

# Deutsche Akkreditierungsstelle

## Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13242-01-00 nach DIN EN ISO 15189:2014

**Gültig ab: 10.08.2022**

Ausstellungsdatum: 06.10.2022

Inhaber der Akkreditierungsurkunde:

**MGZ - Medizinisch Genetisches Zentrum MVZ**  
**Prof. Dr. Holinski-Feder, PD Dr. Abicht und Dr. Neuhann**  
**Partnerschaft von Fachärztinnen für Humangenetik mdB**  
**Bayerstraße 3-5, 80335 München**

Das Medizinische Laboratorium erfüllt die Mindestanforderungen gemäß DIN EN ISO 15189:2014 und gegebenenfalls zusätzliche gesetzliche und normative Anforderungen, einschließlich solcher in relevanten sektoralen Programmen, um die nachfolgend aufgeführten Konformitätsbewertungstätigkeiten durchzuführen:

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

### **Untersuchungsgebiete:**

Humangenetik (Molekulare Humangenetik)

Humangenetik (Zytogenetik)

Innerhalb der mit \*\* gekennzeichneten Untersuchungsbereiche ist dem Laboratorium, ohne dass es einer vorherigen Information und Zustimmung der DAkkS 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.

*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](http://www.dakks.de))*

## Untersuchungsgebiet: Humangenetik (Molekulare Humangenetik)

### Untersuchungsart:

### Molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)\*\*

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Adenosin Deaminase 2 (ADA2)-Mangel: <i>CECR1</i> (OMIM192090)	extrahierte DNA aus Blut (EDTA-, Heparin-Blut, Citrat-Blut), Fruchtwasser, Chorionzotten, Zellkulturen (Fruchtwasser, Chorionzotten, Fibroblasten, Nabelschnurblut), Zellen aus Zellkultur, Abortmaterial, Muskelbiopsat, Wangenschleimhaut, Speichel. Pränatalanalysen, wenn für die Analyten zutreffend	PCR, Sanger-Sequenzierung, NGS [In-solution capture, Sequencing by synthesis, SNV, indel, CNV]
Fragiles X Syndrom: <i>FMR1</i> (OMIM309550)	extrahierte DNA aus Blut (EDTA-, Heparin-Blut, Citrat-Blut), Fruchtwasser, Chorionzotten, Zellkulturen (Fruchtwasser, Chorionzotten, Fibroblasten, Nabelschnurblut), Zellen aus Zellkultur, Abortmaterial, Muskelbiopsat, Wangenschleimhaut, Speichel. Pränatalanalysen, wenn für die Analyten zutreffend	PCR, Repeat-primed PCR (Asuragen), Fragmentlängenbestimmung
Frontotemporale Demenz, FTD-ALS: <i>C9orf72</i> -Repeat (OMIM614260)	extrahierte DNA aus Blut (EDTA-, Heparin-Blut, Citrat-Blut), Fruchtwasser, Chorionzotten, Zellkulturen (Fruchtwasser, Chorionzotten, Fibroblasten, Nabelschnurblut), Zellen aus Zellkultur, Abortmaterial, Muskelbiopsat, Wangenschleimhaut, Speichel. Pränatalanalysen, wenn für die Analyten zutreffend	PCR, Repeat-primed PCR (Asuragen), Fragmentlängenbestimmung

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13242-01-00

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Rett Syndrom: MECP2 (OMIM300005)	extrahierte DNA aus Blut (EDTA-, Heparin-Blut, Citrat-Blut), Fruchtwasser, Chorionzotten, Zellkulturen (Fruchtwasser, Chorionzotten, Fibroblasten, Nabelschnurblut), Zellen aus Zellkultur, Abortmaterial, Muskelbiopsat, Wangenschleimhaut, Speichel. Pränatalanalysen, wenn für die Analyten zutreffend	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA, NGS [In-solution capture, Sequencing by synthesis, SNV, indel, CNV]
Neuropathie, demyelinisierend: <i>PMP22 (OMIM601097)</i>	extrahierte DNA aus Blut (EDTA-, Heparin-Blut, Citrat-Blut), Fruchtwasser, Chorionzotten, Zellkulturen (Fruchtwasser, Chorionzotten, Fibroblasten, Nabelschnurblut), Zellen aus Zellkultur, Abortmaterial, Muskelbiopsat, Wangenschleimhaut, Speichel. Pränatalanalysen, wenn für die Analyten zutreffend	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA, NGS [In-solution capture, Sequencing by synthesis, SNV, indel, CNV]
Prader-Willi-Syndrom: Methylierungsstatus und Deletions/Duplikationsanalyse	extrahierte DNA aus Blut (EDTA-, Heparin-Blut, Citrat-Blut), Fruchtwasser, Chorionzotten, Zellkulturen (Fruchtwasser, Chorionzotten, Fibroblasten, Nabelschnurblut), Zellen aus Zellkultur, Abortmaterial, Muskelbiopsat, Wangenschleimhaut, Speichel. Pränatalanalysen, wenn für die Analyten zutreffend	Methylierungs-sensitive Multiplex Ligation dependent Probe Amplification (MS-MLPA)
Uniparentale Disomie 20 (UPD20)	extrahierte DNA aus Blut (EDTA-, Heparin-Blut, Citrat-Blut), Fruchtwasser, Chorionzotten, Zellkulturen (Fruchtwasser, Chorionzotten, Fibroblasten, Nabelschnurblut), Zellen aus Zellkultur, Abortmaterial, Muskelbiopsat, Wangenschleimhaut, Speichel. Pränatalanalysen, wenn für die Analyten zutreffend	Mikrosatelliten-Analyse (STR)

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13242-01-00

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
X-Inaktivierung	extrahierte DNA aus Blut (EDTA-, Heparin-Blut, Citrat-Blut), Fruchtwasser, Chorionzotten, Zellkulturen (Fruchtwasser, Chorionzotten, Fibroblasten, Nabelschnurblut), Zellen aus Zellkultur, Abortmaterial, Muskelbiopsat, Wangenschleimhaut, Speichel. Pränatalanalysen, wenn für die Analyten zutreffend	PCR, Fragmentlängenbestimmung, Methylierungssensitiver Restriktionsverdau
Whole Exome	extrahierte DNA aus Blut (EDTA-, Heparin-Blut, Citrat-Blut), Fruchtwasser, Chorionzotten, Zellkulturen (Fruchtwasser, Chorionzotten, Fibroblasten, Nabelschnurblut), Zellen aus Zellkultur, Abortmaterial, Muskelbiopsat, Wangenschleimhaut, Speichel. Pränatalanalysen, wenn für die Analyten zutreffend	NGS [In-solution capture, Sequencing by synthesis, SNV, indel, CNV]
HNPCC / Lynch-Syndrom ID.099: EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2	extrahierte DNA aus Blut (EDTA-, Heparin-Blut, Citrat-Blut), Fruchtwasser, Chorionzotten, Zellkulturen (Fruchtwasser, Chorionzotten, Fibroblasten, Nabelschnurblut), Zellen aus Zellkultur, Abortmaterial, Muskelbiopsat, Wangenschleimhaut, Speichel. Pränatalanalysen, wenn für die Analyten zutreffend	NGS [In-solution capture, Sequencing by synthesis, SNV, indel, CNV]
Genvarianten	Polkörper	PCR, Sanger-Sequenzierung, WGA (whole genome amplification), Mikrosatelliten-Analyse (STR)
Genvarianten	Trophektoderm	PCR, Sanger-Sequenzierung, WGA (whole genome amplification), Mikrosatelliten-Analyse (STR), SNP-Microarray-Analyse

## Untersuchungsgebiet: Humangenetik (Zytogenetik)

### Untersuchungsart:

#### Chromosomenanalyse \*\*

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Konstitutioneller Chromosomensatz	Peripheres Blut, Fibroblasten, Fruchtwasser, Chorionzotten, Plazentazotten	Ansatz, Kultivierung und Präparation des Untersuchungsmaterials; konventionelle Chromosomenanalyse; Chromosomenbänderungstechnik (GTG), Spezialfärbungen (CBG, NOR, RHG)
Konstitutioneller Chromosomensatz	Genomische DNA aus peripherem Blut, Fruchtwasser, Chorionzotten, Fibroblasten, Speichel, Mucosazellen	Hochauflösende Chromosomenanalyse
Partieller konstitutioneller Chromosomensatz: Chromosomen 13, 18, 21, X, Y	Fruchtwasser, Chorionzotten	Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung (FISH)
Partieller konstitutioneller Chromosomensatz: Lokus-spezifisch	peripheres Blut, Fruchtwasser, Chorionzotten, Plazentazotten, Fibroblasten, Mucosazellen	Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung (FISH)
Konstitutioneller Chromosomensatz	Polkörper, Trophektoderm	Whole genome amplification (WGA), Next-Generation-Sequencing