

Deutsche Akkreditierungsstelle

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13425-01-00 nach DIN EN ISO 15189:2014

Gültig ab: 28.06.2023

Ausstellungsdatum: 28.06.2023

Inhaber der Akkreditierungsurkunde:

Ruhr-Universität Bochum

Humangenetik RUB

Universitätsstraße 150, 44801 Bochum

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.

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.

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 (Zytogenetik)
Untersuchungsart:
Chromosomenanalyse**

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Angeborener und erworbener Chromosomensatz (Mikrodeletionen, Deletionen in Subtelomerbereich, Duplikationen)	EDTA-Blut; Genomische DNA	molekulare Karyotypisierung, SNP-Array-Analyse

Untersuchungsgebiet: Humangenetik (Molekulare Humangenetik)
Untersuchungsart:
Molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)**

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Amyotrophe Lateralsklerose: ALS2, ANG, ANXA11, ATXN2, C9orf72, CHCHD10, CHMP2B, EPHA4, ERBB4, FIG4, FUS, GRN, HNRNPA1, KIF5A, NEFH, NEK1, OPTN, PFN1, PRPH, SETX, SIGMAR1, SOD1, SPG11, TARDBP, TBK1, UBQLN2, UNC13A, VAPB, VCP, VRK1	EDTA-Blut; Genomische DNA	NGS: Twist Comprehensive Exome / Twist Library Preparation Kit; Sequencing-by-synthesis; Varvis
Ataxien: AFG3L2, ANO10, APTX, CACNA1A, CACNB4, FGF14, GRM1, ITPR1, KCNA1, KCNC3, MARS2, MTPAP, PDYN, PIK3R5, PNKP, PRKCG, SACS, SCN2A, SETX, SLC1A3, SPG7, SPTBN2, STUB1, TDP1, TMEM240, TPP1, VAMP1	EDTA-Blut; Genomische DNA	NGS: Twist Comprehensive Exome / Twist Library Preparation Kit; Sequencing-by-synthesis; Varvis
Bindegewebserkrankungen: ACTA2, COL1A1, COL1A2, COL3A1, COL5A1, COL5A2, FBN1, MYH11, MYLK, SMAD3, TGFB2, TGFB3, TGFBR1, TGFBR2	EDTA-Blut; Genomische DNA	NGS: Twist Comprehensive Exome / Twist Library Preparation Kit; Sequencing-by-synthesis; Varvis
Chorea Huntington (Huntingtin-Gen)	EDTA-Blut; Genomische DNA	Fragmentanalyse
Dentatorubrale-Pallidoluisiane Atrophie (DRPLA-Gen)	EDTA-Blut; Genomische DNA	Fragmentanalyse
Fragiles X-Syndrom (Fra(X)) (FMR1-Gen)	EDTA-Blut; Genomische DNA	Fragmentanalyse
Friedreich Ataxie (Frataxin-Gen)	EDTA-Blut; Genomische DNA	Fragmentanalyse

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Glukokortikoid supprimierbarer Hyperaldosteronismus (GSH) (CYP11B1- und CYP11B2-Chimär)	EDTA-Blut; Genomische DNA	Detektion der Amplifikate mittels Agarosegel-Elektrophorese
Hereditäre Neuropathie mit Neigung zu Druckläsionen (HNPP)	EDTA-Blut; Genomische DNA	MLPA
Hereditäre spastische Paraplegie (HSP/SPG) 3 (SPG3-Gen)	EDTA-Blut; Genomische DNA	MLPA
Hereditäre spastische Paraplegie (HSP/SPG) 4 (SPG4-Gen)	EDTA-Blut; Genomische DNA	MLPA
Hereditäre spastische Paraplegie (HSP/SPG) 7 (SPG7-Gen)	EDTA-Blut; Genomische DNA	MLPA
Hereditäre spastische Paraplegie (HSP/SPG) 11 (SPG11-Gen)	EDTA-Blut; Genomische DNA	MLPA
Hereditäre spastische Paraplegie (HSP/SPG) 31 (SPG31-Gen)	EDTA-Blut; Genomische DNA	MLPA, Sequenzanalyse
Kongenitale autosomal-rezessive Taubheit (GJB2-Gen)	EDTA-Blut; Genomische DNA	Sequenzanalyse, MLPA
Kongenitale autosomal-rezessive Taubheit (GJB6-Gen)	EDTA-Blut; Genomische DNA	MLPA
Kongenitale Merosinopathie (LAMA2-Gen)	EDTA-Blut; Genomische DNA	MLPA
NBIA (neurodegeneration with brain iron accumulation) Typ 1; Panthotenatkinase assoziierte Neurodegeneration (PKAN) (PANK2-Gen)	EDTA-Blut; Genomische DNA	MLPA
NBIA (neurodegeneration with brain iron accumulation) Typ 2 (PLA2G6-Gen)	EDTA-Blut; Genomische DNA	MLPA
Neurofibromatose (NF) 1 (NF1-Gen)	EDTA-Blut; Genomische DNA	MLPA, Sequenzanalyse
Neurofibromatose (NF) 2 (NF2-Gen)	EDTA-Blut; Genomische DNA	MLPA, Sequenzanalyse
Neuropathien: AARS1, ATL1, DNM2, EGR2, ELP1, FGD4, FIG4, GARS1, GDAP1, GJB1, GNB4, HSPB1, HSPB3, HSPB8, INF2, ITGA7, KARS1, KIF1A, LITAF, LMNA, MFN2, MPZ, MTMR2, NEFL, NGF, NTRK1, PMP22, RAB7A, RETREG1, SPTLC1, SPTLC2, SURF1, TRPV4, TTR, VCP, YARS1	EDTA-Blut; Genomische DNA	NGS: Twist Comprehensive Exome / Twist Library Preparation Kit; Sequencing-by-synthesis; Varvis

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Rett-Syndrom (MeCP2-Gen)	EDTA-Blut; Genomische DNA	MLPA
Spastische Paraplegien: ATL1, BSCL2, CYP7B1, FA2H, GBA2, GJC2, HSPD1, KIF1A, KIF5A, L1CAM, NIPA1, PLP1, REEP1, RTN2, SLC33A1, SPART, SPAST, SPG11, SPG21, SPG7, WASHC5, ZFYVE26, ZFYVE27	EDTA-Blut; Genomische DNA	NGS: Twist Comprehensive Exome / Twist Library Preparation Kit; Sequencing-by-synthesis; Varvis
Spinocerebelläre Ataxie (SCA) 1 (ATXN-1-Gen)	EDTA-Blut; Genomische DNA	Fragmentanalyse
Spinocerebelläre Ataxie (SCA) 2 (ATXN-2-Gen)	EDTA-Blut; Genomische DNA	Fragmentanalyse
Spinocerebelläre Ataxie (SCA) 3 (ATXN-3-Gen)	EDTA-Blut; Genomische DNA	Fragmentanalyse
Spinocerebelläre Ataxie (SCA) 6 (CACNA1A-Gen)	EDTA-Blut; Genomische DNA	Fragmentanalyse
Spinocerebelläre Ataxie (SCA) 7 (ATXN-7-Gen)	EDTA-Blut; Genomische DNA	Fragmentanalyse
Spinocerebelläre Ataxie (SCA) 17 (TBP-Gen)	EDTA-Blut; Genomische DNA	Fragmentanalyse
Whole exome sequencing (Twist Comprehensive Exome / Twist Library Preparation Kit (V2))	EDTA-Blut; Genomische DNA	NGS: Twist Comprehensive Exome / Twist Library Preparation Kit; Sequencing-by-synthesis; Varvis