

Deutsche Akkreditierungsstelle GmbH

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13258-01-00 nach DIN EN ISO 15189:2014

Gültig ab: 03.12.2021

Ausstellungsdatum: 03.12.2021

Urkundeninhaber:

**Universitätsmedizin der Johannes Gutenberg-Universität Mainz
Institut für Humangenetik, Cytogenetisches und Molekulargenetisches Labor
Langenbeckstraße 1, Gebäude 706, 55131 Mainz**

Untersuchungen im Bereich:

Medizinische Laboratoriumsdiagnostik

Untersuchungsgebiete:

Humangenetik (Zytogenetik)

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 (Zytogenetik)

Untersuchungsart:

Chromosomenanalyse**

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
angeborener Karyotyp	Chorionzotten, Plazentagewebe, Abortmaterial (unfixiert)	Direktpräparation, Zellkultur, Chromosomenanalyse
angeborener Karyotyp	Fruchtwasser	Zellkultur (Trypsinisierungsmethode), Chromosomenanalyse
angeborener Karyotyp	Fibroblasten (unfixiert)	Zellkultur, Chromosomenanalyse
angeborener Karyotyp	Natrium-Heparinblut, Lithium-Heparinblut	Lymphozyten-Suspensionskultur, Chromosomenanalyse
partieller angeborener Karyotyp	Chromosomenpräparate aus kultivierten Abortgewebe, Chorionzotten, Fibroblasten, Fruchtwasserzellen und Lymphozyten	FISH in Metaphase und Interphase: Chromosomenpainting, FISH mit spezifischen Sonden
partieller angeborener Karyotyp	Fruchtwasser	FISH in Interphasen für die Chromosomen X, Y, 13, 18 und 21 (pränataler Schnelltest)
angeborener Karyotyp	EDTA-Blut, Mundschleimhaut, CVS, Fruchtwasser, Fibroblasten, genomische DNA	SNP-HD-Array
angeborene genomweite Kopienzahl (CNV)	EDTA-Blut, genomische DNA	SNP-XON-Array

Untersuchungsgebiet: Humangenetik (Molekulare Humangenetik)

Untersuchungsart:

Molekularbiologische Untersuchungen (Hybridisierungsverfahren)**

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Beckwith-Wiedemann-Syndrom, Silver-Russell-Syndrom: <i>H19, KCNQ1OT1</i>	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, CVS, Fruchtwasser, Fibroblasten, genomische DNA	MS-MLPA
Silver-Russell-Syndrom: <i>MEST</i>	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, CVS, Fruchtwasser, Fibroblasten, genomische DNA	MS-MLPA
Angelman-Syndrom: <i>UBE3A</i>	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, CVS, Fruchtwasser, Fibroblasten, genomische DNA	MS-MLPA
Prader-Willi-Syndrom: <i>SNRPN</i>	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, CVS, Fruchtwasser, Fibroblasten, genomische DNA	MS-MLPA

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13258-01-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Temple-Syndrom (matUPD14); Kagami-Ogata-Syndrom (patUPD14): <i>MEG3</i>	EDTA-Blut, Mundschleimhaut- Abstrich, CVS, Fruchtwasser, Fibroblasten, genomische DNA	MS-MLPA
Silver-Russell-Syndrom: <i>GRB10</i>	EDTA-Blut, Mundschleimhaut- Abstrich, CVS, Fruchtwasser, Fibroblasten, genomische DNA	MS-MLPA
Brust- und Eierstockkrebs, hereditär: <i>BRCA1, BRCA2</i>	EDTA-Blut, Mundschleimhaut- Abstrich, genomische DNA	MLPA
Muskeldystrophie Typ Duchenne/Becker: <i>DMD</i>	EDTA-Blut, Mundschleimhaut- Abstrich, genomische DNA	MLPA
Marfan-Syndrom: <i>FBN1</i>	EDTA-Blut, Mundschleimhaut- Abstrich, genomische DNA	MLPA
CMT1A, HNPP: <i>PMP22</i>	EDTA-Blut, Mundschleimhaut- Abstrich, genomische DNA	MLPA
Hereditäre spastische Paraplegie (HSP): <i>ATL1</i>	EDTA-Blut, Mundschleimhaut- Abstrich, genomische DNA	MLPA
Spinale Muskelatrophie: <i>SMN1, SMN2</i>	EDTA-Blut, Mundschleimhaut- Abstrich, CVS, Fruchtwasser, Fibroblasten, genomische DNA	MLPA
autosomal-dominante Polyzystische Nierenerkrankung (ADPKD): <i>PKD1, PKD2</i>	EDTA-Blut, Mundschleimhaut- Abstrich, CVS, Fruchtwasser, Fibroblasten, genomische DNA	MLPA
Idiopathischer Kleinwuchs: <i>SHOX</i>	EDTA-Blut, Mundschleimhaut- Abstrich, genomische DNA	MLPA
Schwerhörigkeit, nicht-syndromal: <i>GJB6, STRC, OTOA</i>	EDTA-Blut, genomische DNA	MLPA
Li-Fraumeni-Syndrom: <i>CHEK2, TP53</i>	EDTA-Blut, Mundschleimhaut- Abstrich, CVS, Fruchtwasser, Fibroblasten, genomische DNA	MLPA
Neurofibromatose: <i>NF1, NF2, SPRED1</i>	EDTA-Blut, Mundschleimhaut- Abstrich, CVS, Fruchtwasser, Fibroblasten, genomische DNA	MLPA
Neuralrohrdefekte: <i>VANGL1, VANGL2</i>	EDTA-Blut, Mundschleimhaut- Abstrich, CVS, Fruchtwasser, Fibroblasten, genomische DNA	MLPA
Subtelomerscreening	EDTA-Blut, Mundschleimhaut- Abstrich, CVS, Fruchtwasser, Fibroblasten, genomische DNA	MLPA
Opitz-Syndrom: <i>MID1</i>	EDTA-Blut, Mundschleimhaut- Abstrich, CVS, Fruchtwasser, Fibroblasten, genomische DNA	MLPA

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13258-01-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Mikrodeletionsscreening	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, CVS, Fruchtwasser, Fibroblasten, genomische DNA	MLPA
Tuberöse Sklerose: <i>TSC1, TSC2</i>	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, CVS, Fruchtwasser, Fibroblasten, genomische DNA	MLPA
Rubinstein-Taybi-Syndrom: <i>CREBBP, EP300</i>	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, CVS, Fruchtwasser, Fibroblasten, genomische DNA	MLPA
Nicht-obstruktive Azoospermie, schwere Oligozoospermie: <i>AZF</i>	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Fibroblasten, genomische DNA	MLPA
<i>MECP2</i> -Duplikationssyndrom	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, CVS, Fruchtwasser, Fibroblasten, genomische DNA	MLPA
Rett-Syndrom: <i>MECP2</i>	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, CVS, Fruchtwasser, Fibroblasten, genomische DNA	MLPA
Dravet-Syndrom und Differentialdiagnosen: <i>SCN1A</i>	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, CVS, Fruchtwasser, Fibroblasten, genomische DNA	MLPA
Aicardi-Goutières-Syndrom: <i>RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, TREX1, SAMHD1</i>	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, CVS, Fruchtwasser, Fibroblasten, genomische DNA	MLPA
Holoprosenzephalie: <i>SHH, ZIC2, SIX3, GLI2, TGIF1</i>	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, CVS, Fruchtwasser, Fibroblasten, genomische DNA	MLPA
Lissenzephalie: <i>PAFAH1B1</i>	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, CVS, Fruchtwasser, Fibroblasten, genomische DNA	MLPA
Sotos-Syndrom: <i>APC2, NFIX, NSD1</i>	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, CVS, Fruchtwasser, Fibroblasten, genomische DNA	MLPA
Alzheimer/Demenz: <i>APP</i>	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Fibroblasten, genomische DNA	MLPA
Parkinson: <i>ATP13A2, GCH, LRRK2, PARK7, PRKN, PINK1, SNCAM</i>	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, Fibroblasten, genomische DNA	MLPA
Schwannomatose: <i>SMARCB1, LZTR1, NF2</i>	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, CVS, Fruchtwasser, Fibroblasten, genomische DNA	MLPA
Gorlin-Goltz-Syndrom: <i>PTCH1</i>	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, CVS, Fruchtwasser, Fibroblasten, genomische DNA	MLPA

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
DiGeorge-Syndrom (22q11.2)	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, CVS, Fruchtwasser, Fibroblasten, genomische DNA	MLPA
Komplementdefekte (Neisseria): <i>CFHR1, CFHR2, CFHR3, CFHR4, CFHR5</i>	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, CVS, Fruchtwasser, Fibroblasten, genomische DNA	MLPA

Untersuchungsart:

Molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)**

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Beckwith-Wiedemann-Syndrom: <i>H19, LIT1</i>	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, CVS, Fruchtwasser, Fibroblasten, genomische DNA	Bisulfit-Pyrosequenzierung, MS-MLPA
Silver-Russell-Syndrom: <i>H19, MEST</i>	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, CVS, Fruchtwasser, Fibroblasten, genomische DNA	Bisulfit-Pyrosequenzierung, MS-MLPA
Temple-Syndrom (matUPD14), Kagami-Ogata-Syndrom (patUPD14): <i>MEG3</i>	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, CVS, Fruchtwasser, Fibroblasten, genomische DNA	Fragmentanalyse, Bisulfit-Pyrosequenzierung
Prader-Willi-Syndrom: <i>SNRPN</i>	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, CVS, Fruchtwasser, Fibroblasten, genomische DNA	Bisulfit-Pyrosequenzierung, MS-MLPA
Angelman-Syndrom: <i>UBE3A</i>	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, CVS, Fruchtwasser, Fibroblasten, genomische DNA	Bisulfit-Pyrosequenzierung, MS-MLPA
Aniridie: <i>PAX6</i>	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, CVS, Fruchtwasser, Fibroblasten, genomische DNA	PCR/DNA-Sequenzierung
Lebersche Optikusatrophie Hot-Spots: <i>MTND1P (G3460A), MTND4P (G11778A) und MTND6P (T14484C)</i>	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, CVS, Fruchtwasser, Fibroblasten, mitochondrielle DNA	PCR/Pyrosequenzierung
Fragiles-X-assoziiertes-Tremor-Ataxie-Syndrom (FXTAS); Fragiles X-Syndrom: <i>FMR1</i>	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, CVS, Fruchtwasser, Fibroblasten, genomische DNA	PCR/Fragmentanalytik
Mütterliche Kontamination (STR)	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, CVS, Fruchtwasser, Fibroblasten, genomische DNA	PCR/Fragmentanalytik
Repeat-Analyse Chorea Huntington: <i>HTT</i>	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, genomische DNA	PCR/Fragmentanalytik
Rett-Syndrom Sequenzierung: <i>MECP2</i>	EDTA-Blut, Mundschleimhaut-Abstrich, CVS, Fruchtwasser, Fibroblasten, genomische DNA	PCR/DNA-Sequenzierung

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13258-01-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Schwerhörigkeit, nicht-syndromal: <i>GJB2, GJB6</i>	EDTA-Blut, genomische DNA	PCR/DNA-Sequenzierung
Spingolipidosen Typ 1 (<i>HEXA</i>); Spingolipidosen Typ 2 (<i>HEXB</i>)	EDTA-Blut, genomische DNA	PCR/DNA-Sequenzierung
Mukopolysaccharidosen Typ I (<i>IDUA</i>); Typ III A (<i>SGSH</i>); Typ III B (<i>NAGLU</i>); Typ IV B (<i>GLB1</i>); Typ VII (<i>GUSB</i>)	EDTA-Blut, genomische DNA	PCR/DNA-Sequenzierung
Idiopathischer Kleinwuchs: <i>SHOX</i>	EDTA-Blut, genomische DNA	PCR/DNA-Sequenzierung
X-Inaktivierungstatus (HUMARA)	EDTA-Blut, genomische DNA	PCR/Fragmentanalytik
Li-Fraumeni-Syndrom: <i>CHEK2, TP53</i>	EDTA-Blut, Mundschleimhaut- Abstrich, CVS, Fruchtwasser, Fibroblasten, genomische DNA	PCR/DNA-Sequenzierung
Crigler-Najjar-Syndrom: <i>UGT1A1</i>	EDTA-Blut, Mundschleimhaut- Abstrich, CVS, Fruchtwasser, Fibroblasten, genomische DNA	PCR/DNA-Sequenzierung
Noonan-Syndrom: <i>PTPN11</i>	EDTA-Blut, Mundschleimhaut- Abstrich, CVS, Fruchtwasser, Fibroblasten, genomische DNA	PCR/DNA-Sequenzierung
Rubinstein-Taybi-Syndrom: <i>CREBBP, EP300</i>	EDTA-Blut, Mundschleimhaut- Abstrich, CVS, Fruchtwasser, Fibroblasten, genomische DNA	PCR/DNA-Sequenzierung
Schwerhörigkeit, mitochondrial: <i>MTRNR1</i>	EDTA-Blut, Mundschleimhaut- Abstrich, Fibroblasten, mitochondrielle DNA	PCR/Pyrosequenzierung
Angeborener Herzfehler Typ 6: <i>GDF1</i>	EDTA-Blut, Mundschleimhaut- Abstrich, CVS, Fruchtwasser, Fibroblasten, genomische DNA	PCR/DNA-Sequenzierung
Muskelatrophie Typ Kennedy Repeatanalyse: <i>AR</i>	EDTA-Blut, Mundschleimhaut- Abstrich, CVS, Fruchtwasser, Fibroblasten, genomische DNA	PCR/Fragmentanalytik
Maternal vererbter Diabetes mellitus mit Schwerhörigkeit (<i>MTTL1</i>) / MELAS (Myopathie, Enzephalopathie; Laktatazidose, Schlaganfall-ähnliche 'stroke-like' Episoden)	EDTA-Blut, Mundschleimhaut- Abstrich, CVS, Fruchtwasser, Fibroblasten, mitochondrielle DNA	PCR/Pyrosequenzierung
Whole Exome Sequencing	EDTA-Blut, Mundschleimhaut- Abstrich, Fibroblasten, genomische DNA	PCR/DNA-Sequenzierung, NGS Sequence capture (Fa. Agilent), Sequencing-by-synthesis (Illumina NextSeq500), Auswertesoftware: MaiiVarView v.6.0.1