

Deutsche Akkreditierungsstelle GmbH

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13082-01-00 nach DIN EN ISO 15189:2014

Gültig ab: 24.09.2018

Ausstellungsdatum: 24.09.2018

Urkundeninhaber:

**Universität Regensburg
Institut für Humangenetik
Franz-Josef-Strauss-Allee 11, 93053 Regensburg**

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 Urkunde samt Urkundenanlage gibt den Stand zum Zeitpunkt des Ausstellungsdatums wieder. Der jeweils aktuelle Stand des Geltungsbereichs der Akkreditierung ist der Datenbank akkreditierter Stellen der Deutschen Akkreditierungsstelle GmbH (DAkks) zu entnehmen. <https://www.dakks.de/content/datenbank-akkreditierterstellen>.

Untersuchungsgebiet: Humangenetik (Molekulare Humangenetik)

Untersuchungsart:

Molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)**

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Ataxia Teleangiectasia, autosomal-rezessiv (ATM [OMIM *607585])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung
Atrophia gyrata, autosomal-rezessiv (OAT [OMIM *613349])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung
Bietti kristalline Dystrophie, autosomal-rezessiv (CYP4V2 [OMIM *608614])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung
Choroideremie, X-chromosomal (CHM [OMIM *300390])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung
Cowden-Syndrom, autosomal-dominant (PTEN [OMIM *601728])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung
Ehlers-Danlos-Syndrom, vaskulärer Typ IV, autosomal-dominant (COL3A1 [OMIM *120180])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung
Familiäre adenomatöse Polyposis 1, autosomal-dominant (APC [OMIM *611731])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung
Familiäre adenomatöse Polyposis 2, autosomal-rezessiv (MUTYH [OMIM *604933])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung
Familiäre Amyloidose, autosomal-dominant (TTR [OMIM *176300])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung
Familiäres atyp. multiples Muttermal- und Melanom-Syndrom (CDKN2A [OMIM *600160])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung
Lebersche Hereditäre Optikus-Neuropathie (LHON) (MTND [OMIM *252010])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung
Li-Fraumeni-Syndrom, autosomal-dominant (TP53 [OMIM *191170])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung
M. Best, autosomal-dominant (BEST1 [OMIM *607854])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung
Musterdystrophie, autosomal-dominant (PRPH2 [OMIM *179605])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung
Nicht-syndromale Schwerhörigkeit, autosomal-rezessiv (GJB2 [OMIM *121011], GJB6 [OMIM *604418])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung
Norrie-Syndrom, X-chromosomal (NDP [OMIM *300658])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung
North Carolina Makuladystrophie, autosomal-dominant (PRDM13 [OMIM *616741])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Peutz-Jeghers-Syndrom, autosomal-dominant (STK11 [OMIM *602216])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung
Primäre Zahndurchbruchstörung, autosomal-dominant (PTH1R [OMIM *168468])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung
Retinoschisis, X-chromosomal (RS1 [OMIM *300839])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung
RPGR-ORF15, X-chromosomal (RPGR [OMIM *312610])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung
Sorsby Fundusdystrophie, autosomal-dominant (TIMP3 [OMIM *188826])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung
Von-Hippel-Lindau-Syndrom, autosomal-dominant (VHL [OMIM *608537])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung
Zentrale areoläre Aderhautdystrophie, autosomal-dominant (PRPH2 [OMIM *179605])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung
Achromatopsie (ATF6 [OMIM *605537], CNGA3 [OMIM *600053], CNGB3 [OMIM *605080], GNAT2 [OMIM *139340], PDE6C [OMIM *600827], PDE6H [OMIM *601190])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Sequence capture (Agilent), Sequencing-by synthesis (MiSeq, Illumina)
Familiäre exsudative Vitreoretinopathie (FZD4 [OMIM *604579], KIF11 [OMIM *148760], LRP5 [OMIM *603506], NDP [OMIM *300658], RCBTB1 [OMIM *607867], TSPAN12 [OMIM *613138], ZNF408 [OMIM *616454])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Sequence capture (Agilent), Sequencing-by synthesis (MiSeq, Illumina)
Familiäres Brust- und Ovarialkarzinom (ATM [OMIM *607585], BRCA1 [OMIM *113705], BRCA2 [OMIM *600185], CDH1 [OMIM *192090], CHEK2 [OMIM *604373], NBN [OMIM *602667], PALB2 [OMIM *610355], RAD51C [OMIM *602774], RAD51D [OMIM *602954], TP53 [OMIM *191170])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Sequence capture (Agilent), Sequencing-by synthesis (MiSeq, Illumina)
Hereditäres nicht-polypöses Kolonkarzinom (HNPCC) (MLH1 [OMIM *120436], MSH2 [OMIM *609309], MSH6 [OMIM *600678], PMS2 [OMIM *600259])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Sequence capture (Agilent), Sequencing-by synthesis (MiSeq, Illumina)

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Kolonkarzinom mit Polyposis (APC [OMIM *611731], BMPR1A [OMIM *601299], MUTYH [OMIM *604933], PTEN [OMIM *601728], POLD1 [OMIM *174761], POLE [OMIM *174762], SMAD4 [OMIM *600993], STK11 [OMIM *602216], TP53 [OMIM *191170])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Sequence capture (Agilent), Sequencing-by synthesis (MiSeq, Illumina)
Lebersche kongenitale Amaurose (LCA) (AGBL5 [OMIM *615900], AIPL1 [OMIM *604392], ALMS1 [OMIM *606844], CABP4 [OMIM *608965], CDH16 [OMIM *603118], CEP290 [OMIM *610142], CLUAP1 [OMIM *616787], CRB1 [OMIM *604210], CRX [OMIM *602225], DTHD1 [OMIM *616979], GDF6 [OMIM *601147], GUCY2D [OMIM *600179], IFT140 [OMIM *614620], IMPDH1 [OMIM *146690], IQCB1 [OMIM *609237], KCNJ13 [OMIM *603208], LCA5 [OMIM *611408], LRAT [OMIM *604863], NMNAT1 [OMIM *608700], OTX2 [OMIM *600037], PRPH2 [OMIM *179605], RD3 [OMIM *180040], RDH12 [OMIM *608830], RPE65 [OMIM *180069], RPGRIP1 [OMIM *605446], SPATA7 [OMIM *609868], TULP1 [OMIM *602280])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Sequence capture (Agilent), Sequencing-by synthesis (MiSeq, Illumina)
Makuladystrophie (MD) (ABCA4 [OMIM *601691], BEST1 [OMIM *607854], C1QTNF5 [OMIM *608752], CDH3 [OMIM *114021], CNGB3 [OMIM *605080], CTNNA1 [OMIM *116805], DRAM2 [OMIM *613360], EFEMP1 [OMIM *601548], ELOVL4 [OMIM *605512], GUCA1B [OMIM *602275], IMPG1 [OMIM *602870], IMPG2 [OMIM *607056], MAPKAPK3 [OMIM *602130], MFSB8 [OMIM *611124], PRDM13 [OMIM *616741], PROM1 [OMIM *604365], PRPH2 [OMIM *179605], RDH5 [OMIM *601617], RP1L1 [OMIM *608581], RPGR [OMIM *312610], TIMP3 [OMIM *188826])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Sequence capture (Agilent), Sequencing-by synthesis (MiSeq, Illumina)

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13082-01-00

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Makuladystrophie Typ Stargardt (ABCA4 [OMIM *601691], CNGB3 [OMIM *605080], ELOVL4 [OMIM *605512], PROM1 [OMIM *604365])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Sequence capture (Agilent), Sequencing-by synthesis (MiSeq, Illumina)
Marfan-Syndrom (FBN1 [OMIM *134797], TGFBR1 [OMIM *190181], TGFBR2 [OMIM *190182])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Sequence capture (Agilent), Sequencing-by synthesis (MiSeq, Illumina)
Optikusatrophie (CISD2 [OMIM *611507], C12ORF65 [OMIM *613541], MFN2 [OMIM *608507], MTPAP [OMIM *613669], NBAS [OMIM *608025], NR2F1 [OMIM *132890], OPA1 [OMIM *605290], OPA3 [OMIM *606580], RTN4IP1 [OMIM *610502], SLC25A46 [OMIM *610826], TIMM8A [OMIM *300356], TMEM126A [OMIM *612988], WFS1 [OMIM *606201])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Sequence capture (Agilent), Sequencing-by synthesis (MiSeq, Illumina)
Retinitis pigmentosa (RP) (ABCA4 [OMIM *601691], ADGRA3 [OMIM *612303], ADIPOR1 [OMIM *607945], AGBL5 [OMIM *615900], ARHGEF18 [OMIM *616432], ARL2BP [OMIM *615407], ARL3 [OMIM *604695], ARL6 [OMIM *608845], BBS1 [OMIM *209901], BBS2 [OMIM *606151], BEST1 [OMIM *607854], C2ORF71 [OMIM *613425], C8ORF37 [OMIM *614477], CA4 [OMIM *114760], CDH16 [OMIM *603118], CDHR1 [OMIM *609502], CERKL [OMIM *608381], CLRN1 [OMIM *606397], CNGA1 [OMIM *123825], CNGB1 [OMIM *600724], CRB1 [OMIM *604210], CRX [OMIM *602225], CTNNA1 [OMIM *116805], CWC27 [OMIM *617170], CYP4V2 [OMIM *608614], DHDDS [OMIM *608172], DHX38 [OMIM *605584], EMC1 [OMIM *616846], EYS [OMIM *612424], FAM161A [OMIM *613596], GNAT1 [OMIM *139330], GUCA1B [OMIM *602275], HGSNAT [OMIM *610453], HK1 [OMIM *142600], IDH3B [OMIM *604526],	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Sequence capture (Agilent), Sequencing-by synthesis (MiSeq, Illumina)

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13082-01-00

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
IFT140 [OMIM *614620], IFT172 [OMIM *607386], IMPDH1 [OMIM *146690], IMPG2 [OMIM *607056], KIAA1549 [OMIM *613344], KIZ [OMIM *615757], KLHL7 [OMIM *611119], LRAT [OMIM *604863], MAK [OMIM *154235], MERTK [OMIM *604705], MVK [OMIM *251170], NAALADL1 [OMIM *602640], NEK2 [OMIM *604043], NEUROD1 [OMIM *601724], NR2E3 [OMIM *604485], NRL [OMIM *162080], PDE6A [OMIM *180071], PDE6B [OMIM *180072], PDE6G [OMIM *180073], POMGNT1 [OMIM *606822], PRCD [OMIM *610598], PROM1 [OMIM *604365], PRPF3 [OMIM *607301], PRPF31 [OMIM *606419], PRPF4 [OMIM *607795], PRPF6 [OMIM *613979], PRPF8 [OMIM *607300], PRPH2 [OMIM *179605], RBP3 [OMIM *180290], RCBTB1 [OMIM *607867], RDH12 [OMIM *608830], REEP6 [OMIM *609346], RGR [OMIM *600342], RHO [OMIM *180380], RLBP1 [OMIM *180090], ROM1 [OMIM *180721], RP1 [OMIM *603937], RP1L1 [OMIM *608581],	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Sequence capture (Agilent), Sequencing-by synthesis (MiSeq, Illumina)
RP2 [OMIM *300757], RP9 [OMIM *607331], RPE65 [OMIM *180069], RPGR [OMIM *312610], SAG [OMIM *181031], SAMD11 [OMIM *616765], SEMA4A [OMIM *607292], SLC7A14 [OMIM *615720], SNRNP200 [OMIM *601664], SPATA7 [OMIM *609868], SPP2 [OMIM *602637], TOPORS [OMIM *609507], TRNT1 [OMIM *612907], TTC8 [OMIM *608132], TULP1 [OMIM *602280], ZNF408 [OMIM *616454], ZNF513 [OMIM *613598])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Sequence capture (Agilent), Sequencing-by synthesis (MiSeq, Illumina)

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13082-01-00

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Thorakales Aortenaneurysma und Aortendissektion (ACTA2 [OMIM *102620], COL3A1 [OMIM *120180], FBN1 [OMIM *134797], MYH11 [OMIM *160745], MYLK [OMIM *606566], SMAD3 [OMIM *603109], TGFB2 [OMIM *190220], TGFBR1 [OMIM *190181], TGFBR2 [OMIM *190182])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Sequence capture (Agilent), Sequencing-by synthesis (MiSeq, Illumina)
Usher-Syndrom Typ 2 (ADGRV1 [OMIM *602851], USH2A [OMIM *608400])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Sequence capture (Agilent), Sequencing-by synthesis (MiSeq, Illumina)
Xeroderma pigmentosum (DDB1 [OMIM *600045], DDB2 [OMIM *600811], ERCC2 [OMIM *126340], ERCC3 [OMIM *133510], ERCC4 [OMIM *133520], ERCC5 [OMIM *133530], POLH [OMIM *603968], XPA [OMIM *611153], XPC [OMIM *613208])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Sequence capture (Agilent), Sequencing-by synthesis (MiSeq, Illumina)

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Zapfen (ZD) / Zapfen-Stäbchen-Dystrophie (ZSD) (ABCA4 [OMIM *601691], ADAM9 [OMIM *602713], AGBL5 [OMIM *615900], AIPL1 [OMIM *604392], ATF6 [OMIM *605537], C21ORF2 [OMIM *603191], C8ORF37 [OMIM *614477], CACNA1F [OMIM *300110], CACNA2D4 [OMIM *608171], CDHR1 [OMIM *609502], CERKL [OMIM *608381], CNGA3 [OMIM *600053], CNGB3 [OMIM *605080], CNNM4 [OMIM *607805], CRX [OMIM *602225], GNAT2 [OMIM *139340], GUCA1A [OMIM *600364], GUCY2D [OMIM *600179], KCNV2 [OMIM *607604], PDE6C [OMIM *600827], PDE6H [OMIM *601190], PITPNM3 [OMIM *608921], POC1B [OMIM *614784], PROM1 [OMIM *604365], PRPH2 [OMIM *179605], RAB28 [OMIM *612994], RAX2 [OMIM *610362], RDH5 [OMIM *601617], RIMS1 [OMIM *606629], RPGR [OMIM *312610], RPGRIP1 [OMIM *605446], SEMA4A [OMIM *607292], TTLL5 [OMIM *612268], UNC119 [OMIM *604011])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Sequence capture (Agilent), Sequencing-by synthesis (MiSeq, Illumina)

Untersuchungsart:

Molekularbiologische Untersuchungen (Hybridisierungsverfahren)**

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Choroideremie, X-chromosomal (CHM [OMIM *300390])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	MLPA
Ehlers-Danlos-Syndrom, vaskulärer Typ IV, autosomal-dominant (COL3A1 [OMIM *120180])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	MLPA
Familiäre exsudative Vitreoretinopathie (FZD4 [OMIM *604579], LRP5 [OMIM *603506], NDP [OMIM *300658])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	MLPA
Familiäres atyp. multiples Muttermal- und Melanom-Syndrom (CDKN2A [OMIM *600160])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	MLPA

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13082-01-00

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Familiäres Brust- und Ovarialkarzinom (ATM [OMIM *607585], BRCA1 [OMIM *113705], BRCA2 [OMIM *600185], CDH1 [OMIM *192090], CHEK2 [OMIM *604373], PALB2 [OMIM *610355], RAD51C [OMIM *602774], RAD51D [OMIM *602954], TP53 [OMIM *191170])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	MLPA
Hereditäres nicht-polypöses Kolonkarzinom (HNPCC) (MLH1 [OMIM *120436], MSH2 [OMIM *609309], MSH6 [OMIM *600678], PMS2 [OMIM *600259])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	MLPA
Kolonkarzinom mit Polyposis (APC [OMIM *611731], MUTYH [OMIM *604933], PTEN [OMIM *601728], , TP53 [OMIM *191170])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	MLPA
Lebersche kongenitale Amaurose (LCA) (IMPDH1 [OMIM *146690], PRPH2 [OMIM *179605])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	MLPA
M. Best, autosomal-dominant (BEST1 [OMIM *607854])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	MLPA
Makuladystrophie (MD) (ABCA4 [OMIM *601691], BEST1 [OMIM *607854], PRPH2 [OMIM *179605], RPGR [OMIM *312610])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	MLPA
Makuladystrophie Typ Stargardt (ABCA4 [OMIM *601691])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	MLPA
Musterdystrophie, autosomal-dominant (PRPH2 [OMIM *179605])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	MLPA
Nicht-syndromale Schwerhörigkeit, autosomal-rezessiv (GJB2 [OMIM *121011], GJB6 [OMIM *604418])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	MLPA
Norrie-Syndrom, X-chromosomal (NDP [OMIM *300658])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	MLPA
Optikusatrophie (OPA1 [OMIM *605290])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	MLPA
Retinitis pigmentosa (RP) (ABCA4 [OMIM *601691], BEST1 [OMIM *607854], IMPDH1 [OMIM *146690], PRPF31 [OMIM *606419], PRPH2 [OMIM *179605], RHO [OMIM *180380], RP1 [OMIM *603937], RPGR [OMIM *312610])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	MLPA

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13082-01-00

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Retinoschisis, X-chromosomal (RS1 [OMIM *300839])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	MLPA
Thorakales Aortenaneurysma und Aortendissektion (COL3A1 [OMIM *120180])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	MLPA
Usher-Syndrom Typ 2 (USH2A [OMIM *608400])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	MLPA
Von-Hippel-Lindau-Syndrom, autosomal-dominant (VHL [OMIM *608537])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	MLPA
Zapfen (ZD) / Zapfen-Stäbchen-Dystrophie (ZSD) (ABCA4 [OMIM *601691], PRPH2 [OMIM *179605], RPGR [OMIM *312610])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	MLPA
Zentrale areoläre Aderhautdystrophie, autosomal-dominant (PRPH2 [OMIM *179605])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	MLPA