

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)

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 |