

Deutsche Akkreditierungsstelle

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-21979-01-00 nach DIN EN ISO 15189:2014

Gültig ab: 02.08.2022

Ausstellungsdatum: 02.08.2022

Inhaber der Akkreditierungsurkunde:

**Gemeinschaftspraxis für Humangenetik & Genetische Labore;
Dres. med. U. Peters; S. Kleier; A. Preuße
Abteilung Molekulargenetik
Altonaer Straße 61-63, 20357 Hamburg**

Das Medizinische Laboratorium erfüllt die Mindestanforderungen gemäß DIN EN ISO 15189:2014 und gegebenenfalls zusätzliche gesetzliche und normative Anforderungen, einschließlich solcher in relevanten sektoralen Programmen, um die nachfolgend aufgeführten Konformitätsbewertungstätigkeiten durchzuführen:

Untersuchungen im Bereich:

Medizinische Laboratoriumsdiagnostik

Untersuchungsgebiet:

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.

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 (Molekulare Humangenetik)

Untersuchungsart:

Molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)**

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
HLA-Typsierung (HLA-B*27)	EDTA-Blut, DNA aus Blut	PCR, Fragmentlängen-Analyse
Azoospermiefaktor (AZFa/AZFb/AZFc)	EDTA-Blut, DNA aus Blut	PCR, Fragmentlängen-Analyse, Deletions-Analyse (MLPA)
Chorea Huntington (HTT) OMIM# 143100	EDTA-Blut, DNA aus Blut	PCR, Fragmentlängen-Analyse
Plasminogen Aktivator Inhibitor 1 (PAI1-Gen, dbSNP rs1799768)	EDTA-Blut, DNA aus Blut	PCR, Fragmentlängen-Analyse
Faktor-V-Leiden-Mutation (FV-Gen, dbSNP rs6025)	EDTA-Blut, DNA aus Blut	PCR und Sangersequenzierung
Prothrombin (PTB-Gen, dbSNP rs179963)	EDTA-Blut, DNA aus Blut	PCR und Sangersequenzierung
Methylentetrahydrofolatreduktase (MTHFR-Gen, NM_005957, c.665C>T und c.1286A>C)	EDTA-Blut, DNA aus Blut	PCR und Sangersequenzierung
Antithrombin-Mangel (SERPINC1) OMIM# 107300	EDTA-Blut, DNA aus Blut	PCR und Sangersequenzierung, Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)
familiäres Mittelmeerfieber (MEFV) OMIM# 608107	extrahierte DNA (EDTA-Blut, Mundschleimhautabstrich), DNA aus Blut, Zellen, Fruchtwasser, Chorionzotten, Abortgewebe	PCR und Sangersequenzierung, Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)
Protein S-Mangel (PROS1) OMIM# 176880	EDTA-Blut, DNA aus Blut	PCR und Sangersequenzierung, Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)
Protein C-Mangel (PROC) OMIM# 612283	EDTA-Blut, DNA aus Blut	PCR und Sangersequenzierung, Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)
Schnellanalyse Familiäre Tumorerkrankungen (BRCA1-Gen) OMIM# 113705 (BRCA2-Gen) OMIM# 600185	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, PCR und Sangersequenzierung, Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Karzinom, Mamma und Ovar (ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CDKN2A, CHEK2, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, NBN, PALB2, PMS2, POT1, PTEN, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53)	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, PCR und Sangersequenzierung, Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)
Karzinom, Pankreas (APC, ATM, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, CDKN2A, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, PMS2, PTEN, SMAD4, STK11, TP53, VHL)	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, PCR und Sangersequenzierung, Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)
Karzinom Magen (ATM, BMPR1A, CDH1, CHEK2, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, SMAD4, STK11, TP53)	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, PCR und Sangersequenzierung, Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)
Karzinom Endometrium (MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, NTHL1, PMS2, POLD1, POLE, PTEN)	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, PCR und Sangersequenzierung, Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)
Polyposis, adenomatöse (APC, BMPR1A, GREM1, MLH1, MSH2, MSH3, MSH6, MUTYH, NTHL1, PMS2, POLD1, POLE, PTEN, RNF43, SMAD4, STK11)	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, PCR und Sangersequenzierung, Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)
Polyposis, gemischtes Syndrom (BMPR1A, GREM1, MSH3, MUTYH, NTHL1, POLD1, POLE, PTEN, RNF43, SMAD4, STK11)	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, PCR und Sangersequenzierung, Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)
Karzinom, kolorektales (ATM, APC, AXIN2, BARD1, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CDKN2A, CHEK2, EPCAM, GREM1, MLH1, MLH3, MSH2, MSH3, MSH6, MUTYH, NBN, NTHL1, PALB2, PMS1, PMS2, POLD1, POLE, POT1, PTEN, RAD51C, RAD51D, RNF43, SMAD4, STK11, TP53)	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, PCR und Sangersequenzierung, Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)
Polyposis, MUTYH-assoziierte (MUTYH)	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, PCR und Sangersequenzierung, Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)
Peutz-Jeghers-Syndrom (STK11)	extrahierte DNA (EDTA-Blut, Mundschleimhautabstrich), DNA aus Blut, Zellen, Fruchtwasser, Chorionzotten, Abortgewebe	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, PCR und Sangersequenzierung, Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Polyposis, Proofreading-assoziierte (POLD1, POLE)	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, PCR und Sangersequenzierung
Polyposis, Juvenile (SMAD4, BMPR1A)	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, PCR und Sangersequenzierung, Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)
Polyposis, Serratierte (MUTYH, PTEN, RNF43, GREM1)	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, PCR und Sangersequenzierung, Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)
Karzinom, Prostata (ATM, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, EPCAM, HOXB13, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, NBN, PALB2, PMS2, PTEN, RAD51C, RAD51D, TP53)	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, PCR und Sangersequenzierung, Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)
Li-Fraumeni-Syndrom (TP53, CHEK2, CDKN2A)	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, PCR und Sangersequenzierung, Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)
Karzinom, Ovar (BRCA1, BRCA2, BRIP1, CHEK2, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, NBN, PALB2, PMS2, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53)	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, PCR und Sangersequenzierung, Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)
Thrombophilie-Paneldiagnostik (F2, F5, F9, HABP2, HRG, MTHFR, PLAT, PROC, PROS1, SERPINC1, SERPIND1, THBD)	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, PCR und Sangersequenzierung, Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)
Marfan-Syndrom (FBN1, TGFBR1, TGFBR2)	extrahierte DNA (EDTA-Blut, Mundschleimhautabstrich), DNA aus Blut, Zellen, Fruchtwasser, Chorionzotten, Abortgewebe	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, PCR und Sangersequenzierung, Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)
Adipositas, hereditäre - Paneldiagnostik (ADCY3, ADIPOQ, ADRB2, AGRP, BDNF, CARTPT, GHRL, LEP, LEPR, MC3R, MC4R, NROB2, NTRK2, PCSK1, POMC, PPARG, SIM1, UCP1, UCP3)	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, PCR und Sangersequenzierung, Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)
Kardiomyopathien, hypertrophe (ACTC1, ACTN2, ANKRD1, CSRP3, JPH2, MYBPC3, MYH7, MYL2, MYL3, PLN, PRKAG2, TCAP, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1 (<25kb-Panel) CNV: MYBPC3, MYH7)	extrahierte DNA (EDTA-Blut, Mundschleimhautabstrich), DNA aus Blut, Zellen, Fruchtwasser, Chorionzotten, Abortgewebe	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, PCR und Sangersequenzierung, Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-21979-01-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Maligne Hyperthermie (CACNA1S, RYR1)	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, PCR und Sangersequenzierung
Ehlers-Danlos-Syndrom (EDS), vaskulär (COL3A1); CNV: COL3A1	extrahierte DNA (EDTA-Blut, Mundschleimhautabstrich), DNA aus Blut, Zellen, Fruchtwasser, Chorionzotten, Abortgewebe	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, PCR und Sangersequenzierung, Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)
Ehlers-Danlos-Syndrom (EDS), klassisch (COL5A1, COL5A2, COL1A1)	extrahierte DNA (EDTA-Blut, Mundschleimhautabstrich), DNA aus Blut, Zellen, Fruchtwasser, Chorionzotten, Abortgewebe	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, PCR und Sangersequenzierung, Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)
Becker-Muskeldystrophie (DMD) OMIM# 300376	extrahierte DNA (EDTA-Blut, Mundschleimhautabstrich), DNA aus Blut, Zellen, Fruchtwasser, Chorionzotten, Abortgewebe	Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA), Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, PCR und Sangersequenzierung
Muskeldystrophie, Duchenne / Becker (DMD) OMIM# 310200, 300376	extrahierte DNA (EDTA-Blut, Mundschleimhautabstrich), DNA aus Blut, Zellen, Fruchtwasser, Chorionzotten, Abortgewebe	Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA), Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, PCR und Sangersequenzierung
Muskeldystrophie, Gliedergürtel (limb girdle muscular dystrophy, LGMD), autosomal dominant (CAV3, DNAJB6, HNRNPDL, LMNA, MYOT, TNPO3; CNV: CAV3, LMNA, MYOT); autosomal rezessiv (ANO5, CAPN3, DYSF, FKRP, FKTN, GMPPB, POMT2, SGCA, SGCB, SGCD, SGCG, TCAP, TRIM32; CNV: CAPN3, DYSF, SGCA, SGCB, SGCD, SGCG, FKRP)	extrahierte DNA (EDTA-Blut, Mundschleimhautabstrich), DNA aus Blut, Zellen, Fruchtwasser, Chorionzotten, Abortgewebe	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, PCR und Sangersequenzierung, Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)
Muskeldystrophie, kongenitale (CMD) (COL6A1, COL6A2, COL6A3, FKRP, LAMA2, LMNA; CNV: FKRP, LAMA2, LMNA)	extrahierte DNA (EDTA-Blut, Mundschleimhautabstrich), DNA aus Blut, Zellen, Fruchtwasser, Chorionzotten, Abortgewebe	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, PCR und Sangersequenzierung, Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)
Myopathie, Central Core (ACTA1, MYH7, RYR1, SEPN1; CNV: MYH7)	extrahierte DNA (EDTA-Blut, Mundschleimhautabstrich), DNA aus Blut, Zellen, Fruchtwasser, Chorionzotten, Abortgewebe	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, PCR und Sangersequenzierung, Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-21979-01-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Myopathie, Metabolische (AGL, CPT2, ETFDH, GAA, GAA_CNV, LDHA, PFKM, PGAM2, PHKA1, PNPLA2, PYGM, SLC25A20; CNV: GAA)	extrahierte DNA (EDTA-Blut, Mundschleimhautabstrich), DNA aus Blut, Zellen, Fruchtwasser, Chorionzotten, Abortgewebe	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, PCR und Sangersequenzierung, Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)
Myopathie, Nemaline (Typ1, 3-10: ACTA1, CFL2, KBTBD13, KLHL40, KLHL41, LMOD3, TNNT1, TPM2, TPM3; Typ2: NEB)	extrahierte DNA (EDTA-Blut, Mundschleimhautabstrich), DNA aus Blut, Zellen, Fruchtwasser, Chorionzotten, Abortgewebe	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, PCR und Sangersequenzierung
Myopathie, Zentronukleäre (BIN1, DNM2, MTM1, RYR1; CNV: MTM1)	extrahierte DNA (EDTA-Blut, Mundschleimhautabstrich), DNA aus Blut, Zellen, Fruchtwasser, Chorionzotten, Abortgewebe	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, PCR und Sangersequenzierung, Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)
LongQT-Syndrom – Paneldiagnostik (CACNA1, CALM1, CALM3, CAV3, KCNE1, KCNE2, KCNE3, KCNH2, KCNJ2, KCNJ5, KCNQ1, SCN4B, SCN5A, SNTA1 (<25kb-Panel) CNV: KCNE1, KCNE2, KCNH2, KCNJ2, KCNQ1, SCN5A)	extrahierte DNA (EDTA-Blut, Mundschleimhautabstrich), DNA aus Blut, Zellen, Fruchtwasser, Chorionzotten, Abortgewebe	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, PCR und Sangersequenzierung, Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)
Brugada-Syndrom – Paneldiagnostik (CACNA1, CACNB2, GPD1L, HCN4, KCNE3, SCN1B, SCN3B, SCN5A, TRPM4 (<25kb-Panel) CNV: SCN5A)	extrahierte DNA (EDTA-Blut, Mundschleimhautabstrich), DNA aus Blut, Zellen, Fruchtwasser, Chorionzotten, Abortgewebe	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, PCR und Sangersequenzierung, Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)
Fettstoffwechselstörung – Hypercholesterinämie (Basispanel (<25kb): Sequenzierung und CNV: APOB, LDLR; LDLRAP1, PCSK9 - Erweiterte Diagnostik (>25kb): Sequenzierung: ABCG5, ABCG8, APOB, APOE, CYP27A1, DHCR7, DHCR24, LDLR, LDLRAP1, LIPA, NPC1L1, PCSK9, SORT1; CNV: DHCR7, LDLR)	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, PCR und Sangersequenzierung, Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)
Fettstoffwechselstörung – Hypertriglyceridämie (APOA5, APOB (Ex 26), APOC2, APOC3, APOE, GCKR, GK, GPIHBP1, GPD1, LIPC, LMF1, LPL, USF1 (<25kb) CNV: LPL)	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, PCR und Sangersequenzierung, Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Fettstoffwechselstörung – Hyperlipidämie, familiär kombinierte (Basispanel (<25kb): APOA5, APOB (Ex26), APOC2, APOE, GPIHBP1, LDLR, LDLRAP1, LPL, NPC1L1; PCSK9, SORT1, USF1; CNV: LDLR, LPL)	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, PCR und Sangersequenzierung, Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)
Fettstoffwechselstörung – LDL-Mangel (ANGPTL3, APOB, APOE, MTPP, NPC1L1, PCSK9, SAR1B (<25kb))	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, PCR und Sangersequenzierung, Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)
Fettstoffwechselstörung – HDL-C-Metabolismus (Basispanel (<25kb): ABCA1, ANGPTL4, APOA1, APOA2, APOA4, APOC3, CETP, LCAT, LIPC, LIPG, NPC1, NPC2, SCARB1, SMPD1)	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, PCR und Sangersequenzierung, Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)
Fettstoffwechselstörung – Lipodystrophie (Basispanel (<25kb): AGPAT2, BANF1, BSCL2, CAV1, CIDEC, KCNJ6, LEP, LIPE, LMNA, PCYT1A, PIK3R1, PLIN1, POLD1, PPARG, PSMB8, PTRF, SPRTN, ZMPSTE24)	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, PCR und Sangersequenzierung, Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)
Fettstoffwechselstörung – Komplettanalyse (erweiterte Diagnostik (>25kb): ABCA1, ABCG5, ABCG8, ACADM, ACADS, ACADVL, AGPAT2, AKT2, AMPD1, ANGPTL3, ANGPTL4, APOA1, APOA2, APOA4, APOA5, APOB, APOC2, APOC3, APOE, BANF1, BSCL2, CACNA1S, CAV1, CAV3, CETP, CIDEC, CPT2, CYP27A1, DHCR24, DHCR7, FBN1, GCKR, GK, GPD1, GPIHBP1, KCNJ6, LCAT, LDLR, LDLRAP1, LEP, LIPA, LIPC, LIPE, LIPG, LMF1, LMNA, LPIN1, LPL, MTPP, NPC1, NPC1L1, NPC2, PCSK9, PCYT1A, PIK3R1, PLIN1, POLD1, PPARG, PSMB8, PTRF, PYGM, RYR1 (nur Exons 8,17,29,50,63), SAR1B, SCARB1, SMPD1, SORT1, SPRTN, USF1, WRN, ZMPSTE24; CNV: LDLR, LPL)	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, PCR und Sangersequenzierung, Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Fettstoffwechselstörung – Statin-assoziierte Myopathie (Basispanel (<25kb): ACADM, ACADS, ACADVL, AMPD1, CACNA1S, CAV3, CPT2, LPIN1, PYGM, RYR1 (nur Exons 8,17,29,50,63))	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, PCR und Sangersequenzierung, Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)
Autismus-Spektrum-Störungen - Paneldiagnostik (Basispanel (<25kb) CACNA1C, CDKL5, FOXP1, MECP2, PTEN, TCF4, UBE3A und ZEB2. CNV: CDKL5, FOXP1, MECP2, PTEN, TCF4, UBE3A, ZEB2)	extrahierte DNA (EDTA-Blut, Mundschleimhautabstrich), DNA aus Blut, Zellen, Fruchtwasser, Chorionzotten, Abortgewebe	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, PCR und Sangersequenzierung, Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)
Mentale Retardierung, X-Chromosomale (Basispanel (<25kb) Mutationsanalyse der Gene ARHGEF9, ATRX, CUL4B, KDM5C, PHF6, PQBP1 und SLC6A8, CNV: ATRX, SLC6A8)	extrahierte DNA (EDTA-Blut, Mundschleimhautabstrich), DNA aus Blut, Zellen, Fruchtwasser, Chorionzotten, Abortgewebe	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, PCR und Sangersequenzierung, Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)
Porphyrien, hereditäre – Paneldiagnostik (ALAD, ALAS2, CPOX, FECH, HMBS, PPOX, UROD, UROS (<25kb Panel))	extrahierte DNA (EDTA-Blut, Mundschleimhautabstrich), DNA aus Blut, Zellen, Fruchtwasser, Chorionzotten, Abortgewebe	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, PCR und Sangersequenzierung, Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)
Porphyrie, akute intermittierende (HMBS)	extrahierte DNA (EDTA-Blut, Mundschleimhautabstrich), DNA aus Blut, Zellen, Fruchtwasser, Chorionzotten, Abortgewebe	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, PCR und Sangersequenzierung, Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)
Cystische Fibrose/ Mukoviszidose (CFTR)	extrahierte DNA (EDTA-Blut, Mundschleimhautabstrich), DNA aus Blut, Zellen, Fruchtwasser, Chorionzotten, Abortgewebe	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, PCR und Sangersequenzierung, Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)
Maturity onset diabetes of the young (HNF4A, GCK, HNF1A, PDX1, HNF1B, NEUROD1, KLF11, PAX4, INS, BLK, ABCC8, KCNJ11, APPL1)	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, PCR und Sangersequenzierung, Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)
Hämochromatose (FTH1, HAMP, HFE, HFE2, SLC40A1, TFR2)	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, PCR und Sangersequenzierung, Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)
Cowden-Syndrom (PTEN)	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, PCR und Sangersequenzierung, Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Cowden-Like-Syndrom (AKT1, KLLN, PIC3CA, PTEN, SEC23B, SDHB, SDHC, SDHD; CNV: KLLN, PTEN, SDHB, SDHC, SDHD)	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, PCR und Sangersequenzierung, Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)
Paragangliom-Phäochromozytom-Syndrom, hereditäres (SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, RET, VHL, NF1; CNV: NF1, SDHB, SDHC, SDHD, VHL)	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, PCR und Sangersequenzierung, Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)
Whole-Exome-Sequencing (Clinical Exome)	extrahierte DNA (EDTA-Blut, Mundschleimhautabstrich), DNA aus Blut, Zellen, Fruchtwasser, Chorionzotten, Abortgewebe	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis
Whole-Exome-Sequencing (WES)	extrahierte DNA (EDTA-Blut, Mundschleimhautabstrich), DNA aus Blut, Zellen, Fruchtwasser, Chorionzotten, Abortgewebe	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis
Kagami-Ogata-Syndrom OMIM# 608149, Analyse des Methylierungsstatus und Deletions-Analyse (Region 14q32.2)	extrahierte DNA (EDTA-Blut, Mundschleimhautabstrich), DNA aus Blut, Zellen, Fruchtwasser, Chorionzotten, Abortgewebe	Deletions-/Duplikations-Analyse (Methylierungs-MLPA)
Temple-Syndrom OMIM# 616222, Analyse des Methylierungsstatus und Deletions-Analyse (Region 14q32.2)	extrahierte DNA (EDTA-Blut, Mundschleimhautabstrich), DNA aus Blut, Zellen, Fruchtwasser, Chorionzotten, Abortgewebe	Deletions-/Duplikations-Analyse (Methylierungs-MLPA)
Prader-Willi-Syndrom OMIM# 176270, Analyse des Methylierungsstatus und Deletions-Analyse (Region: PWS/AS (15q11-13), MKRN3, MAGEL2, NDN, SNRPN, UBE3A, ATP10A, GABRB3, OCA2)	extrahierte DNA (EDTA-Blut, Mundschleimhautabstrich), DNA aus Blut, Zellen, Fruchtwasser, Chorionzotten, Abortgewebe	Deletions-/Duplikations-Analyse (Methylierungs-MLPA)
Angelman Syndrom, OMIM# 105830, Analyse des Methylierungsstatus und Deletions-Analyse (Region: PWS/AS (15q11-13), MKRN3, MAGEL2, NDN, SNRPN, UBE3A, ATP10A, GABRB3, OCA2)	extrahierte DNA (EDTA-Blut, Mundschleimhautabstrich), DNA aus Blut, Zellen, Fruchtwasser, Chorionzotten, Abortgewebe	Deletions-/Duplikations-Analyse (Methylierungs-MLPA), PCR und Sangersequenzierung

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-21979-01-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Silver-Russel-Syndrom OMIM# 180860, Analyse des Methylierungsstatus und Deletions-Analyse (Region: 11p15, H19, IGF2, CDKN1C, KCNQ1; Region: Chr. 6q24; 7p12; 7q32; 14q32)	extrahierte DNA (EDTA-Blut, Mundschleimhautabstrich), DNA aus Blut, Zellen, Fruchtwasser, Chorionzotten, Abortgewebe	Deletions-/Duplikations-Analyse (MS-MLPA, methylierungssensitiv)
Beckwith-Wiedemann Syndrom OMIM# 130650, Analyse des Methylierungsstatus und Deletions-Analyse (Region: 11p15, H19, IGF2, CDKN1C, KCNQ1)	extrahierte DNA (EDTA-Blut, Mundschleimhautabstrich), DNA aus Blut, Zellen, Fruchtwasser, Chorionzotten, Abortgewebe	Deletions-/Duplikations-Analyse (Methylierungs-MLPA), PCR und Sangersequenzierung
Spinale Muskelatrophie OMIM# 253300 (Region: SMN1 5q13.2; SMN2 5q13.2)	extrahierte DNA (EDTA-Blut, Mundschleimhautabstrich), DNA aus Blut, Zellen, Fruchtwasser, Chorionzotten, Abortgewebe	Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA), PCR und Sangersequenzierung
Neuropathie Charcot-Marie-Tooth Typ 1A, 1B, X1 (CMT) OMIM# 118220, 118200, 302800 Neuropathie, hereditäre motorisch sensible (HNPP) OMIM# 162500 (Region: CMT/HNPP PMP22 17p12; MPZ 1q23.3; GJB1 Xq13.1)	extrahierte DNA (EDTA-Blut, Mundschleimhautabstrich), DNA aus Blut, Zellen, Fruchtwasser, Chorionzotten, Abortgewebe	Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA), PCR und Sangersequenzierung
Melanom, malignes (CDKN2A) OMIM# 155601, 606719, 155755	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, PCR und Sangersequenzierung
Amyloidose, hereditäre – Paneldiagnostik (APOA1, B2M, FGA, GSN, LYZ, OSMR, TTR (<25kb))	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, PCR und Sangersequenzierung
Hyperinsulinismus, kongenitaler – Paneldiagnostik (ABCC8, GLUD1, GCK, HNF1A, HNF1B, HNF4A, INSR, KCNJ11 (<25kb))	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, PCR und Sangersequenzierung, Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)
Hyper IgE Syndrom (HIES, STAT3-Gen) OMIM# 147060	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, PCR und Sangersequenzierung
Kallmann-Syndrom – Paneldiagnostik (ANOS1, CHD7, FGF8, FGFR1, PROK2, PROKR2 (<25kb))	extrahierte DNA (EDTA-Blut, Mundschleimhautabstrich), DNA aus Blut, Zellen, Fruchtwasser, Chorionzotten, Abortgewebe	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, PCR und Sangersequenzierung, Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Gestationsdiabetes – Paneldiagnostik (GCK, HNF1A, HNF1B, HNF4A)	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, PCR und Sangersequenzierung, Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)
Morbus Wilson (ATP7B) OMIM# 277900	extrahierte DNA (EDTA-Blut, Mundschleimhautabstrich), DNA aus Blut, Zellen, Fruchtwasser, Chorionzotten, Abortgewebe	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, PCR und Sangersequenzierung, Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)
Neurofibromatose Typ1 (NF1) OMIM# 162200	extrahierte DNA (EDTA-Blut, Mundschleimhautabstrich), DNA aus Blut, Zellen, Fruchtwasser, Chorionzotten, Abortgewebe	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, PCR und Sangersequenzierung, Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)
Neurofibromatose Typ2 (NF2) OMIM# 101000	extrahierte DNA (EDTA-Blut, Mundschleimhautabstrich), DNA aus Blut, Zellen, Fruchtwasser, Chorionzotten, Abortgewebe	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, PCR und Sangersequenzierung, Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)
CADASIL OMIM# 125310, (Sequenzierung und CNV: NOTCH3; Sequenzierung: TREX1)	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, PCR und Sangersequenzierung
Osteogenesis imperfecta OMIM# 166200, 166210, 610967, 613982 (Sequenzierung und CNV: COL1A1, COL1A2, Basispanel Sequenzierung und CNV: COL1A1, COL1A2, IFITM5, SERPINF1, CRTAP, P3H1, PPIB, SERPINH1, FKBP10, SP7 (<25kb))	extrahierte DNA (EDTA-Blut, Mundschleimhautabstrich), DNA aus Blut, Zellen, Fruchtwasser, Chorionzotten, Abortgewebe	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, PCR und Sangersequenzierung, Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)
Pankreatitis, hereditäre (PRSS1, SPINK1, CFTR, CTRC) OMIM# 167800 (Stufe 1: Sequenzierung und CNV: PRSS1 und SPINK1, CFTR (häufige Mutationen) Stufe 2: Sequenzierung und CNV: CFTR und CTRC)	extrahierte DNA (EDTA-Blut, Mundschleimhautabstrich), DNA aus Blut, Zellen, Fruchtwasser, Chorionzotten, Abortgewebe	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, PCR und Sangersequenzierung, Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)
Morbus Hirschsprung (RET) OMIM# 142623	extrahierte DNA (EDTA-Blut, Mundschleimhautabstrich), DNA aus Blut, Zellen, Fruchtwasser, Chorionzotten, Abortgewebe	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, PCR und Sangersequenzierung, Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-21979-01-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
NOONAN Syndrom OMIM# 163950 (Stufe 1: Sequenzierung: PTPN11 Stufe 2: Sequenzierung und CNV: BRAF, CBL, HRAS, KRAS, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, NRAS, PTPN11, RAF1, RASA2, RIT1, RRAS, SHOC2, SOS1, SOS2, SPRED1 (<25kb))	extrahierte DNA (EDTA-Blut, Mundschleimhautabstrich), DNA aus Blut, Zellen, Fruchtwasser, Chorionzotten, Abortgewebe	Target enrichment, Sequencing-by- synthesis, PCR und Sangersequenzierung
Tuberöse Sklerose (TSC1, TSC2) OMIM# 191100 OMIM# 613254	extrahierte DNA (EDTA-Blut, Mundschleimhautabstrich), DNA aus Blut, Zellen, Fruchtwasser, Chorionzotten, Abortgewebe	Target enrichment, Sequencing-by- synthesis, PCR und Sangersequenzierung, Deletions- /Duplikations-Analyse (MLPA)
Fiebersyndrome, periodische – Paneldiagnostik (ELANE, IL1RN, IL36RN, LPIN2, MEFV, MVK, NLRC4, NLRP12, NLRP3, NOD2, PSMB8, PSTPIP1, TMEM173 (STING1), TNFRSF1A. (<25kb-Panel) CNV- Analyse: MEFV)	extrahierte DNA (EDTA-Blut, Mundschleimhautabstrich), DNA aus Blut, Zellen, Fruchtwasser, Chorionzotten, Abortgewebe	Target enrichment, Sequencing-by- synthesis, PCR und Sangersequenzierung, Deletions- /Duplikations-Analyse (MLPA)
Migräne, hemiplegische (FHM) (ATP1A2, CACNA1A, SCN1A CNV: CACNA1A, SCN1A)	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Target enrichment, Sequencing-by- synthesis, PCR und Sangersequenzierung, Deletions- /Duplikations-Analyse (MLPA)
Alzheimer-Demenz – Paneldiagnostik (APP, CHMP2B, CSF1R, FUS, GRN, ITM2B, MAPT, PRNP, PSEN1, PSEN2, SORL1, TREM2 und VCP (<25kb Panel); CNV- Analyse: APP, PSEN1, PSEN2, GRN, MAPT; ApoE2,E3,E4- Risikoallelbestimmung)	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Target enrichment, Sequencing-by- synthesis, PCR und Sangersequenzierung, Deletions- /Duplikations-Analyse (MLPA)
Ovarialinsuffizienz, prämatüre (POI) – Paneldiagnostik (BMP15, DIAPH2, ESR1, FIGLA, FOXL2, FSHR, GDF9, INHA, LHCGR, NOBOX, NR5A1, POF1B, SOHLH1 und STAG3 (<25kb Panel); CNV: FOXL2, NR5A1)	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Target enrichment, Sequencing-by- synthesis, PCR und Sangersequenzierung, Deletions- /Duplikations-Analyse (MLPA)
Ataxia teleangiectasia (ATM) OMIM# 208900	extrahierte DNA (EDTA-Blut, Mundschleimhautabstrich), DNA aus Blut, Zellen, Fruchtwasser, Chorionzotten, Abortgewebe	Target enrichment, Sequencing-by- synthesis, PCR und Sangersequenzierung, Deletions- /Duplikations-Analyse (MLPA)

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-21979-01-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Dubin-Johnson-Syndrom (ABCC2) OMIM# 237500	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, PCR und Sangersequenzierung
Glaukom – Paneldiagnostik (BEST1, CYP1B1, FOXC1, LTBP2, MYOC, OPTN, PAX6, PITX2, TBK1, TEK, WDR36 (<25kb Panel); CNV: BEST1, CYP1B1, FOXC1, PAX6, PITX2)	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, PCR und Sangersequenzierung, Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)
Faktor 13-Mangel (F13A1, F13B) OMIM# 613225, 613235	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, PCR und Sangersequenzierung
Fruktose-Intoleranz, hereditäre (ALDOB)	EDTA-Blut, DNA aus Blut	PCR und Sangersequenzierung
Adrenogenitales Syndrom (CYP21A2, HSD3B2, CYP11B1, CYP17A1) (Stufe 1: Sequenzierung und CNV Cyp21A2 Stufe 2: Sequenzierung CYP11B1, HSD3B2, CYP17A1)	extrahierte DNA (EDTA-Blut, Mundschleimhautabstrich), DNA aus Blut, Zellen, Fruchtwasser, Chorionzotten, Abortgewebe	PCR und Sangersequenzierung, Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)
22q11 Deletions Syndrom OMIM# 188400, 192430	extrahierte DNA (EDTA-Blut, Mundschleimhautabstrich), DNA aus Blut, Zellen, Fruchtwasser, Chorionzotten, Abortgewebe	Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)
5-Fluorouracil-Toxizität (FU, DPYD-Gen) OMIM# 274270 (DPYD*2A (rs3918290), DPYD*13 (rs55886062), Polymorphismus rs67376798, HaplotypB3 (rs7507182))	EDTA-Blut, DNA aus Blut	PCR und Sangersequenzierung
Thalassämie, Alpha OMIM# 141850 OMIM# 141800	extrahierte DNA (EDTA-Blut, Mundschleimhautabstrich), DNA aus Blut, Zellen, Fruchtwasser, Chorionzotten, Abortgewebe	PCR und Sangersequenzierung, Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)
Thalassämie, Beta OMIM# 141900	extrahierte DNA (EDTA-Blut, Mundschleimhautabstrich), DNA aus Blut, Zellen, Fruchtwasser, Chorionzotten, Abortgewebe	PCR und Sangersequenzierung, Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-21979-01-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Protein Z-Mangel (PROZ) OMIM# 614024	EDTA-Blut, DNA aus Blut	PCR und Sangersequenzierung
Multiple endokrine Neoplasie Typ 2 (RET) OMIM# 171400, 162300, 155240 (Sequenzierung der Exons 5, 8, 10, 11, 13, 14, 15 und 16 des RET-Gens)	extrahierte DNA (EDTA-Blut, Mundschleimhautabstrich), DNA aus Blut, Zellen, Fruchtwasser, Chorionzotten, Abortgewebe	PCR und Sangersequenzierung
Alpha 1-Antitrypsin-Mangel (SERPINA1) OMIM# 613490 (Stufe 1: PiZ- / PiS-Genotypisierung Stufe 2: Sequenzierung SERPINA1)	extrahierte DNA (EDTA-Blut, Mundschleimhautabstrich), DNA aus Blut, Zellen, Fruchtwasser, Chorionzotten, Abortgewebe	PCR und Sangersequenzierung
Von Hippel-Lindau-Syndrom (VHL) OMIM' 193300	extrahierte DNA (EDTA-Blut, Mundschleimhautabstrich), DNA aus Blut, Zellen, Fruchtwasser, Chorionzotten, Abortgewebe	PCR und Sangersequenzierung, Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)