

Deutsche Akkreditierungsstelle GmbH

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13125-03-00 nach DIN EN ISO 15189:2014

Gültigkeitsdauer: 23.01.2018 bis 22.01.2023

Ausstellungsdatum: 23.01.2018

Urkundeninhaber:

**Universitätsklinikum Bonn
Institut für Humangenetik
Sigmund-Freud-Straße 25, 53127 Bonn**

Untersuchungen im Bereich:

Medizinische Laboratoriumsdiagnostik

Untersuchungsgebiete:

Humangenetik (Molekulare Humangenetik)
Humangenetik (Zytogenetik)

Untersuchungsgebiet: Humangenetik (Molekulare Humangenetik)

Untersuchungsart:

Molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
ACD (Melanom)	extrahierte genomische DNA	NGS
AKT1 (PHTS, Proteus-Syndrom)	extrahierte genomische DNA, Mundschleimhaut	PCR/NGS/ DNA-Sequenzierung
ALK (FNB)	extrahierte genomische DNA	NGS/ Tumor-CNV-Array
APC (FAP, Darmkrebs, Hirntumor, Medulloblastom, Polyposis, Schilddrüsenkrebs)	extrahierte genomische DNA	PCR/NGS/MLPA/ DNA-Sequenzierung/ Tumor-CNV-Array
ATM (Brustkrebs, Pankreaskarzinom)	extrahierte genomische DNA	NGS/ Tumor-CNV-Array
AXIN2 (Darmkrebs)	extrahierte genomische DNA	NGS
BAP1 (BAP1-Tumorprädispositions- Syndrom, Melanom, Nierenkrebs)	extrahierte genomische DNA	PCR/NGS/DNA-Sequenzierung/ MLPA/ Tumor-CNV-Array
BHD (s. FLCN, Birt-Hogg-Dubé-Syndrom, Nierenkrebs)	extrahierte genomische DNA	PCR/NGS/MLPA/ DNA-Sequenzierung/ Tumor-CNV-Array
BMPR1A (Juvenile Polyposis, Darmkrebs, Polyposis)	extrahierte genomische DNA	PCR/MLPA/NGS/ DNA-Sequenzierung/ Tumor-CNV-Array
BRCA1 (HBOC, Ovarialkarzinom)	extrahierte genomische DNA	PCR/NGS/MLPA/ DNA-Sequenzierung/ Tumor-CNV-Array
BRCA2 (HBOC, Ovarialkarzinom, Pankreaskarzinom)	extrahierte genomische DNA	PCR/NGS/MLPA/ DNA-Sequenzierung/ Tumor-CNV-Array
BRIP1 (Brustkrebs und Ovarialkarzinom)	extrahierte genomische DNA	NGS/ Tumor-CNV-Array
BUB1 (Darmkrebs, Polyposis)	extrahierte genomische DNA	NGS
BUB1B (Polyposis, Darmkrebs)	extrahierte genomische DNA	NGS/ Tumor-CNV-Array
BUB3 (Polyposis, Darmkrebs)	extrahierte genomische DNA	NGS
CDC73 (MEN1, MEN2)	extrahierte genomische DNA	NGS
CDH1 (Magenkarzinom, Brustkrebs)	extrahierte genomische DNA	PCR/NGS/MLPA/ DNA-Sequenzierung/ Tumor-CNV-Array
CDK4 (Melanom)	extrahierte genomische DNA	NGS/MLPA/ Tumor-CNV-Array
CDKN1B (Multiple Endokrine Neoplasie Typ 4)	extrahierte genomische DNA	PCR/ NGS/ MLPA/ DNA-Sequenzierung
CDKN2A (Melanom, Hirntumor, Pankreaskarzinom)	extrahierte genomische DNA	MLPA/NGS/ Tumor-CNV-Array

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13125-03-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
CFTR (Mukoviszidose, CBAVD)	extrahierte genomische DNA	MLPA/NGS/reverse Hybridisierung
CHEK2 (Brustkrebs, Ovarialkarzinom)	extrahierte genomische DNA	NGS/Tumor-CNV-Array
CYLD (Zylindromatosis)	extrahierte genomische DNA	NGS/Tumor-CNV-Array
DICER1 (Pleuropulm. Blastom)	extrahierte genomische DNA	NGS/Tumor-CNV-Array
DMD (Muskeldystrophie Typ Duchenne/Becker)	extrahierte genomische DNA	PCR/MLPA/ DNA-Sequenzierung
ENG (Juvenile Polyposis)	extrahierte genomische DNA	NGS
EPCAM (HNPCC, CMMRD, Darmkrebs, Endometriumkarzinom, Magenkrebs)	extrahierte genomische DNA	PCR/NGS/MLPA/ DNA-Sequenzierung/ Tumor-CNV-Array
ESR2 (Schilddrüsenkrebs)	extrahierte genomische DNA	NGS
EXT1 (Multiple Exostosis)	extrahierte genomische DNA	NGS/ Tumor-CNV-Array
EXT2 (Multiple Exostosis)	extrahierte genomische DNA	NGS/ Tumor-CNV-Array
FAN1 (Darmkrebs)	extrahierte genomische DNA	NGS
FH (HLRCC, Nierenkrebs)	extrahierte genomische DNA	NGS/ Tumor-CNV-Array
FLCN (s. BHD, Birt-Hogg-Dubé-Syndrom, Nierenkrebs)	extrahierte genomische DNA	PCR/NGS/MLPA/ DNA-Sequenzierung/ Tumor- CNV-Array
FMR1 (fraX, POF, FXTAS)	extrahierte genomische DNA	PCR/ Fragmentanalyse
GALNT12 (Darmkrebs)	extrahierte genomische DNA	NGS
GJB1 (CMT)	extrahierte genomische DNA	PCR/MLPA/ DNA-Sequenzierung
GREM1 (Darmkrebs, Polyposis)	extrahierte genomische DNA	NGS
KIT (GIST)	extrahierte genomische DNA	NGS/ Tumor-CNV-Array
Kontaminationsaus-schluss/ Eiigkeitsbestimmung	extrahierte genomische DNA	PCR/Fragmentanalyse
LZTR1 (Schwannomatose)	extrahierte genomische DNA	NGS
MAX (Phäochromozytom/ Paragangliom)	extrahierte genomische DNA	NGS/ Tumor-CNV-Array
MECP2 (Rett-Syndrom)	extrahierte genomische DNA	PCR/MLPA/ DNA-Sequenzierung
MEN1 (Multiple Endokrine Neoplasie Typ 1, Phäochromozytom/ Paragangliom)	extrahierte genomische DNA	PCR/MLPA/NGS/ DNA-Sequenzierung/ Tumor-CNV-Array
MET (RCCP1, Nierenkrebs)	extrahierte genomische DNA	MLPA/ NGS/ Tumor-CNV-Array
MFN2 (CMT)	extrahierte genomische DNA	PCR/MLPA/ DNA-Sequenzierung
Mikrodeletions-/-duplikations-Syndrom- Screening (PWS, AS, MR-X, DGS, WBS, WHS, Cri-du-chat-S., Smith-Magenis-S.)	extrahierte genomische DNA	MLPA
MITF (Melanom)	extrahierte genomische DNA	NGS

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13125-03-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
MLH1 (HNPCC, CMMRD, Darmkrebs, Endometriumkarzinom, Hirntumor, Magenkrebs, Ovarialkarzinom, Polyposis)	extrahierte genomische DNA	PCR/MLPA/NGS/ DNA-Sequenzierung/ Tumor-CNV-Array
MPZ (CMT)	extrahierte genomische DNA	PCR/MLPA/ DNA-Sequenzierung
MSH2 (HNPCC, CMMRD, Darmkrebs, Endometriumkarzinom, Hirntumor, Magenkrebs, Ovarialkarzinom, Polyposis)	extrahierte genomische DNA	PCR/MLPA/NGS/ DNA-Sequenzierung/ Tumor-CNV-Array
MSH3 (Darmkrebs, Polyposis)	extrahierte genomische DNA	NGS/ Tumor-CNV-Array
MSH6 (HNPCC, CMMRD, Darmkrebs, Endometriumkarzinom, Hirntumor, Magenkrebs, Ovarialkarzinom, Polyposis)	extrahierte genomische DNA	PCR/MLPA/NGS/ DNA-Sequenzierung/ Tumor-CNV-Array
MUTYH (FAP, Darmkrebs, Endometriumkarzinom, Polyposis)	extrahierte genomische DNA	PCR/MLPA/ NGS/ DNA-Sequenzierung/ Tumor-CNV-Array
NBN (Brustkrebs, Ovarialkarzinom)	extrahierte genomische DNA	NGS/ Tumor-CNV-Array
NF1 (Neurofibromatose Typ 1, Hirntumor, Phäochromozytom/ Paragangliom)	extrahierte genomische DNA	NGS/MLPA/ Tumor-CNV-Array
NF2 (Neurofibromatose Typ 2, Hirntumor)	extrahierte genomische DNA	NGS/MLPA/ Tumor-CNV-Array
NTHL1 (Polyposis, Darmkrebs)	extrahierte genomische DNA	NGS
PALB2 (Brustkrebs, Ovarialkarzinom, Pankreaskarzinom)	extrahierte genomische DNA	NGS/ Tumor-CNV-Array
PDGFRA (GIST)	extrahierte genomische DNA	NGS/Tumor-CNV-Array
PHOX2B (FNB)	extrahierte genomische DNA	NGS/Tumor-CNV-Array
PIK3CA (PHTS, CLOVES-Syndrom, Proteus-Syndrom)	extrahierte genomische DNA, Mundschleimhaut	NGS
PMP22 (CMT, HNPP)	extrahierte genomische DNA	PCR/MLPA/ DNA-Sequenzierung
PMS2 (HNPCC, CMMRD, Darmkrebs, Endometriumkarzinom, Hirntumor, Magenkrebs, Ovarialkarzinom, Polyposis)	extrahierte genomische DNA	PCR/MLPA/NGS/ DNA-Sequenzierung/ Tumor-CNV-Array
POLD1 (FAP, Darmkrebs, Endometriumkarzinom, Polyposis)	extrahierte genomische DNA	PCR/NGS/ DNA-Sequenzierung
POLE (FAP, Darmkrebs, Endometriumkarzinom, Polyposis)	extrahierte genomische DNA	PCR/NGS/ DNA-Sequenzierung

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13125-03-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
POT1 (Melanom)	extrahierte genomische DNA	NGS
PRKAR1A (Carney-Komplex, Peutz-Jeghers-Syndrom, Schilddrüsenkrebs)	extrahierte genomische DNA	NGS/ Tumor-CNV-Array
PTCH1 (Gorlin-Syndrom, Hirntumor, Medulloblastom)	extrahierte genomische DNA	NGS/MLPA/ Tumor-CNV-Array
PTEN (Cowden-Syndrom, Bannayan-Ruvalcaba-Riley-Syndrom, Proteus-Syndrom, Brustkrebs, Darmkrebs, Endometriumkarzinom, Nierenkrebs, Polyposis, Juvenile Polyposis, Schilddrüsenkrebs)	extrahierte genomische DNA	PCR/MLPA/NGS/ DNA-Sequenzierung/ Tumor-CNV-Array
RAD51C (Brustkrebs, Ovarialkarzinom)	extrahierte genomische DNA	NGS/ Tumor-CNV-Array
RAD51D (Brustkrebs, Ovarialkarzinom)	extrahierte genomische DNA	NGS/ Tumor-CNV-Array
RET (MEN2, Medulläres Schilddrüsenkarzinom, Phäochromozytom/ Paragangliom, Schilddrüsenkrebs)	extrahierte genomische DNA	PCR/MLPA/NGS/ DNA-Sequenzierung/ Tumor-CNV-Array
RNF43 (hyperplastische Polyposis)	extrahierte genomische DNA	NGS
RPS20 (Darmkrebs)	extrahierte genomische DNA	NGS
SDHA (Phäochromozytom/ Paragangliom)	extrahierte genomische DNA	NGS
SDHAF2 (Phäochromozytom/ Paragangliom)	extrahierte genomische DNA	MLPA/ NGS/ Tumor-CNV-Array
SDHB (PHTS, Paragangliom/ Phäochromozytom, Schilddrüsenkrebs)	extrahierte genomische DNA	MLPA/ NGS/ Tumor-CNV-Array
SDHC (PHTS, Paragangliom/ Phäochromozytom, Schilddrüsenkrebs)	extrahierte genomische DNA	MLPA/ NGS/ Tumor-CNV-Array
SDHD (PHTS, Paragangliom/ Phäochromozytom, Schilddrüsenkrebs)	extrahierte genomische DNA	MLPA/ NGS/ Tumor-CNV-Array
SEMA4A (Darmkrebs)	extrahierte genomische DNA	NGS
SMAD4 (Juvenile Polyposis, Darmkrebs, Magenkrebs, Polyposis)	extrahierte genomische DNA	PCR/MLPA/NGS/ DNA-Sequenzierung/ Tumor-CNV-Array
SMARCB1 (Schwannomatose)	extrahierte genomische DNA	NGS/ Tumor-CNV-Array
SMARCE1 (Hirntumor)	extrahierte genomische DNA	NGS

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13125-03-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
STK11 (Peutz-Jeghers-Syndrom, Brustkrebs, Darmkrebs, Hirntumor, Magenkrebs, Pankreaskarzinom, Polyposis, Schilddrüsenkrebs, Carney-Komplex)	extrahierte genomische DNA	PCR/MLPA/NGS/ DNA-Sequenzierung/ Tumor-CNV-Array
SUFU (Medulloblastom, Gorlin-Syndrom, Hirntumor)	extrahierte genomische DNA	NGS/ Tumor-CNV-Array
TERT (Malignes Melanom)	extrahierte genomische DNA	NGS/ Tumor-CNV-Array
TMEM127 (Phäochromozytom/ Paragangliom)	extrahierte genomische DNA	NGS/ Tumor-CNV-Array
TP53 (Li-Fraumeni-Syndrom, Brustkrebs, Darmkrebs, Endometriumkarzinom, Hirntumor, Magenkrebs, Nierenkrebs, Ovarialkarzinom, Schilddrüsenkrebs)	extrahierte genomische DNA	PCR/MLPA/NGS/ DNA-Sequenzierung/ Tumor-CNV-Array
TSC1 (Tuberöse Sklerose Typ 1, Hirntumor, Nierenkrebs)	extrahierte genomische DNA	NGS/MLPA/ Tumor-CNV-Array
TSC2 (Tuberöse Sklerose Typ 2, Hirntumor, Nierenkrebs)	extrahierte genomische DNA	NGS/MLPA/ Tumor-CNV-Array
VHL (Von-Hippel-Lindau-Syndrom, Nierenkrebs, Phäochromozytom/ Paragangliom)	extrahierte genomische DNA	PCR/MLPA/NGS/ DNA-Sequenzierung/ Tumor-CNV-Array
WT1 (Wilms-Tumor, Nierenkrebs)	extrahierte genomische DNA	NGS/MLPA/ Tumor-CNV-Array

Untersuchungsgebiet: Humangenetik (Zytogenetik)

Untersuchungsart:

Chromosomenanalyse

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Chromosomenanalyse aus Chorionzotten / Plazentagewebe	Chorionzotten / Plazentagewebe	Direktpräparation Zellkultur
Chromosomenanalyse aus Fruchtwasserzellen	Fruchtwasser	Zellkultur Trypsinisierungsmethode
Chromosomenanalyse aus kultiviertem Gewebe (primäre Kulturen)	Lymphozyten, Fibroblasten	Zellkultur Trypsinisierungsmethode
Chromosomenanalyse durch Fluoreszenz-in situ-Hybridisierung (FISH)	Lymphozyten, Fibroblasten, Chorionzotten/Plazenta, Fruchtwasser aus kultiviertem Gewebe	Chromosomen-painting spezifische Sonden
Interphase-Untersuchungen durch Fluoreszenz-in situ-Hybridisierung (FISH)	Fruchtwasser, Mundschleimhaut	FISH
Molekulare Karyotypisierung/ Vergleichende Genom-Hybridisierung	extrahierte genomische DNA	Array-CGH/Real-time qPCR