

Deutsche Akkreditierungsstelle GmbH

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13021-06-00 nach DIN EN ISO 15189:2014

Gültig ab: 04.08.2021

Ausstellungsdatum: 04.08.2021

Urkundeninhaber:

Universitätsklinikum Münster

**Institut für Humangenetik und Medizinisches Versorgungszentrum am UKM -
Abteilung für Ambulante Humangenetik
Vesaliusweg 12-14, 48149 Münster**

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 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.

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

Untersuchungsgebiet: Humangenetik (Molekulare Humangenetik)

Untersuchungsart:

Elektrophorese

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
AZF (Azoospermie, Oligozoospermie)	peripheres Blut, extrahierte DNA	PCR und Gelelektrophorese

Untersuchungsart:

Molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)**

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Erblicher Brust- und Eierstockkrebs Agilent TruRisk Panel (BRCA1, BRCA2, CHEK2, RAD51C, PALB2, ATM, CDH1, TP53, RAD51D, BARD1, BRIP1, MLH1, PMS2, MSH2, MSH6)	peripheres Blut, DNA aus Blut	Next Generation Sequencing (Sequence capture (Agilent), Sequencing by Synthesis (Illumina), in-house Analysepipeline), digitalMLPA (D001), PCR und Sanger-Sequenzierung
Hereditäres nicht-polypöses Kolon-Karzinom Agilent Custom Designed NGS-Panel (MLH1, PMS2, MSH2, MSH6)	peripheres Blut, DNA aus Blut	Next Generation Sequencing (Sequence capture (Agilent), Sequencing by Synthesis (Illumina), in-house Analysepipeline), digitalMLPA (D001), PCR und Sanger-Sequenzierung
Hämophilie A (F8-Gen) Agilent Custom Designed NGS-Panel (F8)	peripheres Blut, DNA aus Blut, , Chorionzotten, Amnionzellen, DNA aus Chorionzotten, Amnionzellen	Next Generation Sequencing (Sequence capture (Agilent), Sequencing by Synthesis (Illumina), in-house Analysepipeline), PCR und Sanger-Sequenzierung
Hämophilie B (F9-Gen) Agilent Custom Designed NGS-Panel (F9)	peripheres Blut, DNA aus Blut	Next Generation Sequencing (Sequence capture (Agilent), Sequencing by Synthesis (Illumina), in-house Analysepipeline), PCR und Sanger-Sequenzierung
von Willebrand-Jürgens-Syndrom (VWF-Gen) Agilent Custom Designed NGS-Panel (VWF)	peripheres Blut, DNA aus Blut	Next Generation Sequencing (Sequence capture (Agilent), Sequencing by Synthesis (Illumina), in-house Analysepipeline), PCR und Sanger-Sequenzierung

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13021-06-00

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Mukoviszidose (CFTR-Gen) Agilent Custom Designed NGS-Panel (CFTR)	peripheres Blut, DNA aus Blut, Chorionzotten, Amnionzellen, DNA aus Chorionzotten, Amnionzellen	PCR und ARMS, Next Generation Sequencing (Sequence capture (Agilent), Sequencing by Synthesis (Illumina), in-house Analysepipeline), PCR und Sanger-Sequenzierung
Fragiles X-Syndrom (FMR1)	peripheres Blut, DNA aus Blut,	PCR und Fragmentanalyse
Polyposis coli Agilent Custom Designed NGS-Panel (APC, MUTYH, STK11, PTEN, SMAD4, BMPR1A, GREM1)	peripheres Blut, DNA aus Blut	Next Generation Sequencing (Sequence capture (Agilent), Sequencing by Synthesis (Illumina), in-house Analysepipeline), dMLPA (D001), PCR und Sanger-Sequenzierung
Tuberöse Sklerose (TSC1, TSC2) Custom Designed NGS-Panel (TSC1, TSC2)	peripheres Blut, DNA aus Blut, Chorionzotten, Amnionzellen, DNA aus Chorionzotten, Amnionzellen	Next Generation Sequencing (Sequence capture (Agilent), Sequencing by Synthesis (Illumina), in-house Analysepipeline), PCR und Sanger-Sequenzierung
Thorakale Aortopathien Twist Whole Exom (FBN1, TGFB1, TGFB2, ACTA2, COL3A1, MYH11, MYLK, SMAD3, TGFB2)	peripheres Blut, DNA aus Blut	Next Generation Sequencing (Sequence capture (Twist) Sequencing by Synthesis (Illumina), in-house Analysepipeline), PCR und Sanger-Sequenzierung
Rasopathien Twist Whole Exom (PTPN11, SOS1, RAF1, RIT1, BRAF, KRAS)	peripheres Blut, DNA aus Blut	Next Generation Sequencing (Sequence capture (Twist), Sequencing by Synthesis (Illumina), in-house Analysepipeline), PCR und Sanger-Sequenzierung
pränataler Trisomie-Schnelltest	Amnionzellen, Chorionzotten, fetales Blut, DNA aus Amnionzellen, Chorionzotten, fetalem Blut	PCR und Fragmentanalyse
Bestätigung des Deletions- und Duplikationsnachweises der Array-Analyse	peripheres Blut, DNA aus Blut	qPCR
Erblicher Brust- und Eierstockkrebs (BRCA1, BRCA2, CHEK2, RAD51C, PALB2, ATM, CDH1, TP53, RAD51D, BARD1, BRIP1, MLH1, PMS2, MSH2, MSH6)	peripheres Blut, DNA aus Blut	MLPA (P-002, P-041, P-042, P-045, P-056, P-190, P-260, P-240, P-489, P-003, P-008, P-072)

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13021-06-00

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Hereditäres nicht-polypöses Kolon-Karzinom (MLH1, PMS2, MSH2, MSH6)	peripheres Blut, DNA aus Blut	MLPA (P-003, P-008, P-072)
Hämophilie A (F8-Gen)	peripheres Blut, DNA aus Blut, Chorionzotten, Amnionzellen, DNA aus Chorionzotten, Amnionzellen	MLPA (P-178)
Hämophilie B (F9-Gen)	peripheres Blut, DNA aus Blut	MLPA (P-207)
von Willebrand-Jürgens-Syndrom (VWF-Gen)	peripheres Blut, DNA aus Blut	MLPA (P-011, P-012)
Mukoviszidose (CFTR-Gen)	peripheres Blut, DNA aus Blut, Chorionzotten, Amnionzellen, DNA aus Chorionzotten, Amnionzellen	MLPA (P-091)
Muskeldystrophie Duchenne (DMD)	peripheres Blut, DNA aus Blut, Chorionzotten, Amnionzellen, DNA aus Chorionzotten, Amnionzellen	MLPA (P-034, P-035)
Polyposis coli (APC, MUTYH, STK11, PTEN, SMAD4, BMPR1A, GREM1)	peripheres Blut, DNA aus Blut	MLPA (P-043, P-378, P-101, P-225, P-158)
Prader-Willi-Syndrom, Angelman-Syndrom (SNRPN)	peripheres Blut, DNA aus Blut	Methylierungsspezifische MLPA (ME-028)
Spinale Muskelatrophie (SMN1, SMN2)	peripheres Blut, DNA aus Blut, Chorionzotten, Amnionzellen, DNA aus Chorionzotten, Amnionzellen	MLPA (P-021)
Tuberöse Sklerose (TSC1, TSC2)	peripheres Blut, DNA aus Blut, Chorionzotten, Amnionzellen, DNA aus Chorionzotten, Amnionzellen	MLPA (P-124, P-046)
Thorakale Aortopathien (FBN1, TGFB1, TGFB2, COL3A1)	peripheres Blut, DNA aus Blut	MLPA (P-065, P-066, P-155, P-148)

Untersuchungsgebiet: Humangenetik (Zytogenetik)

Untersuchungsart:

Chromosomenanalyse**

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
angeborener Chromosomensatz	peripheres Blut, Amnionzellen, Chorionzotten, Nabelschnurblut, Fibroblasten aus Hautbiopsien, Gewebe	Chromosomenbänderungsanalyse
angeborener Chromosomensatz	peripheres Blut, Amnionzellen, Chorionzotten, Nabelschnurblut, Fibroblasten aus Hautbiopsien, Gewebe	Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung
angeborener Chromosomensatz	peripheres Blut, DNA aus Blut, Nabelschnurblut, DNA aus Nabelschnurblut, Amnionzellen, Chorionzotten, DNA aus Amnionzellen, Chorionzotten, Gewebe, DNA aus Gewebe	Molekulare Karyotypisierung durch Array-Analyse
erworbener Chromosomensatz	Knochenmark, peripheres Blut, Aszites, Pleuraflüssigkeit, Tumorgewebe, Liquor	Chromosomenbänderungsanalyse
erworbener Chromosomensatz	Knochenmark, peripheres Blut, Aszites, Pleuraflüssigkeit, Tumorgewebe, Liquor	Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung
erworbener Chromosomensatz	Knochenmark, DNA aus Knochenmark, peripheres Blut DNA aus Blut, Aszites, Pleuraflüssigkeit, Tumorgewebe, Liquor, DNA aus Aszites, Pleuraflüssigkeit, Tumorgewebe, Liquor	Molekulare Karyotypisierung durch Array-Analyse