

# Deutsche Akkreditierungsstelle

## Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-18383-04-00 nach DIN EN ISO 15189:2023

**Gültig ab:** 02.05.2024  
Ausstellungsdatum: 02.05.2024

Inhaber der Akkreditierungsurkunde:

**Universitätsklinikum Essen**  
**Hufelandstraße 55, 45147 Essen**

mit dem Standort

**Universitätsklinikum Essen**  
**Institut für Humangenetik**  
**Virchowstraße 171, 45147 Essen**

Das Medizinische Laboratorium erfüllt die Anforderungen gemäß DIN EN ISO 15189:2023, 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 (Molekulare Humangenetik)  
Humangenetik (Zytogenetik)

*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-18383-04-00**

Innerhalb der mit \*\* gekennzeichneten Untersuchungsverfahren 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 Laboratorium verfügt über eine aktuelle Liste aller Untersuchungsverfahren im flexiblen Akkreditierungsbereich.

## Untersuchungsgebiet: Humangenetik (Molekulare Humangenetik)

### Untersuchungsart:

### Molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)\*\*

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; Testmaterial)	Untersuchungstechnik
Gendosisanalyse	DNA, Blut, Fibroblasten, Gewebeproben°; DNA	Real-Time-PCR
Genetische Veränderung bei Tumorerkrankung: Analyse auf Verlust eines Chromosoms 3	DNA, Blut, Gewebeproben°; DNA	PCR, Fragmentlängenanalyse, MLPA
Genetische Veränderung bei Tumorerkrankung: BAP1, GNAQ, GNA11, SF3B1, EIF1AX, CYSLTR2, TP53, PLCB4, VHL, NRAS, BRAF, TERT	DNA, Blut, Gewebeproben°; DNA	SureSelect Panel Sequenzierung (Illumina), SeqPilot (JSI)
Genetische Veränderung bei Tumorerkrankung: GNAQ/GNA11	DNA, Blut, Gewebeproben°; DNA	PCR, Sangersequenzierung
Genetische Veränderung bei Tumorerkrankung: <i>RB1</i> -Gen	DNA, Blut, Gewebeproben°; DNA	Sure Select Panel, Agilent, Sequence-by-synthesis, SeqPilot (JSI), Methylierungsanalyse
Genetische Veränderung bei Tumorerkrankung: RNA-Analyse zur Bestimmung der Funktion von Genmutationen	RNA, Blut, Gewebeproben°; RNA	RT-PCR, Sangersequenzierung, Fragmentlängenanalyse
Genetische Veränderung bei Tumorerkrankung: vergleichende Genotypisierung von Mikrosatellitenmarkern im Bereich des <i>RB1</i> -Gen	DNA, Blut, Gewebeproben°; DNA	PCR, Fragmentlängenanalyse
Genotypisierung an multiplen Loci (Monozygotie; Ausschluss mütterlicher Kontamination)	DNA, Blut, CVS-, Amnion-, Gewebeproben°; DNA	PCR, Fragmentlängenanalyse
Imprintingkrankung: Gendosis- und Methylierungsveränderungen ( <i>ICR1</i> , <i>ICR2</i> ) in 11p15; ( <i>MEG3</i> ) in 14p32; ( <i>GRB10</i> , <i>MEST</i> ) in 7p12 bzw. 7q32	DNA, Blut, Gewebeproben°; DNA	Methylierungsspezifische MLPA
Imprintingkrankung: Gendosis- und Methylierungsveränderungen ( <i>SNRPN</i> , <i>MAGEL2</i> ) in 15q11q13	DNA, Blut, CVS-, Amnion-, Gewebeproben°; DNA	Methylierungsspezifische MLPA
Gendosisanalyse ( <i>UBE3A</i> , <i>SHOX</i> )	DNA, Blut, Gewebeproben°; DNA	MLPA
Imprintingkrankung: Mutationsanalyse ( <i>CDKN1C</i> ) Chromosom 11p15.5; ( <i>UBE3A</i> ) Chromosom 15q11.2	DNA, Blut, Gewebeproben°; DNA	PCR, Sangersequenzierung

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-18383-04-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; Testmaterial)	Untersuchungstechnik
Imprintingkrankung: Mutationsanalyse und Identifikation des parentalen Allels (MAGEL2) Chromosom 15q12	DNA, Blut, Gewebeproben <sup>°</sup> ; DNA	PCR, Sangersequenzierung
Imprintingkrankung: Segregationsanalyse Chromosom 15	DNA, Blut, CVS-, Amnion-, Gewebeproben <sup>°</sup> ; DNA	PCR, Fragmentlängenanalyse
Imprintingkrankung: Segregationsanalyse Chromosom 7, 11, 14	DNA, Blut, Gewebeproben <sup>°</sup> ; DNA	PCR, Fragmentlängenanalyse
Genetische Veränderung bei Lungenfibrose	DNA, Blut; DNA	SureSelect Panel, Agilent, Sequencing-by-synthesis, SeqPilot (JSI)
Whole Exome Sequenzierung (WES)	DNA, Blut, Gewebeproben <sup>°</sup> ; DNA	hybridization-based target enrichment, Sequencing-by- synthesis, SNV, VARVIS
Panel-Analyse: Angelman-Syndrom - Differentialdiagnosen (AS DD)	DNA, Blut, Gewebeproben <sup>°</sup> ; DNA	Twist Comprehensive Exome, Sequencing-by-synthesis, VARVIS
Panel-Analyse: Cohesinopathy-core	DNA, Blut, Gewebeproben <sup>°</sup> ; DNA	hybridization-based target enrichment, Sequencing-by- synthesis, SNV, VARVIS
Panel-Analyse: Intelligenzminderung	DNA, Blut, Gewebeproben <sup>°</sup> ; DNA	hybridization-based target enrichment, Sequencing-by- synthesis, SNV, VARVIS
Panel-Analyse: Kleinwuchs	DNA, Blut, Gewebeproben <sup>°</sup> ; DNA	hybridization-based target enrichment, Sequencing-by- synthesis, SNV, VARVIS
Panel-Analyse: Prader-Willi- Syndrom - Differentialdiagnosen inkl. Schaaf-Yang-Syndrom (PWS SHFYNG DD)	DNA, Blut, Gewebeproben <sup>°</sup> ; DNA	hybridization-based target enrichment, Sequencing-by- synthesis, SNV, VARVIS

<sup>°</sup> Die Proben werden vom Labor ohne vorherige histologische Beurteilung bearbeitet und analysiert.

## Untersuchungsgebiet: Humangenetik (Zytogenetik)

### Untersuchungsart: Chromosomenanalyse\*\*

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; Testmaterial)	Untersuchungstechnik
angeborener Chromosomensatz	Blut, Hautfibroblasten	Chromosomenbänderungs-analyse
angeborener Chromosomensatz	Blut, Hautfibroblasten	Chromosomenanalyse durch Fluoreszenz-in situ-Hybridisierung (FISH)
angeborener Chromosomensatz	Blut, Hautfibroblasten, Gewebeproben <sup>°</sup> ; DNA	Genomweite Dosisanalyse durch SNP-Array-Hybridisierung

<sup>°</sup> Die Proben werden vom Labor ohne vorherige histologische Beurteilung bearbeitet und analysiert.