

## Deutsche Akkreditierungsstelle

### Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13295-07-00 nach DIN EN ISO 15189:2014

**Gültig ab: 31.05.2024**

Ausstellungsdatum: 31.05.2024

Inhaber der Akkreditierungsurkunde:

**Klinikum der Ludwig-Maximilians-Universität München (Klinikum der Universität München)  
Marchioninistraße 15, 81377 München**

mit dem Standort

**Klinikum der Ludwig-Maximilians-Universität München (Klinikum der Universität München)  
Humangenetik am Hauner in der Kinderklinik und Kinderpoliklinik im Dr. von Haunerschen Kinderspital  
Lindwurmstraße 2a, 80337 München**

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.

*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))*

**Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13295-07-00**

**Untersuchungen im Bereich:**

Medizinische Laboratoriumsdiagnostik

**Untersuchungsgebiet:**

Humangenetik (Molekulare Humangenetik)

Innerhalb der mit \*\* gekennzeichneten Untersuchungsbereiche ist dem medizinischen 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 medizinische 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
Whole Exome Sequencing (WES)	EDTA-Blut; DNA	Sequence-Capture mit TWIST comprehensive Exome (TWIST #103698, Illumina), Sequence by Synthesis (Illumina) Sequenzierung (Next generation sequencing (NGS)); Bioinformatische Auswertung mit in house Pipeline; SNV
Kostmann Syndrom/Severe Congenital Neutropenia (SCN) (Phänotyp MIM/OMIM 610738; Gene: CLPB, CSF3R, GFI1, VPS45, HAX1, JAGN1, SRP54, G6PC3, G6PC3, ELANE, WAS)	EDTA-Blut; DNA	Sequence-Capture mit TWIST comprehensive Exome (TWIST #103698, Illumina), Sequence by Synthesis (Illumina) Sequenzierung (Next generation sequencing (NGS)); Bioinformatische Auswertung mit in house Pipeline; SNV