

Deutsche Akkreditierungsstelle

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13297-07-01 nach DIN EN ISO 15189:2024

Gültig ab: 15.07.2025
Ausstellungsdatum: 15.07.2025

Diese Urkundenanlage ist Bestandteil der Akkreditierungsurkunde D-ML-13297-07-00.

Inhaber der Akkreditierungsurkunde:

**Universitätsklinikum Erlangen
Maximiliansplatz 2, 91054 Erlangen**

mit dem Standort

**Universitätsklinikum Erlangen
Humangenetisches Institut Molekulargenetisches Labor
Kussmaulallee 4, 91054 Erlangen**

Das Medizinische Laboratorium erfüllt die Anforderungen gemäß DIN EN ISO 15189:2024, um die in dieser Anlage aufgeführten Konformitätsbewertungstätigkeiten durchzuführen. Das Medizinische Laboratorium erfüllt gegebenenfalls zusätzliche gesetzliche und normative Anforderungen, einschließlich solcher in relevanten sektoralen Programmen, sofern diese nachfolgend ausdrücklich bestätigt werden.

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.

Diese Urkundenanlage wurde ausgestellt durch die Deutsche Akkreditierungsstelle GmbH und ist digital gesiegelt. Sie gilt nur zusammen mit der schriftlich erteilten Urkunde und gibt den Stand zum Zeitpunkt des Ausstellungsdatums wieder. Der jeweils aktuelle Stand der gültigen und überwachten Akkreditierung ist der Datenbank akkreditierter Stellen der Deutschen Akkreditierungsstelle zu entnehmen (www.dakks.de)

Untersuchungen im Bereich:

Medizinische Laboratoriumsdiagnostik

Untersuchungsgebiet:

Humangenetik (Molekulare Humangenetik)

Flexibler Akkreditierungsbereich:

Dem Medizinischen Laboratorium ist innerhalb der gekennzeichneten Untersuchungsbereiche, ohne dass es einer vorherigen Information und Zustimmung der DAkkS bedarf,

[Flex C] die Modifizierung sowie Weiter- und Neuentwicklung von Untersuchungsverfahren gestattet.

Die aufgeführten Untersuchungsverfahren sind beispielhaft. Das Medizinische Laboratorium verfügt über eine aktuelle Liste aller Untersuchungsverfahren im flexiblen Akkreditierungsbereich. Die Liste ist öffentlich verfügbar auf der Webpräsenz des Medizinischen Laboratoriums.

Untersuchungsgebiet: Humangenetik (Molekulare Humangenetik)

Untersuchungsart:

Molekularbiologische Untersuchungen^[Flex C]

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik
Azoospermie (AZFa,b, c Deletionen)	EDTA-Blut, Speichel, Mundschleimhautabstrich; DNA	PCR, Fragmentanalyse
Chorea Huntington (MIM#143100, HTT)	EDTA-Blut, Speichel, Mundschleimhautabstrich; DNA	PCR, Fragmentanalyse
Fragiles-X-Syndrom (MIM#300624, FMR1)	EDTA-Blut, Speichel, Mundschleimhautabstrich; DNA	PCR, Fragmentanalyse
Familiärer Brust- und Eierstockkrebs (ATM (NM_000051), BRCA1 (NM_007294), BRCA2 (NM_000059), BARD1 (NM_000465), BRIP1 (NM_032043), CDH1 (NM_004360), CHEK2 (NM_007194), MLH1 (NM_000249), MSH2 (NM_000251), MSH6 (NM_000179), PALB2 (NM_024675), PMS2 (NM_000535), PTEN (NM_000314), RAD51C (NM_058216), RAD51D (NM_002878), STK11 (NM_000455), SMARCA4 (NM_003072), TP53 (NM_000546))	EDTA-Blut, Speichel, Mundschleimhautabstrich, Gewebeproben ^a ; DNA	Sequence capture, Sequencing-by- synthesis, Inhouse-Pipeline, SNV, indels
Hereditäres nicht-polypöses kolorektales Karzinom (HNPCC), MLH1 (NM_000249), MSH2 (NM_000251), MSH6 (NM_000179), PMS2 (NM_000535), EPCAM (NM_002354))	EDTA-Blut, Speichel, Mundschleimhautabstrich, Gewebeproben ^a ; DNA	Sequence capture, Sequencing-by- synthesis, Inhouse-Pipeline, SNV, indels
Neurofibromatose (NF1 (NM_000267), NF2 (NM_181832), SPRED1 (NM_152594))	EDTA-Blut, Speichel, Mundschleimhautabstrich, Gewebeproben ^a ; DNA	Sequence capture, Sequencing-by- synthesis, Inhouse-Pipeline, SNV, indels

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik
Familiäre Polyposis (APC (NM_000038), BMPR1A (NM_004329), CHEK2 (NM_001005735), MSH3 (NM_002439), MUTYH (NM_001128425), NTHL1 (NM_002528), POLE (NM_006231), POLD1 (NM_001256849), PTEN (NM_000314), RNF43 (NM_017763), SMAD4 (NM_005359), STK11 (NM_00455), GREM1 (NM_013372))	EDTA-Blut, Speichel, Mundschleimhautabstrich, Gewebeproben ^a ; DNA	Sequence capture, Sequencing-by- synthesis, Inhouse-Pipeline, SNV, indels
Tuberöse Sklerose (TSC1 (NM_000368), TSC2 (NM_000548))	EDTA-Blut, Speichel, Mundschleimhautabstrich, Gewebeproben ^a ; DNA	Sequence capture, Sequencing-by- synthesis, Inhouse-Pipeline, SNV, indels
Exom, Entwicklungsverzögerung (ADNP, AHDC1, ALG13, ANKRD11, ARID1B, ASXL1, ASXL3, AUTS2, BCL11A, BRAF, CASK, CDK13, CDKL5, CHAMP1, CHD2, CHD4, CHD8, CNKSR2, CNOT3, COL4A3BP, CREBBP, CSNK2A1, CTCF, CTNNB1, DDX3X, DNM1, DYNC1H1, DYRK1A, EEF1A2, EHMT1, EP300, FOXG1, FOXP1, GABRB3, GATAD2B, GNAI1, GNAO1, GRIN2B, HDAC8, HNRNPU, IQSEC2, ITPR1, KANSL1, KAT6A, KAT6B, KCNH1, KCNQ2, KCNQ3, KDM5B, KIF1A, KMT2A, KMT5B, MECP2, MED13L, MEF2C, MSL3, MYT1L, NAA10, NFIX, NSD1, PACS1, PDHA1, POGZ, PPM1D, PPP2R1A, PPP2R5D, PTEN, PTPN11, PUF60, PURA, QRIC1, SATB2, SCN1A, SCN2A, SCN8A, SET, SETD5, SLC35A2, SLC6A1, SMAD4, SMC1A, SYNGAP1, TBL1XR1, TCF20, TCF4, TRIO, USP9X, WAC, WDR45, ZBTB18, ZC4H2, ZMYND11)	EDTA-Blut, Speichel, Mundschleimhautabstrich; DNA	Sequence capture, sequencing-by- synthesis, Inhouse-Pipeline, SNV, indels
Marfan-Syndrom (FBN1 (NM_000138), TGFBR1 (NM_004612), TGFBR2	EDTA-Blut, Speichel, Mundschleimhautabstrich; DNA	Sequence capture, sequencing-by- synthesis, Inhouse-Pipeline, SNV, indels

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13297-07-01

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik
Noonan-Syndrom/Rasopathien (PTPN11 (NM_002834), SOS1 (NM_005633), KRAS (NM_033360), NRAS (NM_002524), RAF1 (NM_002880), BRAF (NM_004333), RIT1 (NM_006912), SOS2 (NM_006939), LZTR1 (NM_006767), HRAS (NM_176795), SHOC2 (NM_007373), CBL (NM_005188), MAP2K1 (NM_002755), MAP2K2 (NM_030662), SPRED1 (NM_152594), MTOR (NM_004958), RASA2 (NM_006506), RRAS (NM_006270))	EDTA-Blut, Speichel, Mundschleimhautabstrich; DNA	Sequence capture , sequencing-by- synthesis, Inhouse-Pipeline, SNV, indels
Whole Exome Sequenzierung (WES) (Clinical Exome) SNV, indels	DNA, EDTA-Blut, Speichel, Mundschleimhautabstrich; DNA	Sequence capture, sequencing-by- synthesis , Inhouse-Pipeline, SNV, indels
Angelman-Syndrom (AS) OMIM#105830 Methylierungsstatus und Deletionsanalyse SNRPN-Region in 15q11-q13	DNA, EDTA-Blut, Speichel, Mundschleimhautabstrich; DNA	Methylierungssensitive MLPA
Prader-Willi-Syndrom-Syndrom (PWS) OMIM#176270 Methylierungsstatus und Deletionsanalyse SNRPN-Region in 15q11-q13	DNA, EDTA-Blut, Speichel, Mundschleimhautabstrich; DNA	Methylierungssensitive MLPA
Hereditäre Motorisch-Sensible Neuropathie Typ 1 (HMSN1, CMT1A), OMIM#118220 PMP22- Duplikation	DNA, EDTA-Blut, Speichel, Mundschleimhautabstrich; DNA	Duplikations-Analyse/MLPA
Hereditäre Motorischen Neuropathie mit Neigung zu Drucklähmungen (HNPP), OMIM#162500 PMP22- Deletion	DNA, EDTA-Blut, Speichel, Mundschleimhautabstrich; DNA	Deletions-Analyse/MLPA
Mikrodeletion Xp22.33, SHOX unklarer Kleinwuchs OMIM#300582, Leri-Weill-Syndrom OMIM#127300 dysproportionierter Kleinwuchs mit Mesomelie OMIM#249700	DNA, EDTA-Blut, Speichel, Mundschleimhautabstrich; DNA	Deletions-Analyse/MLPA

^aDie Proben werden vom Labor ohne vorherige histologische Beurteilung bearbeitet und analysiert.