

Deutsche Akkreditierungsstelle GmbH

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13314-06-00 nach DIN EN ISO 15189:2014

Gültig ab: 18.06.2020

Ausstellungsdatum: 18.06.2020

Urkundeninhaber:

**Ambulanzzentrum des UKSH gGmbH
Fachbereich Humangenetik des universitären MVZ Kiel
für Spezialdiagnostik und genetische Medizin
Arnold-Heller-Str. 3, Haus U26, 24105 Kiel**

Untersuchungen im Bereich:

Medizinische Laboratoriumsdiagnostik

Untersuchungsgebiete:

Humangenetik (Molekulare Humangenetik, Zytogenetik)

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 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 (Molekulare Humangenetik)

Untersuchungsart:

Molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)**

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Aderhautmelanom (GNAQ Exon 4/5, GNA11 Exon 4/5, SF3B1 p.Arg625)	DNA aus Tumorgewebe	PCR / Sequencing-by-synthesis PCR / Sanger Sequenzierung
AITL (TET2, RHOA p.Gly17, IDH1 p.Arg132, IDH2 p.Arg140 und p.Arg172)	EDTA-Blut, Heparin-Blut, Lymphknoten, DNA aus Tumorgewebe	Sequence Capture / Sequencing-by-synthesis PCR / Sanger Sequenzierung
AITL (DNMT3A)	EDTA-Blut, Heparin-Blut, Lymphknoten, DNA aus Tumorgewebe	Sequence Capture / Sequencing-by-synthesis
Akute myeloische Leukämie/Myelodysplastisches Syndrom (FLT3-LM/ITD)	EDTA-Blut, Heparin-Blut, Knochenmark	Sequence Capture / Sequencing-by-synthesis PCR
Akute myeloische Leukämie/Myelodysplastisches Syndrom (FLT3-TKD)	EDTA-Blut, Heparin-Blut, Knochenmark	Sequence Capture / Sequencing-by-synthesis realtime-PCR / Schmelzkurvenanalyse
Akute myeloische Leukämie/Myelodysplastisches Syndrom (NPM1 Exon 11)	EDTA-Blut, Heparin-Blut, Knochenmark	Sequence Capture / Sequencing-by-synthesis realtime-PCR / Schmelzkurvenanalyse
Akute myeloische Leukämie/Myelodysplastisches Syndrom (CEBPA, ASXL1 Exon 13, TP53)	EDTA-Blut, Heparin-Blut, Knochenmark	Sequence Capture / Sequencing-by-synthesis PCR / Sanger Sequenzierung
Akute myeloische Leukämie/Myelodysplastisches Syndrom (RUNX1, IDH1/IDH2)	EDTA-Blut, Heparin-Blut, Knochenmark	Sequence Capture / Sequencing-by-synthesis
Azoospermie (AZF a, b und c, SRY)	EDTA-Blut, Heparin-Blut	Multiplex-PCR
Beckwith-Wiedemann-Syndrom (IC1, IC2 in 11p15)	EDTA-Blut, Heparin-Blut	MLPA
CLL (TP53)	EDTA-Blut, Heparin-Blut, Lymphknoten, DNA aus Tumorgewebe	Sequence Capture / Sequencing-by-synthesis PCR / Sanger Sequenzierung
CLL/ DLBCL/ Immunozytom (MYD88 p.Leu265Pro)	EDTA-Blut, Heparin-Blut, Lymphknoten, DNA aus Tumorgewebe	Sequence Capture / Sequencing-by-synthesis
CLL/Richter Transformation (NOTCH1 Exon 34)	EDTA-Blut, Heparin-Blut, Lymphknoten, DNA aus Tumorgewebe	Sequence Capture / Sequencing-by-synthesis PCR / Sanger Sequenzierung

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
CLL (SF3B1 Exon 13-16)	EDTA-Blut, Heparin-Blut, Lymphknoten, DNA aus Tumorgewebe	Sequence Capture / Sequencing-by-synthesis PCR / Sanger Sequenzierung
CLL (BIRC3)	EDTA-Blut, Heparin-Blut, Lymphknoten, DNA aus Tumorgewebe	Sequence Capture / Sequencing-by-synthesis
CMML (TET2, ASXL1 Exon 13)	EDTA-Blut, Heparin-Blut, Lymphknoten, DNA aus Tumorgewebe	Sequence Capture / Sequencing-by-synthesis PCR / Sanger Sequenzierung
CMML (SRSF2 Exon 1, RUNX1, NRAS, SETBP1)	EDTA-Blut, Heparin-Blut, Lymphknoten, DNA aus Tumorgewebe	Sequence Capture / Sequencing-by-synthesis
Cowden-Syndrom (PTEN)	EDTA-Blut, Heparin-Blut	Sequence Capture / Sequencing-by-synthesis PCR / Sanger Sequenzierung
Cystische Fibrose (CFTR)	EDTA-Blut, Heparin-Blut	Multiplex-PCR/Kapillarelektrophorese Sequence Capture / Sequencing-by-synthesis MLPA PCR / Sanger Sequenzierung realtime-PCR / Schmelzkurvenanalyse
Ehlers-Danlos-Syndrom (COL5A1, COL5A2, COL3A1, TNXB)	EDTA-Blut, Heparin-Blut	Sequence Capture / Sequencing-by-synthesis
Fra(X)- Syndrom (FMR1)	EDTA-Blut, Heparin-Blut	TP-PCR
FAP / MAP (APC, MUTYH)	EDTA-Blut, Heparin-Blut	Sequence Capture / Sequencing-by-synthesis MLPA
Glioblastom/Astrozytom (IDH1 p.Arg132, IDH2 p.Arg140 und p.Arg172, TP53 Exons 4-9)	DNA aus Tumormaterial	PCR / Sequencing-by-synthesis PCR / Sanger Sequenzierung
Glioblastom (MGMT-Methylierungsanalyse)	DNA aus Tumormaterial	Methylierungsspezifische PCR
Haarzelleukämie/Glioblastom (BRAF p.Val600Glu)	EDTA-Blut, Heparin-Blut Lymphknoten, DNA aus Tumorgewebe	PCR / Sequencing-by-synthesis PCR / Sanger Sequenzierung
HBOC (BRCA1, BRCA2, CHEK2, PALB2, RAD51C)	EDTA-Blut, Heparin-Blut	Sequence Capture / Sequencing-by-synthesis MLPA
Hereditäres Magenkarzinom (CDH1)	EDTA-Blut, Heparin-Blut	Sequence Capture / Sequencing-by-synthesis MLPA
Hereditäre Pankreatitis (PRSS1, SPINK1)	EDTA-Blut, Heparin-Blut	Sequence Capture / Sequencing-by-synthesis

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13314-06-00

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
HNPCC (MLH1, MSH2, MSH6, PMS2)	EDTA-Blut, Heparin-Blut	Sequence Capture / Sequencing-by-synthesis MLPA
Hypophosphatasie (ALPL)	EDTA-Blut, Heparin-Blut	Sequence Capture / Sequencing-by-synthesis PCR / Sanger Sequenzierung
Kabuki-Syndrom (KMT2D, KDM6A)	EDTA-Blut, Heparin-Blut	Sequence Capture / Sequencing-by-synthesis
Kagami-Ogata-Syndrom (UPD14 pat)	EDTA-Blut, Heparin-Blut	MLPA
KGB-Syndrom (ANKRD11)	EDTA-Blut, Heparin-Blut	Sequence Capture / Sequencing-by-synthesis
Kleinwuchs (SHOX)	EDTA-Blut, Heparin-Blut	MLPA Sequence Capture / Sequencing-by-synthesis PCR / Sanger Sequenzierung
Loeys-Dietz-Syndrom (SMAD3, TGFB2, TGFB1, TGFB2)	EDTA-Blut, Heparin-Blut	Sequence Capture / Sequencing-by-synthesis
LGL (STAT3 Exon 21, STAT5B Exon 15-17)	EDTA-Blut, Heparin-Blut Lymphknoten, DNA aus Tumorgewebe	PCR / Sequencing-by-synthesis PCR / Sanger Sequenzierung
Li-Fraumeni-Syndrom (TP53, CHEK2)	EDTA-Blut, Heparin-Blut	Sequence Capture / Sequencing-by-synthesis MLPA
Marfan-Syndrom (FBN1, TGFB1, TGFB2)	EDTA-Blut, Heparin-Blut	Sequence Capture / Sequencing-by-synthesis MLPA
Mastozytose (<i>KIT</i> : p.Asp816Val)	EDTA-Blut, Heparin-Blut, Knochenmark	Sequence Capture / Sequencing-by-synthesis PCR / Sanger Sequenzierung
Mastozytose (<i>TET2, SRSF2, ASXL1, RUNX1</i>)	EDTA-Blut, Heparin-Blut, Knochenmark	Sequence Capture / Sequencing-by-synthesis
MDS (DNMT3A, NRAS, SF3B1, SRSF2, TET2, U2AF1, EZH2, CBL, ETV6, ZRSR2)	EDTA-Blut, Heparin-Blut, Knochenmark	Sequence Capture / Sequencing-by-synthesis
Multipl. Myelom/Plasmozytom (TP53, BIRC3, NRAS, KRAS, BRAF)	EDTA-Blut, Heparin-Blut, Knochenmark	Sequence Capture / Sequencing-by-synthesis
Myeloproliferative Neoplasie, speziell Essentielle Thrombozythämie (CALR Exon 9)	EDTA-Blut, Heparin-Blut, Knochenmark	PCR / Sequencing-by-synthesis PCR / Sanger Sequenzierung
Myeloproliferative Neoplasie, speziell Polyzytämie vera (JAK2 Exon 12)	EDTA-Blut, Heparin-Blut, Knochenmark	PCR / Sequencing-by-synthesis PCR / Sanger Sequenzierung
Myeloproliferative Neoplasie, speziell Essentielle Thrombozythämie (MPL Exon 10)	EDTA-Blut, Heparin-Blut, Knochenmark	PCR / Sequencing-by-synthesis PCR / Sanger Sequenzierung

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13314-06-00

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Myeloproliferative Neoplasie JAK2 p.Val617Phe	EDTA-Blut, Heparin-Blut, Knochenmark	PCR / Sequencing-by-synthesis PCR / Sanger Sequenzierung
Neurofibromatose (NF1)	EDTA-Blut, Heparin-Blut	Sequence Capture / Sequencing-by-synthesis MLPA
Noonan-Syndrom (PTPN11, SOS1, RAF1, RIT1, BRAF, KRAS)	EDTA-Blut, Heparin-Blut	Sequence Capture / Sequencing-by-synthesis
Peutz-Jeghers-Syndrom (STK11)	EDTA-Blut, Heparin-Blut	Sequence Capture / Sequencing-by-synthesis MLPA
Prader-Willi-/ Angelman-Syndrom (SNRPN)	EDTA-Blut, Heparin-Blut	MLPA
Prämature Ovarialinsuffizienz (BMP15, FSHR)	EDTA-Blut, Heparin-Blut	Sequence Capture / Sequencing-by-synthesis
Schwerhörigkeit (GJB2, GJB6)	EDTA-Blut, Heparin-Blut	PCR / Sanger Sequenzierung
Silver-Russell-Syndrom (IC1, IC2 in 11p15)	EDTA-Blut, Heparin-Blut	MLPA
Sotos-Syndrom (NSD1)	EDTA-Blut, Heparin-Blut	Sequence Capture / Sequencing-by-synthesis MLPA
Syndromale Herzfehler (CHD4, CDK13, PRKD1)	EDTA-Blut, Heparin-Blut	Sequence Capture / Sequencing-by-synthesis
Temple-Syndrom (UPD14 mat)	EDTA-Blut, Heparin-Blut	MLPA
Transienter neonataler Diabetes (PLAGL)	EDTA-Blut, Heparin-Blut	MLPA
Thorakales Aortenaneurysma, familiär (ACTA2, COL3A1, FBN1, MYH11, MYLK, SMAD3, TGFB, TGFB1, TGFB2)	EDTA-Blut, Heparin-Blut	Sequence Capture / Sequencing-by-synthesis MLPA (FBN1, TGFB2)
Weaver-Syndrom (EZH2)	EDTA-Blut, Heparin-Blut	Sequence Capture / Sequencing-by-synthesis

Untersuchungsgebiet: Humangenetik (Zytogenetik)

Untersuchungsart: Chromosomenanalyse**

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Angeborener Chromosomensatz	Stimulierte Lymphozyten und Hautfibroblasten, stimulierte und unstimulierte Zellen aus EDTA-Blut, Heparin-Blut und Ektoderm (Wangenschleimhaut)	Chromosomenbänderungs-analyse, FISH
Erworbener Chromosomensatz	Stimulierte und unstimulierte Zellen aus: EDTA-Blut, Heparin-Blut, Knochenmark, Lymphknoten, Punktaten von Körperflüssigkeiten (Aszites, Liquor, Pleura), Tumorgewebe sowie daraus hergestellte Präparate, paraffineingebettetes Gewebe	Chromosomenbänderungs-analyse, FISH
Angeborener Chromosomensatz	EDTA-Blut, Heparin-Blut	Molekulare Karyotypisierung mittels Array-Analyse