)	genomische DNA	Next-Generation-Sequencing (weitere Infos unter WES/WGS), MLPA	AM-23744/02 AM 35180/02 AM 35199/02		x	akkreditiert	26.11.2020
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) Anreicherungsverfahren: 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) Anreicherungsverfahren: 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) Anreicherungsverfahren: 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