

Deutsche Akkreditierungsstelle GmbH

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13258-01-00 nach DIN EN ISO 15189:2014

Gültigkeitsdauer: 05.12.2016 bis 04.12.2021

Ausstellungsdatum: 05.12.2016

Urkundeninhaber:

**Universitätsmedizin der Johannes Gutenberg-Universität Mainz
Institut für Humangenetik, Cytogenetisches und Molekulargenetisches Labor
Langenbeckstraße 1, 55131 Mainz**

Untersuchungen im Bereich:

Medizinische Laboratoriumsdiagnostik

Untersuchungsgebiete:

Humangenetik (Zytogenetik, Molekulare Humangenetik)

Untersuchungsarten:

Chromosomenanalyse

Molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)

Innerhalb der mit * gekennzeichneten Untersuchungsbereiche ist dem Laboratorium, ohne dass es einer vorherigen Information und Zustimmung der Deutschen Akkreditierungsstelle GmbH bedarf, die freie Auswahl von genormten oder ihnen gleichzusetzenden Untersuchungsverfahren gestattet.

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.

Untersuchungsgebiet: Humangenetik (Zytogenetik)

Untersuchungsart: Chromosomenanalyse*

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Chromosomenanalyse	Chorionzotten/Placentagewebe	Direktpräparation, Zellkultur
Chromosomenanalyse	Fruchtwasserzellen	Zellkultur (Trypsinisierungsmethode)
Chromosomenanalyse	kultiviertes Gewebe (Fibroblasten)	Zellkultur
Chromosomenanalyse	natives bzw. Biopsiegewebe (Lymphozyten, Abortmaterial)	Zellkultur
Chromosomenanalyse durch Fluoreszenz in situ Hybridisierung (FISH)	Chorionzotten/Placentagewebe	Chromosomenpainting, FISH mit spezifischen Sonden
Chromosomenanalyse durch Fluoreszenz in situ Hybridisierung (FISH)	Fruchtwasserzellen	Chromosomenpainting, FISH mit spezifischen Sonden
Chromosomenanalyse durch Fluoreszenz in situ Hybridisierung (FISH)	kultiviertes Gewebe (Fibroblasten)	Chromosomenpainting, FISH mit spezifischen Sonden
Chromosomenanalyse durch Fluoreszenz in situ Hybridisierung (FISH)	natives bzw. Biopsiegewebe (Lymphozyten, Abortmaterial)	Chromosomenpainting, FISH mit spezifischen Sonden
Interphase-Untersuchungen durch Fluoreszenz in situ Hybridisierung (FISH)	Fruchtwasserzellen	Interphase FISH zur Aneuploidiediagnostik der Chromosomen 13, 18, 21, X, Y
Oligonukleotid-Arrays	humane DNA	SNP-Array

Untersuchungsgebiet: Humangenetik (Molekulare Humangenetik)

Untersuchungsart: Molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)**

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Angelman-Syndrom	DNA	Methylierungstest
Beckwith-Wiedemann-Syndrom	DNA	Methylierungstest
Neuralrohrdefekte (<i>VANGL1</i> , <i>VANGL2</i>)	DNA	Sequenzierung
Opitz-Syndrom (<i>MID1</i>)	DNA	Sequenzierung
Prader-Willi-Syndrom	DNA	Methylierungstest
Rett-Syndrom (<i>MECP2</i>)	DNA	Sequenzierung
Rubinstein-Taybi-Syndrom (<i>CREBBP</i>)	DNA	Sequenzierung
Rubinstein-Taybi-Syndrom (<i>EP300</i>)	DNA	Sequenzierung
Sotos-Syndrom (<i>NSD1</i>)	DNA	Sequenzierung

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Androgen-Insensibilitäts-Syndrom (AR)	DNA	Sequenzierung
Loeys-Dietz-Syndrom (<i>TGFBR1</i> , <i>TGFBR2</i> , <i>SMAD3</i>)	DNA	Sequenzierung
Marfan-Syndrom (<i>FBN1</i>)	DNA	Sequenzierung
Noonan-Syndrom (<i>PTPN11</i> , <i>BRAF</i> , <i>HRAS</i> , <i>KRAS</i> , <i>MEK1</i> , <i>MEK2</i> , <i>RAF1</i> , <i>SOS1</i>)	DNA	Sequenzierung
Temple-Syndrom (UPD(14)m)	DNA	Fragmentanalyse, Methylierungstest
Maligne Hyperthermie (<i>RYR1</i> , <i>CACNA1S</i>)	DNA	Sequenzierung
Idiopathischer Kleinwuchs (<i>SHOX</i>)	DNA	Sequenzierung
Hypo-, Achondroplasie (<i>FGFR3</i>)	DNA	Sequenzierung
Silver-Russell-Syndrom	DNA	Methylierungstest
Maternal vererbter Diabetes mellitus mit Schwerhörigkeit (<i>MTTL1</i>)	DNA	Sequenzierung
Schwerhörigkeit rezessiv, nicht-syndromal (<i>GJB2</i> , <i>GJB6</i>)	DNA	Sequenzierung
Schwerhörigkeit, mitochondrial (<i>MTRNR1</i>)	DNA	Sequenzierung
Schwerhörigkeit (<i>SLC26A4</i>)	DNA	Sequenzierung
Brustkrebs (<i>BRCA1</i> , <i>BRCA2</i>)	DNA	Sequenzierung
Li-Fraumeni-Syndrom (<i>TP53</i>)	DNA	Sequenzierung
Familiäre adenomatöse Polyposis 1 (<i>APC</i>)	DNA	Sequenzierung
Familiäre adenomatöse Polyposis 2 (<i>MUTYH</i>)	DNA	Sequenzierung
HNPCC (<i>MSH2</i> , <i>MSH6</i> , <i>PMS2</i> , <i>MLH1</i>)	DNA	Sequenzierung
Neurofibromatose Typ 1 (<i>NF1</i>)	DNA	Sequenzierung

Untersuchungsart:

Molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)*

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Angelman-Syndrom	DNA	MLPA
Beckwith-Wiedemann-Syndrom	DNA	MLPA
Fragiles X-Syndrom	DNA	Fragmentanalyse
<i>MECP2</i> -Duplikationssyndrom	DNA	MLPA
Mikrodeletionsscreening	DNA	MLPA
Opitz-Syndrom (<i>MID1</i>)	DNA	MLPA
Prader-Willi-Syndrom	DNA	MLPA
Rett-Syndrom (<i>MECP2</i>)	DNA	MLPA
Rubinstein-Taybi-Syndrom (<i>CREBBP</i>)	DNA	MLPA
Rubinstein-Taybi-Syndrom (<i>EP300</i>)	DNA	MLPA
Sotos-Syndrom (<i>NSD1</i>)	DNA	MLPA
Subtelomerscreening	DNA	MLPA

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13258-01-00

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Androgen-Insensibilitäts-Syndrom (AR)	DNA	MLPA
Azoospermiefaktoren (AZF-Locus)	DNA	Fragmentanalyse, MLPA
Prämatüre Ovarialinsuffizienz (FMR1-Prämutation)	DNA	Fragmentanalyse
DiGeorge-Syndrom (22q11.2)	DNA	MLPA
Loeys-Dietz-Syndrom (TGFBFR1, TGFBFR2, SMAD3)	DNA	MLPA
Marfan-Syndrom (FBN1)	DNA	MLPA
Noonan-Syndrom (PTPN11, BRAF, HRAS, KRAS, MEK1, MEK2, RAF1, SOS1)	DNA	MLPA
Charcot-Marie-Tooth (PMP22)	DNA	MLPA
Kennedy disease (AR, CAG-Repeat)	DNA	Fragmentanalyse
Idiopathischer Kleinwuchs (SHOX)	DNA	MLPA
Idiopathischer Kleinwuchs (SHOX)	DNA	MLPA
Silver-Russell-Syndrom	DNA	MLPA
Silver-Russell-Syndrom (UPD7)	DNA	Fragmentanalyse
Brustkrebs (BRCA1, BRCA2)	DNA	MLPA
Brustkrebs (BRCA1, BRCA2)	DNA	NGS
Familiäre adenomatöse Polyposis (APC, MUTYH)	DNA	NGS
Familiäre adenomatöse Polyposis 1 (APC)	DNA	MLPA
Familiäre adenomatöse Polyposis 2 (MUTYH)	DNA	MLPA
HNPCC (MSH2, MSH6, PMS2, MLH1)	DNA	MLPA
HNPCC (MSH2, MSH6, PMS2, MLH1)	DNA	NGS
Mütterliche Kontamination (STR)	DNA	Fragmentanalyse
Neurofibromatose Typ 1 (NF1)	DNA	MLPA
X-Inaktivierungstatus (HUMARA)	DNA	Fragmentanalyse
Chorea Huntington (CAG-Repeat)	DNA	Fragmentanalyse