

Deutsche Akkreditierungsstelle GmbH

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13225-07-00 nach DIN EN ISO 15189:2014

Gültig ab: 05.07.2022

Ausstellungsdatum: 05.07.2022

Urkundeninhaber:

SYNLAB Medizinisches Versorgungszentrum Augsburg GmbH

mit dem Medizinischen Laboratorium

**SYNLAB Medizinisches Versorgungszentrum Humane Genetik München
Lindwurmstraße 23, 80337 München**

Untersuchungen im Bereich:

Medizinische Laboratoriumsdiagnostik

Untersuchungsgebiete:

Humangenetik (Zytogenetik, 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 (Zytogenetik)

Untersuchungsart:

Chromosomenanalyse**

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
angeborener Chromosomensatz	Blut, Fibroblastenkultur, Amnionzellen, Chorionzotten	Chromosomenbänderungs-analyse
partieller angeborener Chromosomensatz	Native bzw. kultivierte Zellen aus Blut, Fibroblastenkultur, Amnionzellen, Chorionzotten, Mundschleimhaut	Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung (FISH)
angeborener Chromosomensatz	Blut, Fruchtwasser, Chorionzotten, Abortmaterial, Gewebeproben, DNA	molekulare Karyotypisierung mittels SNP-Array, bioinformatische Pipeline: BlueFuseMulti
partieller Chromosomensatz (zur Abklärung einer bekannten familiären Chromosomenveränderung)	Trophektodermzellen im Rahmen einer PID	NGS nach ganzgenomischer Amplifikation, bioinformatische Pipeline: BlueFuseMulti
Chromosomensatz (zur Abklärung einer de novo Chromosomenveränderung)	Trophektodermzellen im Rahmen einer PID	NGS nach ganzgenomischer Amplifikation, bioinformatische Pipeline: BlueFuseMulti

Untersuchungsgebiet: Humangenetik (Molekulare Humangenetik)

Untersuchungsart:

Molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)**

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Di George Syndrom [OMIM#188400] Mikrodeletion 22q11.2	Blut, Gewebe*, Chorionzotten, Fruchtwasser, DNA	PCR, MLPA
Dysproportionierter Kleinwuchs, Gen: FGFR3 [OMIM*134934]	Blut, Gewebe*, Chorionzotten, Fruchtwasser, DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Genotyp (im Hinblick auf eine bekannte familiäre Genvariante)	Trophektodermzellen im Rahmen einer PID, Polkörper im Rahmen einer PKD	PCR, Sanger-Sequenzierung, Minisequenzierung, Fragmentanalyse, Karyomapping nach ganzgenomischer Amplifikation, bioinformatische Pipeline: BlueFuseMulti
Fragiles X-Syndrom (FXS und FRAXE), Gene: FMR1 [OMIM*309550], AFF2 [OMIM*300806]	Blut, Gewebe*, Chorionzotten, Fruchtwasser, DNA	PCR, Fragmentanalyse, Sanger- Sequenzierung, MS-MLPA, Targeted enrichment (enzymatic fragmentation, TWIST), Sequencing- by-Synthesis, bioinformatische Pipeline: Varvis
Friedreich-Ataxie, Gen: FXN [OMIM*606829]	Blut, Gewebe*, Chorionzotten, Fruchtwasser, DNA	Triplett-Repeat-Primed PCR (TP- PCR), Fragmentanalyse, PCR, Sanger- Sequenzierung, long range PCR, MLPA
Hämophilie, Hämophilie A, Hämophilie B; Gene: F8 [OMIM*300841], F9 [OMIM*300746] F8-Gen: Inversion Intron 1, Inversion Intron 22	Blut, Gewebe*, Chorionzotten, Fruchtwasser, DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, inverse PCR, MLPA, Targeted enrichment (enzymatic fragmentation, TWIST), Sequencing-by-Synthesis, bioinformatische Pipeline: Varvis

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13225-07-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
HLA-B27 [OMIM#106300]	Blut, Gewebe*, DNA	PCR, Real time PCR
Marfan- und Loeyes-Dietz-Syndrom, Gene: FBN1 [OMIM*134797], TGFBFR1 [OMIM*190181], TGFBFR2 [OMIM*190182]	Blut, Gewebe*, Chorionzotten, Fruchtwasser, DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA, Targeted enrichment (enzymatic fragmentation, TWIST), Sequencing- by-Synthesis, bioinformatische Pipeline: Varvis
Myotone Dystrophie Typ1 [OMIM#160900] (Untersuchung auf Repeatexpansion), Gen: DMPK Myotone Dystrophie Typ2 (PROMM) [OMIM#602668] (Untersuchung auf Repeatexpansion), Gen: CNBP	Blut, Gewebe*, DNA; bei DMPK außerdem Chorionzotten, Fruchtwasser	PCR, Fragmentanalyse, long range PCR
Prader-Willi-Syndrom (PWS), Angelman-Syndrom (AS), Analyse des Methylierungsstatus und Deletionsanalyse; SNRPN- Region/15q11-13 [OMIM*600161] UPD15; Gen: UBE3A [OMIM*601623]	Blut, Gewebe*, Chorionzotten, Fruchtwasser, DNA	PCR, MS-MLPA, Fragmentanalyse, Sanger-Sequenzierung, Targeted enrichment (enzymatic fragmentation, TWIST), Sequencing- by-Synthesis, bioinformatische Pipeline: Varvis
Whole Exome Sequenzierung (WES)	Blut, Gewebe*, DNA	TWIST Human Core Exome enrichment, Sequencing-by- Synthesis bioinformatische Pipeline: Varvis

Untersuchungsart:

Molekularbiologische Untersuchungen (Hybridisierungsverfahren)**

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Fragiles X-Syndrom (FXS und FRAXE), Gene: FMR1 [OMIM*309550], AFF2 [OMIM*300806]	Blut, Gewebe*, Chorionzotten, Fruchtwasser, DNA	Southern-Blot
Myotone Dystrophie Typ1 [OMIM#160900] (Untersuchung auf Repeatexpansion) Gen: DMPK Myotone Dystrophie Typ2 (PROMM) [OMIM#602668] (Untersuchung auf Repeatexpansion) Gen: CNBP	Blut, Gewebe*, DNA; bei DMPK außerdem Chorionzotten, Fruchtwasser	Southern-Blot

* Die vom Einsender eingereichten Gewebeproben werden direkt analysiert (keine histologische Beurteilung/Bearbeitung)