

Deutsche Akkreditierungsstelle GmbH

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13060-03-00 nach DIN EN ISO 15189:2014

Gültig ab: 19.04.2022

Ausstellungsdatum: 27.12.2022

Urkundeninhaber:

**Universitätsklinikum Heidelberg
Institut für Humangenetik
Im Neuenheimer Feld 366, 69120 Heidelberg**

Untersuchungen im Bereich:

Medizinische Laboratoriumsdiagnostik

Untersuchungsgebiete:

Humangenetik (Molekulare Humangenetik)

Humangenetik (Zytogenetik)

Innerhalb der mit ** gekennzeichneten Untersuchungsbereiche ist dem Laboratorium, ohne dass es einer vorherigen Information und Zustimmung der Deutschen Akkreditierungsstelle GmbH bedarf, die Modifizierung sowie Weiter- und Neuentwicklung von Untersuchungsverfahren gestattet.

Die aufgeführten Untersuchungsverfahren sind beispielhaft. Das Laboratorium verfügt über eine aktuelle Liste aller Untersuchungsverfahren im flexiblen Akkreditierungsbereich.

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.

Die Urkunde samt Urkundenanlage gibt den Stand zum Zeitpunkt des Ausstellungsdatums wieder. Der jeweils aktuelle Stand des Geltungsbereiches der Akkreditierung ist der Datenbank akkreditierter Stellen der Deutschen Akkreditierungsstelle GmbH (DAkks) zu entnehmen. <https://www.dakks.de/content/datenbank-akkreditierter-stellen>

Untersuchungsgebiet: Humangenetik (Molekulare Humangenetik)

Untersuchungsart:

Molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)**

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Fragiles X-Syndrom, primäre Ovarialinsuffizienz, Fragiles X-Tremor-Ataxie-Syndrom (<i>FMR1</i> -Gen)	EDTA-Blut, Ammonium-Heparin-Blut, Speichel, Wangenschleimhaut; DNA	PCR (Amplidex, PCR/CE FQR1 Kit), Fragmentlängenanalyse
Glutarazidurie Typ 1 (<i>GCDH</i> -Gen)	EDTA-Blut, Ammonium-Heparin-Blut, Speichel, Wangenschleimhaut, Chorionzotten, Fruchtwasser; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA
Mittelketten-Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel (<i>ACADM</i> -Gen)	EDTA-Blut, Ammonium-Heparin-Blut, Speichel, Wangenschleimhaut; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA
Ornithin-Transcarbamylase-Mangel (<i>OTC</i> -Gen)	EDTA-Blut, Ammonium-Heparin-Blut, Speichel, Wangenschleimhaut, Chorionzotten, Fruchtwasser; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA
Phenylketonurie (<i>PAH</i> -Gen)	EDTA-Blut, Ammonium-Heparin-Blut, Speichel, Wangenschleimhaut; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA
Smith-Lemli-Opitz-Syndrom (<i>DHCR7</i> -Gen)	EDTA-Blut, Ammonium-Heparin-Blut, Speichel, Wangenschleimhaut, Chorionzotten, Fruchtwasser; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA
Angelman-Syndrom (15q11-q13 Region)	EDTA-Blut, Ammonium-Heparin-Blut, Speichel, Wangenschleimhaut; DNA	MS-MLPA
Prader-Willi-Syndrom (15q11-q13 Region)	EDTA-Blut, Ammonium-Heparin-Blut, Speichel, Wangenschleimhaut; DNA	MS-MLPA
Muskeldystrophie Duchenne, Muskeldystrophie Becker (<i>DMD</i> -Gen)	EDTA-Blut, Ammonium-Heparin-Blut, Speichel, Wangenschleimhaut; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA
Huntington-Erkrankung (<i>HTT</i> -Gen)	EDTA-Blut, Ammonium-Heparin-Blut, Speichel, Wangenschleimhaut; DNA	PCR, Fragmentlängenanalyse
Cystische Fibrose, <i>CFTR</i> -assoziierte Erkrankungen (ELUCIGENE™ CF-EU2 Kit; <i>CFTR</i> -Gen)	EDTA-Blut, Ammonium-Heparin-Blut, Speichel, Wangenschleimhaut, Chorionzotten, Fruchtwasser; DNA	Allel-spezifische PCR (Amplification refractory mutation system (ARMS))
Cystische Fibrose, <i>CFTR</i> -assoziierte Erkrankungen (<i>CFTR</i> -Gen)	EDTA-Blut, Ammonium-Heparin-Blut, Speichel, Wangenschleimhaut, Chorionzotten, Fruchtwasser; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13060-03-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Rett-Syndrom (<i>MECP2</i> -Gen)	EDTA-Blut, Ammonium-Heparin-Blut, Speichel, Wangenschleimhaut; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA
Adrenogenitales Syndrom (<i>CYP21A2</i> -Gen)	EDTA-Blut, Ammonium-Heparin-Blut, Speichel, Wangenschleimhaut; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA
Hereditäre Amyloidose (<i>TTR</i> -, <i>APOA1</i> - und <i>FGA</i> -Gen)	EDTA-Blut, Ammonium-Heparin-Blut, Speichel, Wangenschleimhaut; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Familiäre Adenomatöse Polyposis (<i>APC</i> -Gen)	EDTA-Blut, Ammonium-Heparin-Blut, Speichel, Wangenschleimhaut; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA
Autosomale Rezessive Adenomatöse Polyposis (<i>MUTYH</i> -Gen)	EDTA-Blut, Ammonium-Heparin-Blut, Speichel, Wangenschleimhaut; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Familiärer Brust- und Eierstockkrebs (<i>BRCA1</i> -, <i>BRCA2</i> -, <i>BARD1</i> -, <i>RAD51C</i> -, <i>RAD51D</i> -, <i>CHEK2</i> -, <i>PALB2</i> -, <i>ATM</i> -, <i>BRIP1</i> -, <i>CDH1</i> - und <i>TP53</i> -Gen)	EDTA-Blut, Ammonium-Heparin-Blut, Speichel, Wangenschleimhaut; DNA	Sequence capture, sequencing by synthesis, SeqPilot
Familiärer Brust- und Eierstockkrebs (<i>BRCA1</i> -, <i>BRCA2</i> - Gen)	EDTA-Blut, Ammonium-Heparin-Blut, Speichel, Wangenschleimhaut; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA
Indirekte Diagnostik (Haplotypanalyse, maternaler Kontaminationsausschluss, Uniparentale Disomie 7/14/15/X)	EDTA-Blut, Ammonium-Heparin-Blut, Speichel, Wangenschleimhaut, Chorionzotten, Fruchtwasser; DNA	Fragmentlängenanalyse
partieller Chromosomensatz (zur Abklärung einer bekannten familiären Chromosomenveränderung) /PGT-SR	EDTA-Blut, Trophektodermzellen im Rahmen einer Präimplantationsdiagnostik; DNA	Gesamtgenomamplifikation, sequencing by synthesis, NxClinical
Familiäre monogene Erkrankung / PGT-M	EDTA-Blut, Einzelzellen aus EDTA-Blut (Leukozyten), Trophektodermzellen im Rahmen einer Präimplantationsdiagnostik; DNA	Sanger-Sequenzierung, Fragmentlängenanalyse
Pulmonal-arterielle Hypertonie (<i>ABCC8</i> , <i>ACVRL1</i> (<i>ALK1</i>), <i>AQP1</i> , <i>ATP13A3</i> , <i>BMPR1B</i> , <i>BMPR2</i> , <i>CAV1</i> , <i>EIF2AK4</i> , <i>ENG</i> , <i>GDF2</i> (<i>BMP9</i>), <i>KCNA5</i> , <i>KCNK3</i> , <i>KDR</i> , <i>KLF2</i> , <i>SMAD4</i> , <i>SMAD9</i> , <i>SOX17</i> und <i>TBX4</i>); Osler-Rendu-Weber Syndrom (<i>ACVRL1</i> (<i>ALK1</i>), <i>BMPR2</i> , <i>ENG</i> , <i>GDF2</i> (<i>BMP9</i>) und <i>SMAD4</i>); Pulmonal veno-okklusive Erkrankung (<i>EIF2AK4</i>)	DNA aus Blut, EDTA-Blut	Sequence capture, sequencing by synthesis SeqPilot
Pulmonal-arterielle Hypertonie / Osler-Rendu-Weber Syndrom (<i>ACVRL1</i> (<i>ALK1</i>), <i>BMPR2</i> und <i>ENG</i>)	DNA aus Blut, EDTA-Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
5-Fluorouracil-Unverträglichkeit (DPYD - Gen: dbSNPs rs55886062, rs39182990, rs56038477, rs67376798)	EDTA-Blut, Ammonium-Heparin-Blut, Speichel, Wangenschleimhaut; DNA	kompetitive Allel-spezifische PCR (KASPar®)

Untersuchungsgebiet: Humangenetik (Zytogenetik)

Untersuchungsart:

Chromosomenanalyse**

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
angeborener Chromosomensatz	Blut (peripher, Herz-, Nabelschnur-), Chorionzotten, Fruchtwasser, Eihaut, Nabelschnur, Haut, im Ausnahmefall anderes fetales Gewebe	Chromosomenbänderungs-analyse
angeborener Chromosomensatz	Blut, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial, Haut, Wangenschleimhaut	Fluoreszenz in situ Hybridisierung (FISH)
erworbener Chromosomensatz	Blut (peripher), Knochenmark	Chromosomenbänderungs-analyse
erworbener Chromosomensatz	peripheres Blut, Knochenmark und Liquor	Fluoreszenz in situ Hybridisierung (FISH)
angeborener Chromosomensatz	EDTA-Blut, Wangenschleimhaut; DNA	Molekulare Karyotypisierung, Oligo/SNP-Array (Chip)