

# Deutsche Akkreditierungsstelle

## Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-22061-01-00 nach DIN EN ISO 15189:2014

**Gültig ab: 06.03.2023**

Ausstellungsdatum: 06.03.2023

Inhaber der Akkreditierungsurkunde:

**MVZ genetikum GmbH**

**Wegenerstraße 15, 89231 Neu-Ulm**

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 (Molekulare Humangenetik)

Humangenetik (Zytogenetik)

Innerhalb der mit \*\* gekennzeichneten Untersuchungsbereiche ist dem Laboratorium, ohne dass es einer vorherigen Information und Zustimmung der DAkKS 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](http://www.dakks.de))*

## Untersuchungsgebiet: Humangenetik (Molekulare Humangenetik)

### Untersuchungsart:

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

Indikation und Analyt (Gen/e, Variante/n)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; Testmaterial)	Untersuchungstechnik
AR spinobulbäre Muskelatrophie (Typ Kennedy)	Blut, DNA; DNA	PCR, Fragmentlängenanalyse, Sanger-Sequenzierung
ATP7B Morbus Wilson	Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten, Nabelschnurblut, Gewebeproben <sup>a</sup> , Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA
AZFa-c Azoospermiefaktor	Blut, DNA; DNA	PCR, Fragmentlängenanalyse
BRCA1 Brust- und Eierstockkrebs	Blut, DNA; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA
BRCA2 Brust- und Eierstockkrebs	Blut, DNA; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA
CACNA1S Hyper-/Hypokaliämische periodische Paralyse, (HypoPP, HyperPP)	Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten, Nabelschnurblut, Gewebeproben <sup>a</sup> , Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
CFTR Cystische Fibrose	Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten, Nabelschnurblut, Gewebeproben <sup>a</sup> , Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	PCR, OLA (oligonucleotid ligation assay), Sanger-Sequenzierung, MLPA
CLCN1 Myotonia congenita (Typ Thomsen/Typ Becker)	Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten, Nabelschnurblut, Gewebeproben <sup>a</sup> , Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA
COL1A1 Osteogenesis imperfecta	Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten, Nabelschnurblut, Gewebeproben <sup>a</sup> , Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA
COL1A2 Osteogenesis imperfecta	Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten, Nabelschnurblut, Gewebeproben <sup>a</sup> , Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA
CYP21A2 Adrenogenitales Syndrom (AGS)	Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten, Nabelschnurblut, Gewebeproben <sup>a</sup> , Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA
DHCR7 Smith-Lemli-Opitz-Syndrom (SLOS)	Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten, Nabelschnurblut, Gewebeproben <sup>a</sup> , Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-22061-01-00

Indikation und Analyt (Gen/e, Variante/n)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; Testmaterial)	Untersuchungstechnik
DMD Duchennesche/Beckersche Muskeldystrophie (DMD, BMD)	Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten, Nabelschnurblut, Gewebeproben <sup>a</sup> , Mundschleimhaut- abstrich, DNA; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA
DMPK Myotone Dystrophie (DM1)	Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten, Nabelschnurblut, Gewebeproben <sup>a</sup> , Mundschleimhaut- abstrich, DNA; DNA	PCR, Fragmentlängenanalyse
FBN1 Marfan-Syndrom	Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten, Nabelschnurblut, Gewebeproben <sup>a</sup> , Mundschleimhaut- abstrich, DNA; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA
FGFR2 Kraniosynostosen	Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten, Nabelschnurblut, Gewebeproben <sup>a</sup> , Mundschleimhaut- abstrich, DNA; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
FGFR3 Achondroplasie, Hypochondroplasie, Thanatophore Dysplasie (ACH, HCH, TD)	Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten, Nabelschnurblut, Gewebeproben <sup>a</sup> , Mundschleimhaut- abstrich, DNA; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA
FMR1 fra(X)-Syndrom	Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten, Nabelschnurblut, Gewebeproben <sup>a</sup> , Mundschleimhaut- abstrich, DNA; DNA	PCR, Fragmentlängenanalyse
GAA Glykogenose Typ II (Pompe)	Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten, Nabelschnurblut, Gewebeproben <sup>a</sup> , Mundschleimhaut- abstrich, DNA; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
GCK MODY Typ 2	Blut, DNA; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA
GJB1 Cx32, Charcot-Marie-Tooth- Krankheit, X-chromosomal dominant (CMTX)	Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten, Nabelschnurblut, Gewebeproben <sup>a</sup> , Mundschleimhaut- abstrich, DNA; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA
GJB2 Schwerhörigkeit (Cx26 )	Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten, Nabelschnurblut, Gewebeproben <sup>a</sup> , Mundschleimhaut- abstrich, DNA; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
GLA Morbus Fabry	Blut, DNA; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA
HFE Hämochromatose (H63D, C282Y)	Blut, DNA; DNA	mutationspezifische PCR, Fragmentlängenanalyse
HNF1A MODY Typ 3	Blut, DNA; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA

Indikation und Analyt (Gen/e, Variante/n)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; Testmaterial)	Untersuchungstechnik
HNF1B MODY Typ 5	Blut, DNA; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA
HNF4A MODY Typ 1	Blut, DNA; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA
HTT Chorea Huntington	Blut, DNA; DNA	PCR, Fragmentlängenanalyse
KRAS Noonan-Syndrom	Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten, Nabelschnurblut, Gewebeprobe <sup>a</sup> , Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
MECP2 Rett-Syndrom	Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten, Nabelschnurblut, Gewebeprobe <sup>a</sup> , Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA
MEFV Mittelmeerfieber, familiär (FMF)	Blut, DNA; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
MEN 1 Multiple endokrine Neoplasie Typ 1	Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten, Nabelschnurblut, Gewebeprobe <sup>a</sup> , Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA
MPZ Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, Typ 1B (CMT1B)	Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten, Nabelschnurblut, Gewebeprobe <sup>a</sup> , Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA
NF1 Neurofibromatose Typ 1	Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten, Nabelschnurblut, Gewebeprobe <sup>a</sup> , Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA
NF2 Neurofibromatose Typ 2	Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten, Nabelschnurblut, Gewebeprobe <sup>a</sup> , Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA
NSD1 Sotos-Syndrom	Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten, Nabelschnurblut, Gewebeprobe <sup>a</sup> , Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA
Parodontitisdiagnostik	Parodontaltaschenmaterial (Sulkus); bakterielle DNA	PCR, reverse Hybridisierung
PMP22 Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, demyelinisierend, Typ 1A (CMT1A), Hereditäre Neuropathie mit Druckläsion (HNPP)	Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten, Nabelschnurblut, Gewebeprobe <sup>a</sup> , Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA

Indikation und Analyt (Gen/e, Variante/n)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; Testmaterial)	Untersuchungstechnik
Prader-Willi-Syndrom	Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten, Nabelschnurblut, Gewebeprobe <sup>a</sup> , Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	MS-MLPA
pränataler PCR-Schnelltest	Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten, Nabelschnurblut, Gewebeprobe <sup>a</sup> , Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	Fluoreszenz-PCR, Fragmentlängenanalyse
PTPN11 Noonan-Syndrom (NS1), LEOPARD-Syndrom (LPRD1)	Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten, Nabelschnurblut, Gewebeprobe <sup>a</sup> , Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
PYGM Glykogenose Typ V (McArdle)	Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten, Nabelschnurblut, Gewebeprobe <sup>a</sup> , Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
RAF1 Noonan-Syndrom (NS5), LEOPARD-Syndrom (LPRD2)	Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten, Nabelschnurblut, Gewebeprobe <sup>a</sup> , Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
RET Multiple endokrine Neoplasie Typ 2	Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten, Nabelschnurblut, Gewebeprobe <sup>a</sup> , Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA
RYR1 Maligne Hyperthermie	Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten, Nabelschnurblut, Gewebeprobe <sup>a</sup> , Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
SCN1A Dravet-Syndrom	Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten, Nabelschnurblut, Gewebeprobe <sup>a</sup> , Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA
SCN4A Potassium-aggravated Myotonia (PAM), Paramyotonia congenita	Blut, DNA; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
SERPINA1 Alpha-1-Antitrypsin-Mangel	Blut, DNA; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
SHOX SHOX-Defizienz	Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten, Nabelschnurblut, Gewebeprobe <sup>a</sup> , Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA
SLC2A1 Glukose-Transporter-Defizienz (GLUT1)	Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten, Nabelschnurblut, Gewebeprobe <sup>a</sup> , Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; Testmaterial)	Untersuchungstechnik
SMN1 Spinale Muskelatrophie (SMA)	Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten, Nabelschnurblut, Gewebeprobe <sup>a</sup> , Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	PCR, Fragmentlängenanalyse, MLPA
SPRED1 Legius-Syndrom	Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten, Nabelschnurblut, Gewebeprobe <sup>a</sup> , Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA
TGFBR1 Loeys-Dietz-Syndrom (LDS1)	Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten, Nabelschnurblut, Gewebeprobe <sup>a</sup> , Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA
TGFBR2 Loeys-Dietz-Syndrom (LDS2)	Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten, Nabelschnurblut, Gewebeprobe <sup>a</sup> , Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA
TSC1 Tuberöse Sklerose	Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten, Nabelschnurblut, Gewebeprobe <sup>a</sup> , Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA
TSC2 Tuberöse Sklerose	Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten, Nabelschnurblut, Gewebeprobe <sup>a</sup> , Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA
UBE3A Angelman-Syndrom	Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten, Nabelschnurblut, Gewebeprobe <sup>a</sup> , Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	MS-MLPA, Sanger-Sequenzierung
UGT1A1 Morbus Meulengracht (Gilbert-Syndrom), Crigler-Najjar-Syndrom	Blut, DNA; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
STR-Markeranalyse	Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten, Nabelschnurblut, Gewebeprobe <sup>a</sup> , Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	PCR, Fragmentlängenanalyse
Subtelomeranalyse	Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten, Nabelschnurblut, Gewebeprobe <sup>a</sup> , Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	MLPA
Mikrodeletions- und Mikroduplikationssyndrome	Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten, Nabelschnurblut, Gewebeprobe <sup>a</sup> , Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	MLPA

Indikation und Analyt (Gen/e, Variante/n)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; Testmaterial)	Untersuchungstechnik
Markerchromosomen-Abklärung	Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten, Nabelschnurblut, Gewebeproben <sup>a</sup> , Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	MLPA
Genetikum-Panel (kundenspezifisches Gen-Panel) ABRAXAS1, ACD, ACTA2, ACTC1, ADGRG2, AIP, AKT1, AKT2, AKT3, ALK, APC, APOB, AR, ARID1A, ARID1B, ARID2, ATM, ATP7B, ATR, AXIN2, BAP1, BARD1, BLM, BMP15, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, BRIP1, BTG4, C11orf80, CACNA1S, CASR, CCND2, CDC73, CDH1, CDK4, CDKN1B, CDKN2A, CDKN2B, CEBPA, CFTR, CHEK2, COL3A1, CPA1, CTCRC, CYP11B1, CYP17A1, CYP19A1, DDB2, DIAPH2, DICER1, DIS3L2, DMRT1, DPF2, DSC2, DSG2, DSP, EGFR, EPCAM, EPHB4, ERCC1, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, ERCC6, ERCC8, EXT1, EXT2, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, FBN1, FGFR1, FH, FIGLA, FLCN, FOXL2, FSHR, GALNT12, GATA2, GLA, GNA11, GNAQ, GNAS, GPC3, GREM1, HDAC8, HFE, HFM1, HOXB13, HRAS, HSD3B2, KCNH2,	Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten, Nabelschnurblut, Gewebeproben <sup>a</sup> , Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP, GSVar

Indikation und Analyt (Gen/e, Variante/n)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; Testmaterial)	Untersuchungstechnik
Fortsetzung: KCNJ2, KCNQ1, KDM6A, KHDC3L, KIF1B, KIT, KLHL10, KMT2D, KRAS, LDLR, LMNA, LZTR1, M1AP, MAX, MC1R, MCM9, MEI1, MEN1, MET, MITF, MLH1, MLH3, MRE11, MSH2, MSH3, MSH4, MSH6, MTOR, MUTYH, MYBPC3, MYH11, MYH7, MYL2, MYL3, NBN, NF1, NF2, NIPBL, NLRP2, NLRP5, NLRP7, NOBOX, NR5A1, NRAS, NSD1, NTHL1, PADI6, PALB2, PANX1, PATL2, PBRM1, PCSK9, PDGFRA, PHOX2B, PIK3CA, PIK3R2, PKP2, PMS1, PMS2, POF1B, POLD1, POLE, POR, POT1, POU6F2, PRKAG2, PRKAR1A, PRSS1, PTCH1, PTCH2, PTEN, PTPN11, RAD21, RAD50, RAD51, RAD51B, RAD51C, RAD51D, RASA1, RASA2, RB1, REC114, RECQL4, REST, RET, RHBDF2, RINT1, RNF43, RUNX1, RYR1, RYR2, SCN4A, SCN5A, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SEC23B, SHOC1, SLC35A2, SLX4, SMAD3, SMAD4, SMARCA4, SMARCB1, SMARCC2, SMARCD1, SMARCE1, SMC1A, SMC3, SOX11, SOX4, SPINK1, SPRED1, STAG3, STAR, STK11, SUFU, SYCE1, SYCP2, TERC, TERF2IP, TERT, TEX11, TEX14,	Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten, Nabelschnurblut, Gewebeprobe <sup>a</sup> , Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP, GSVar



Indikation und Analyt (Gen/e, Variante/n)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; Testmaterial)	Untersuchungstechnik
Fortsetzung: TEX15, TGFBR1, TGFBR2, TLE6, TMEM127, TMEM43, TNNI3, TNNT2, TP53, TPM1, TRIP13, TSC1, TSC2, TUBB8, VHL, WEE2, WRN, WT1, XPA, XPC, XRCC2, XRCC3, ZP1, ZP2, ZP3	Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten, Nabelschnurblut, Gewebeproben <sup>a</sup> , Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP, GSVar
Whole Exome Sequenzierung (WES)	Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten, Nabelschnurblut, Gewebeproben <sup>a</sup> , Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis, megSAP, GSVar

**Untersuchungsart:**

**Molekularbiologische Untersuchung (Hybridisierungsverfahren)**

Analyt (Gen/e, Variante/n)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; Testmaterial)	Untersuchungstechnik
fra(X)-Syndrom	Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten, Nabelschnurblut, Gewebeproben <sup>a</sup> , Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	Southern-Analyse
Myotone Dystrophie	Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten, Nabelschnurblut, Gewebeproben <sup>a</sup> , Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	Southern-Analyse

**Untersuchungsgebiet: Humangenetik (Zytogenetik)**

**Untersuchungsart:**

**Chromosomenanalyse\*\***

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; Testmaterial)	Untersuchungstechnik
angeborener Chromosomensatz	Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten, Nabelschnurblut, Gewebeproben <sup>a</sup> , Mundschleimhautabstrich, DNA; DNA	Molekulare Karyotypisierung

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