

# Deutsche Akkreditierungsstelle GmbH

## Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13134-06-00 nach DIN EN ISO 15189:2014

**Gültig ab: 22.11.2021**

Ausstellungsdatum: 22.11.2021

Urkundeninhaber:

**Universitätsklinikum Freiburg  
Referenz- und Diagnostiklabor der Klinik für Pädiatrische  
Hämatologie und Onkologie Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin  
Mathildenstraße 1, 79106 Freiburg**

**Untersuchungen im Bereich:**

Medizinische Laboratoriumsdiagnostik

**Untersuchungsgebiet:**

Humangenetik (Molekulare Humangenetik)

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
Juvenile myelomonozytäre Leukämie; JMML Panel (ASXL1, CBL, GAT2, GATA2_ebox, JAK2, JAK3, KRAS, NF1, NRAS, PTPN11, RAC2, RRAS, RUNX1, SETBP1, SH2B3)	DNA aus: Blut, Knochenmark, Haare, Fibroblasten, Mundschleimhautabstrich	Sequence capture (Fa. Thermo Fischer, Anreicherungsmethode: NEBNext Ultra II), Sequencing-by-synthesis (Illumina Mi-Seq, NextSeq), commercial analysis pipeline (JSI 5.2.0)
GATA2 Defizienz, SAMD9/L Syndrome, Refraktäre Zytopenie; SAMD9 Panel (GATA2, Runx1, SAMD9, SAMD9L)	DNA aus: Blut, Knochenmark, Haare, Fibroblasten, Mundschleimhautabstrich	Sequence capture (Fa. Thermo Fischer, Anreicherungsmethode: NEBNext Ultra II), Sequencing-by-synthesis (Illumina Mi-Seq, NextSeq), commercial analysis pipeline (JSI 5.2.0)
Diamond-Blackfan-Anämie ; DBA Panel (CECR1, EPO, GATA1, RPL10, RPL11, RPL15, RPL18, RPL19, RPL26, RPL27, RPL3, RPL31, RPL34, RPL35, RPL35A, RPL37, RPL5, RPL9, RPLP0, RPS10, RPS11, RPS15A, RPS17, RPS19, RPS20, RPS24, RPS26, RPS27, RPS28, RPS29, RPS7, TP53, TSR2)	DNA aus: Blut, Knochenmark, Haare, Fibroblasten, Mundschleimhautabstrich	Sequence capture (Fa. Thermo Fischer, Anreicherungsmethode: NEBNext Ultra II), Sequencing-by-synthesis (Illumina Mi-Seq, NextSeq), commercial analysis pipeline (JSI 5.2.0)
Dyskeratosis congenita; DC Panel (ACD, CTC1, DKC1, NAF1, NHP2, NOP10, PARN, POT1, RPA1, RTEL1, SAMD9, SAMD9L, TERC, TERT-Prom, TIN2, USB1, WRAP53)	DNA aus: Blut, Knochenmark, Haare, Fibroblasten, Mundschleimhautabstrich	Sequence capture (Fa. Thermo Fischer, Anreicherungsmethode: NEBNext Ultra II), Sequencing-by-synthesis (Illumina Mi-Seq, NextSeq), commercial analysis pipeline (JSI 5.2.0)

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13134-06-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Knochenmarkversagen Syndrome, Myelodysplastische Syndrome; BMF-MDS Panel (ANKRD26, ARID2, ASXL1, BCOR, BCORL1, BRAF, CBL, SEBPA, cKIT, CSF3R, CSMD1, CTC1, CTTCF, CTLA4, CUX1, DDX41, DNMT3A, DNAJC21, EFL1, ERCC6L2, ETV6, EZH2, FLT3, G6PC3, GAT1, GATA2, HLA-A, HLA-B, HLA-C, HLTf, HOXA11, IDH1, IDH2, IKZF1, JAK2, JAK3, KRAS, LIG4, MECOM, MPL, MYSM1, NF1, NHP2, NOP10, NOTCH1, NPM1, NRAS, PARN, PHF6, PIGA, PRM1D, PTPN11, RAD21, RBM8A, RPA1, RRAS, RTEL1, RUNX1, SAMD9, SAMD9L, SETBP1, SMARCA2, SMARCD2, SRP54, SRP72, SRSF2, STAG2, STAT3, STAT5, TCAB1/WRAP53, TERC, TERT, TERT promoter, TET2, THPO, TINF2, TP53, TPP1, U2AF1, USB1, WT1)	DNA aus: Blut, Knochenmark, Haare, Fibroblasten, Mundschleimhautabstrich	Sequence capture (Fa. New England Biolabs GmbH) Sequencing-by-synthesis (Illumina Mi-Seq, NextSeq) , commercial analysis pipeline (JSI 5.2.0)
Juvenile myelomonozytäre Leukämie (ASXL1, CBL Ex 8,9, GAT2, GATA2_ebox, JAK2, JAK3, KRAS Ex 2,3, NRAS Ex 2,3, PTPN11 Ex 3,4,8,13, , RRAS, RUNX1, SETBP1 hotspot Ex 4, SH2B3)	DNA aus: Blut, Knochenmark, Haare, Fibroblasten, Mundschleimhautabstrich	PCR, SANGER Sequenzierung
Dyskeratosis congenita (ACD, C16orf57, CTC1, DKC1, NHP2, NOP10, PARN, RPA1, RTEL1, SAMD9, SAMD9L, TERC, TERT-Prom, TINF2, WRAP53)	DNA aus: Blut, Knochenmark, Haare, Fibroblasten, Mundschleimhautabstrich	PCR, SANGER Sequenzierung
Thrombozytopenie (ANKRD26, ETV6, HOXA11, c-MPL, RUNX1 )	DNA aus: Blut, Knochenmark, Haare, Fibroblasten, Mundschleimhautabstrich	PCR, SANGER Sequenzierung
Knochenmarkversagen Syndrome, Myelodysplastische Syndrome (ASXL1, CEBPA, CXCR4, JAK2, c-KIT, KLF1, SBDS, TP53)	DNA aus: Blut, Knochenmark, Haare, Fibroblasten, Mundschleimhautabstrich	PCR, SANGER Sequenzierung
Diamond-Blackfan-Anämie (CECR1, GATA1, RPL11, RPL15, RPL26, RPL27, RPL3, RPL31, RPL34, RPL35, RPL35A, RPL5, RPL9, RPS10, RPS17, RPS19, RPS24, RPS26, RPS28, RPS29, RPS7, TP53, TSR2)	DNA aus: Blut, Knochenmark, Haare, Fibroblasten, Mundschleimhautabstrich	PCR, SANGER Sequenzierung