

Deutsche Akkreditierungsstelle

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13134-10-00 nach DIN EN ISO 15189:2014

Gültig ab: 07.03.2024

Ausstellungsdatum: 07.03.2024

Inhaber der Akkreditierungsurkunde:

**Universitätsklinikum Freiburg
Hugstetter Straße 55, 79106 Freiburg**

mit dem Standort:

**Universitätsklinikum Freiburg
Universitätsklinikum Freiburg ZKJ-Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin, Klinik I:
Allgemeine Kinder- und Jugendmedizin, Sektion Pädiatrische Genetik,
Diagnostiklabor, Pädiatrische Genetik
Mathildenstraße 1, 79106 Freiburg**

Das Medizinische Laboratorium erfüllt die Anforderungen gemäß DIN EN ISO 15189:2014, 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.

Untersuchungen im Bereich:

Medizinische Laboratoriumsdiagnostik

Diese Urkundenanlage 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)

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13134-10-00

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

Untersuchungsgebiet: Humangenetik (Molekulare Humangenetik)

Untersuchungsart:

Molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)**

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik
Entwicklungsstörungen, <i>Whole Exome Sequencing</i> (SNVs, Indels und CNVs)	EDTA-Blut, Speichelprobe, Chorionzotten, Amniozyten; DNA	sequencing by synthesis, In-house Pipeline EazyFindings
Wachstumsstörungen, NGS-Panel-Analyse (SNVs, Indels und CNVs), Gene: <i>AAAS, AARS, ABCA2, ABCC6, ABCC8, ABL1, ACAN, ACD, ACP5, ADAMTS10, ADAMTS17, ADGRG6, AFF4, AIRE, ALB, ALDH18A1, ALDH18A1, ALG1, ALG8, ANKRD11, ANTXR1, ARCN1, ARCN1, ARID2, ASXL1, ASXL3, ATP5A1, ATP5F1A, ATP6VOA2, ATP7A, ATR, ATRX, B3GALT1, B3GAT3, B3GLCT, B4GALT7, BCS1L, BMP2, BMPER, BRAF, BRCA1, BRCA2, BRPF1, BUB1B, C21ORF2, CANT1, CCDC8, CCNQ, CD79A, CDC42, CDC45, CDC45L, CDC6, CDK10, CDKN1C, CDT1, CENPE, CENPJ, CEP152, CEP290, CEP57, CEP63, CHRNA1, CHRND, CHRNG, CHST3, CKAP2L, CKAP2L, COG1, COG4, COG6, COG7, COL2A1, COL27A1, COQ4, COQ7, COQ9, CREB3L1, CRIPT, CTC1, CTSK, CTU2, CUL4B, CUL7, CYB5R3, CYP26C1, DDX11, DHCR7, DHDDS, DKC1, DNA2, DNAJC21, DOK7, DONSON, DPH1, DYRK1A, ERCC1, ERCC2, ERCC5, ERCC6, ERCC8, ESCO2, EXOSC2, EXOSC9, FAM111A, FAM58A, FANCB, FANCL, FARS2, FBN1, FBXO11, FBXW8, FGD1, FGFR1,</i>	EDTA-Blut, Speichelprobe, Chorionzotten, Amniozyten; DNA	sequencing by synthesis, In-house Pipeline EazyFindings

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik
FGFR3, FLNB, FLVCR2, FOXP3, FSHB, FTO, FUT8, GATA6, GBA, GCK, GDF5, GFM1, GFM2, GH1, GHR, GHRHR, GHRL, GHSR, GINS1, GK, GLI3, GLIS3, GMNN, GNAS, GORAB, GRHL2, GRM7, GSC, GTPBP3, GZF1, HADHA, HADHB, HDAC6, HDAC8, HESX1, HMGA2, HMGB3, HRAS, HSPG2, HUWE1, HYLS1, IARS, IARS2, IBA57, IFIH1, IFT140, IGF1, IGF1R, IGF2, IGFALS, IGHMBP2, IKBKG, IL2RB, INS, INSR, ITPA, JAG1, KALRN, KANSL1, KCNJ11, KDM6A, KIAA0196, KIF14, KIF22, KIF2A, KIF5C, KMT2A, KMT2D, KRAS, LAGE3, LARP7, LARS2, LHX3, LHX4, LMBRD1, LMNA, LONP1, LTBP2, LTBP3, LZTR1, MAF, MAP4, MBTPS1, MCM4, MCM5, MIR17HG, MRPS16, MTX2, MUSK, MYCN, MYO18B, NBAS, NBN, NCAPD2, NCAPG2, NDUFA10, NDUFA6, NDUFAF4, NDUFAF5, NDUFB11, NDUFB3, NEK9, NEPRO, NEXMIF, NIN, NIPBL, NODAL, NOG, NOTCH2, NPR2, NRAS, NSMCE2, NUP188, NUP88, NUS1, OBSL1, ORC1, ORC4, ORC6, OSGEP, OTUD6B, OTX2, P4HB, PAPP2, PARN, PCDH12, PCGF2, PCNT, PCYT1A, PDE3A, PDE4D, PDE6D, PDHA1, PDX1, PET100, PHF9, PHGDH, PIEZO2, PIGG, PIK3C2A,	EDTA-Blut, Speichelprobe, Chorionzotten, Amniozyten; DNA	sequencing by synthesis, In-house Pipeline EazyFindings

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik
PIK3R1, PKLR, PLAG1, PLOD3, PNPLA6, PNPT1, POC1A, POLE, POLR3A, POLR3GL, POR, PORCN, POU1F1, PPP1R15B, PQBP1, PRKAR1A, PRKDC, PRMT7, PROP1, PSAT1, PTDSS1, PTF1A, PTPN11, PTS, PUS7, PYCR1, QRICH1, RAD21, RAF1, RAPSN, RBBP8, RBM10, RBM28, RDH11, RECQL4, RERE, RFXD3, RFX6, RIPK4, RIT1, RMRP, RNASEH2A, RNF113A, RNU4ATAC, ROCK2, ROR2, RPL10, RPS6KA3, RSPRY1, RTEL1, RTTN, SAMD9, SATB1, SATB2, SCUBE3, SEC24D, SEC61A1, SEMA3A, SFXN4, SHH, SHOX, SHOX2, SIL1, SIN3A, SKIV2L, SLC10A7, SLC12A2, SLC25A24, SLC29A3, SLC6A8, SMAD4, SMARCA2, SMARCA4, SMARCAL1, SMARCB1, SMARCE1, SMC1A, SMC3, SMO, SOS1, SOS2, SOX11, SOX3, SRCAP, STAMPB, STAT5B, STN1, STRA6, STT3B, SYNE1, TAF1, TALDO1, TAPT1, TBCE, TBX15, TCTN3, TFAM, TFAP2A, THRB, TINF2, TKT, TMEM216, TMEM70, TOP3A, TPO, TRAIP, TRAPPC11, TRIM37, TRMT10A, TRPV4, TSFM, TTC37, TTC7A, TUBGCP6, TUFM, UNC80, UQCC2, VPS13B, WARS2, WASHC5, WDR11, WDR4, WDR73, WNT4, WNT5A, XRCC4, XYLT1, YY1, ZMPSTE24, ZNF335.	EDTA-Blut, Speichelprobe, Chorionzotten, Amniozyten; DNA	sequencing by synthesis, In-house Pipeline EazyFindings

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik
<p>Skeletterkrankungen, NGS-Panel-Analyse (SNVs, Indels und CNVs), Gene: <i>ABCC9, ACAN, ACP5, ADAMTS10, ADAMTS17, ADAMTSL2, AGA, AGPS, ALPL, ALX3, ALX4, AMER1, ANKH, ANO5, ARHGAP31, ARID1A, ARID1B, ARID2, ARSB, ARSL, ASXL1, ATR, B3GALT6, B3GAT3, B4GALT7, BHLHA9, BMP1, BMP2, BMPER, BMPR1B, BPNT2, C2CD3, CA2, CANT1, CASR, CCDC8, CCN6, CCNQ, CDC45, CDH3, CDKN1C, CDT1, CENPJ, CEP120, CEP152, CFAP410, CHD7, CHST3, CHSY1, CILK1, CLCN5, CLCN7, COL10A1, COL11A1, COL11A2, COL1A1, COL1A2, COL2A1, COL9A1, COL9A2, COL9A3, COLEC11, COMP, CREB3L1, CREBBP, CRTAP, CSGALNACT1, CSPP1, CTSA, CTSK, CUL7, CYP26B1, CYP27B1, CYP2R1, CYP3A4, DDR2, DHCR7, DHODH, DLL3, DLL4, DLX3, DLX5, DMP1, DNA2, DNAJC21, DOCK6, DONSON, DPF2, DVL1, DVL3, DYM, DYNC2H1, DYNC2I1, DYNC2I2, DYNC2LI1, DYNLT2B, EBP, EFL1, EFN1, EFTUD2, EIF2AK3, ENPP1, EOGT, EP300, ERF, ESCO2, EVC, EVC2, EXT1, EXT2, EXTL3, FAM111A, FAM20C, FBN1, FERMT3, FGF10, FGF16,</i></p>	<p>EDTA-Blut, Speichelprobe, Chorionzotten, Amniozyten; DNA</p>	<p>sequencing by synthesis, In-house Pipeline EazyFindings</p>

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13134-10-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik
FGF23, FGF9, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FIG4, FKBP10, FLNA, FLNB, FN1, FREM1, FUCA1, FZD2, GALNS, GDF3, GDF5, GDF6, GJA1, GLB1, GLI1, GLI2, GLI3, GNAI3, GNPAT, GNPTAB, GNPTG, GNS, GORAB, GPC6, GUSB, GZF1, HDAC8, HES7, HGSNAT, HOXA13, HOXD13, HPGD, HSPA9, HSPG2, HYAL1, IARS2, IDS, IDUA, IFITM5, IFT122, IFT140, IFT172, IFT43, IFT52, IFT80, IFT81, IHH, IL11RA, INPPL1, INTU, IQCE, KAT6A, KAT6B, KDELR2, KDM6A, KIAA0586, KIAA0753, KIAA0825, KIF22, KIF7, KMT2D, LARP7, LBR, LEMD3, LFNG, LIFR, LMBR1, LMX1B, LONP1, LRP4, LRP5, LRRK1, LTBP3, MAN2B1, MANBA, MAP3K7, MASP1, MATN3, MBTPS1, MECOM, MEGF8, MEOX1, MESD, MESP2, MGP, MMP13, MMP9, MNX1, MSX2, MYCN, MYO18B, NAA10, NAGLU, NANS, NEK1, NEPRO, NEU1, NIPBL, NKX3-2, NOG, NOTCH1, NPR2, NSDHL, OBSL1, OFD1, ORC1, ORC4, ORC6, OSTM1, P3H1, P4HB, PAPSS2, PAX3, PCNT, PCYT1A, PDE3A, PDE4D, PEX7, PHEX, PHGDH, PIK3R1, PISD, PLCB4, PLEKHM1, PLK4, PLOD2, PLS3, POC1A, POLR1C, POLR1D, POP1, POR, PPIB, PRKAR1A,		sequencing by synthesis, In-house Pipeline EazyFindings

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik
PSAT1, PTSS1, PTH1R, PTHLH, RAB23, RAB33B, RAD21, RBM8A, RBPJ, RECQL4, RMRP, RNU4ATAC, ROR2, RSPRY1, RUNX2, SALL1, SALL4, SBDS, SCARF2, SEC24D, SEMA3E, SERPINF1, SERPINH1, SF3B4, SFRP4, SGMS2, SGSH, SH3PXD2B, SHOX, SKI, SLC10A7, SLC17A5, SLC26A2, SLC34A1, SLC34A3, SLC35D1, SLC39A13, SLCO2A1, SMAD4, SMAD6, SMARCA4, SMARCAL1, SMARCB1, SMARCE1, SMC1A, SMC3, SMOC1, SNRPB, SNX10, SOST, SOX11, SOX9, SP7, SPARC, SRP54, SUMF1, TBX15, TBX3, TBX4, TBX5, TBX6, TBXAS1, TCF12, TCIRG1, TCOF1, TCTN3, TENT5A, TGFB1, TMCO1, TMEM165, TMEM38B, TNFRSF11A, TNFRSF11B, TNFSF11, TONSL, TP63, TRAIIP, TRAPPC2, TRIP11, TRPS1, TRPV4, TRPV6, TTC21B, TWIST1, VDR, VPS33A, WDR19, WDR35, WNT1, WNT10B, WNT5A, WNT7A, XRCC4, XYLT1, YY1AP1, ZIC1	EDTA-Blut, Speichelprobe, Chorionzotten, Amniozyten; DNA	sequencing by synthesis, In-house Pipeline EazyFindings

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik
Bindegewebserkrankungen, NGS-Panel-Analyse (SNVs, Indels und CNVs), Gene: <i>ACTA2, ADAMTS10, ADAMTS17, ADAMTS2, ADAMTSL2, ADAMTSL4, AEBP1, ALDH18A1, ATP6V0A2, ATP6V1A, ATP6V1E1, B3GALT6, B4GALT7, BGN, C1R, C1S, CHD4, CHST14, CNOT3, COL12A1, COL1A1, COL1A2, COL3A1, COL4A1, COL4A2, COL4A5, COL5A1, COL5A2, COL6A1, COL6A2, COL6A3, DSE, EFEMP1, EFEMP2, ELN, EMILIN1, FBLN5, FBN1, FBN2, FKBP14, FLNA, GATA5, GUCY1A1, LOX, LTBP2, LTBP3, LTBP4, MAT2A, MED12, MFAP5, MYH11, MYLK, NOTCH1, PHYKPL, PIEZO2, PLOD1, PLOD3, PRDM5, PRKG1, PYCR1, RNF213, ROBO4, SETD5, SKI, SLC2A10, SLC39A13, SMAD2, SMAD3, SMAD4, SMAD6, TGFB2, TGFB3, TGFBR1, TGFBR2, TNXB, UPF3B, ZDHHC9, ZNF469</i>	EDTA-Blut, Speichelprobe, Chorionzotten, Amniozyten; DNA	sequencing by synthesis, In-house Pipeline EazyFindings
Syndromaler Großwuchs, NGS-Panel-Analyse (SNVs, Indels und CNVs), Gene: <i>CHD8, DIS3L2, DNMT3A, EED, EZH2, GPC3, HERC1, HIST1H1E, NFIX, NSD1, OFD1, RNF135.</i>	EDTA-Blut, Speichelprobe, Chorionzotten, Amniozyten; DNA	sequencing by synthesis, In-house Pipeline EazyFindings
Zahnentwicklungsstörungen, NGS-Panel-Analyse (SNVs, Indels und CNVs), Gene: <i>ACP4, AMBN, AMELX, AMTN, COL1A1, COL2A1, DLX3, DSPP, ENAM, FAM20A, FAM83H, GPR68, ITGB6, KLK4, LAMB3, MMP20, ODAFH, RELT, SLC24A4, TRIP11, WDR72.</i>	EDTA-Blut, Speichelprobe; DNA	sequencing by synthesis, In-house Pipeline EazyFindings

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik
Ziliopathien, NGS-Panel-Analyse (SNVs, Indels und CNVs), Gene: <i>ACVR2B, AHI1, ALMS1, ANKS6, ARL13B, ARL6, ARMC4, ATXN10, B9D1, B9D2, BBIP1, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, BICC1, BMP4, C2CD3, C8orf37, CC2D2A, CCDC103, CCDC114, CCDC151, CCDC28B, CCDC39, CCDC40, CCDC65, CCNO, CENPF, CEP104, CEP120, CEP164, CEP290, CEP41, CEP83, CFAP298, CFAP53, CHD1L, CPLANE1, CRELD1, CSPP1, DCDC2, DDX59, DNAAF1, DNAAF2, DNAAF3, DNAAF4, DNAAF5, DNAH1, DNAH11, DNAH5, DNAH8, DNAI1, DNAI2, DNAJB13, DNAL1, DRC1, DYNC2H1, DYNC2LI1, EVC, EVC2, FRAS1, GANAB, GAS8, GDF1, GLIS2, HNF1B, HYLS1, IFT122, IFT140, IFT172, IFT27, IFT43, IFT52, IFT57, IFT74, IFT80, INPP5E, INTU, INVS, IQCB1, KIAA0556, KIAA0586, KIAA0753, KIF14, KIF7, LEFTY2, LRRC6, LZTFL1, MAPKBP1, MCIDAS, MKKS, MKS1, MMP21, MUC1, NEK1, NEK8, NME8, NODAL, NPHP1, NPHP3, NPHP4, OFD1, PAX2, PDE6D, PIH1D3, PKD1, PKD1L1, PKD2, PKHD1, POC1B, ROBO2, RPGRIP1L, RSPH1, RSPH3, RSPH4A, RSPH9,</i>	EDTA-Blut, Speichelprobe, Chorionzotten, Amniozyten; DNA	sequencing by synthesis, In-house Pipeline EazyFindings
SCLT1, SDCCAG8, SIX2, SLC41A1, SPAG1, TBC1D32, TCTN1, TCTN2, TCTN3, TMEM107, TMEM138, TMEM216, TMEM231, TMEM237, TMEM67, TRAF3IP1, TRIM32, TTC21B, TTC25, TTC8, UMOD, WDPCP, WDR19, WDR34, WDR35, WDR60, XPNPEP3, ZIC3, ZMYND10, ZNF423	EDTA-Blut, Speichelprobe, Chorionzotten, Amniozyten; DNA	sequencing by synthesis, In-house Pipeline EazyFindings