Deutsche Akkreditierungsstelle

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13144-05-00 nach DIN EN ISO 15189:2024

Gültig ab: **02.05.2025**
Ausstellungsdatum: 02.05.2025

Inhaber der Akkreditierungsurkunde:

Universitätsklinikum Jena
Kastanienstraße 1, 07747 Jena

mit dem Standort

Universitätsklinikum Jena
Institut für Humangenetik
Am Klinikum 1, 07747 Jena

Das Medizinische Laboratorium erfüllt die Anforderungen gemäß DIN EN ISO 15189:2024, 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.

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)

Untersuchungen im Bereich:

Medizinische Laboratoriumsdiagnostik

Untersuchungsgebiete:

Humangenetik (Molekulare Humangenetik)
Humangenetik (Zytogenetik)
Transfusionsmedizin

Flexibler Akkreditierungsbereich:
Dem Medizinischen Laboratorium ist innerhalb der gekennzeichneten Untersuchungsbereiche, ohne dass es einer vorherigen Information und Zustimmung der DAkkS bedarf,
[Flex B] die freie Auswahl von genormten oder ihnen gleichzusetzenden Untersuchungsverfahren gestattet.
[Flex C] die Modifizierung sowie Weiter- und Neuentwicklung von Untersuchungsverfahren gestattet.
Die aufgeführten Untersuchungsverfahren sind beispielhaft. Das Medizinische Laboratorium verfügt über eine aktuelle Liste aller Untersuchungsverfahren im flexiblen Akkreditierungsbereich. Die Liste ist öffentlich verfügbar auf der Webpräsenz des Medizinischen Laboratoriums.

Untersuchungsgebiet: Humangenetik (Molekulare Humangenetik)

Untersuchungsart:
Molekularbiologische Untersuchungen [Flex C]

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik
Angelmann-Syndrom (15q11-q13 Region)	EDTA-Blut, DNA; DNA	MLPA (methylierungssensitiv)
Prader-Willi-Syndrom (15q11-q13 Region)	EDTA-Blut, DNA; DNA	MLPA (methylierungssensitiv)
Ausschluss/ Nachweis mütterlicher Zellen im pränatalen Untersuchungsmaterial bzw. Abortdiagnostik	EDTA-Blut, Fruchtwasser, Chorionzotten, Gewebeproben[a], Zellkulturen (aus Fruchtwasser, Chorionzotten und anderen Gewebeproben[a]), DNA; DNA	PCR, Mikrosatellitenanalyse
pränataler Schnelltest (STR-basiert)	EDTA-Blut, Fruchtwasser, Chorionzotten, Gewebeproben[a], Zellkulturen (aus Fruchtwasser, Chorionzotten und anderen Gewebeproben[a]), DNA; DNA	PCR, Mikrosatellitenanalyse
Uniparentale Disomien der Chromosomen 6, 7, 11, 13, 14, 15, 18, 21	EDTA-Blut, Fruchtwasser, Chorionzotten, Zellkulturen (aus Fruchtwasser, Chorionzotten), DNA; DNA	PCR, Mikrosatellitenanalyse
Cystische Fibrose: Screening der häufigsten Mutationen (CFTR)	EDTA-Blut, Fruchtwasser, Chorionzotten, Zellkulturen (aus Fruchtwasser, Chorionzotten), DNA; DNA	SSP-PCR, Fragmentanalyse (CFTR-Assay Fa. Elucigene)
Azoospermie (Deletionen im AZF-Locus: AZFa, AZFb, AZFc)	EDTA-Blut, DNA; DNA	SSP-PCR, Fragmentanalyse
Chorea Huntington (Bestimmung der CAG/CCG-Repeats im HTT-Gen)	EDTA-Blut, DNA; DNA	PCR, Short Tandem Repeat typing
DPYD-Defizienz / 5-FU-Toxizität (DPYD: dbSNP rs3918290, rs55886062, rs67376798, rs56038477)	EDTA-Blut, DNA; DNA	Loop Amplification, Fluoreszenz-markierte Hybridisierungssonden (Real-time PCR)

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13144-05-00

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik
Retinoblastom (RB1)	EDTA-Blut, DNA; DNA	NGS (sequence capture, sequencing-by-synthesis, in-house pipeline, SNV, indel) MLPA, Sanger-Sequenzierung
Adenomatöse Polyposis coli (APC , MUTYH)	EDTA-Blut, DNA; DNA	NGS (sequence capture, sequencing-by-synthesis, in-house pipeline, SNV, indel) MLPA, Sanger-Sequenzierung
Brust- und Eierstockkrebs (ATM, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, NBN, PALB2, PTEN, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53)	EDTA-Blut, DNA; DNA	NGS (sequence capture, sequencing-by-synthesis, in-house pipeline, SNV, indel) MLPA, Sanger-Sequenzierung
Cowden-Syndrom (PTEN)	EDTA-Blut, DNA; DNA	NGS (sequence capture, sequencing-by-synthesis, in-house pipeline, SNV, indel) MLPA, Sanger-Sequenzierung
Cystische Fibrose: Komplettanalyse (CFTR)	EDTA-Blut, DNA; DNA	NGS (sequence capture, sequencing-by-synthesis, in-house pipeline, SNV, indel) MLPA, Sanger-Sequenzierung
Li-Fraumeni-Syndrom/ Li-Fraumeni-like Syndrom (TP53, CHEK2)	EDTA-Blut, DNA; DNA	NGS (sequence capture, sequencing-by-synthesis, in-house pipeline, SNV, indel) MLPA, Sanger-Sequenzierung
Lynch-Syndrom/ HNPCC (EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2)	EDTA-Blut, DNA; DNA	NGS (sequence capture, sequencing-by-synthesis, in-house pipeline, SNV, indel) MLPA, Sanger-Sequenzierung
Marfan Syndrom (FBN1, TGFBR1, TGFBR2)	EDTA-Blut, DNA; DNA	NGS (sequence capture, sequencing-by-synthesis, in-house pipeline, SNV, indel) MLPA, Sanger-Sequenzierung
Melanom, familär (ASIP, BAP1, BRCA1, BRCA2, CCND1, CDK4, CDKN2A, EPCAM, MITF, MLH1, MSH2, MSH6, NF1, OCA2, PLA2G6, PMS2, PTEN, RAC1, RB1, SLC45A2, TERT)	EDTA-Blut, DNA; DNA	NGS (sequence capture, sequencing-by-synthesis, in-house pipeline, SNV, indel) MLPA, Sanger-Sequenzierung
Neurofibromatose (NF1, NF2)	EDTA-Blut, DNA; DNA	NGS (sequence capture, sequencing-by-synthesis, in-house pipeline, SNV, indel) MLPA, Sanger-Sequenzierung

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik
Noonan Syndrom (BRAF, CBL, HRAS, KRAS, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, MRAS, NF1, NRAS, PPP1CB, PTPN11, RAF1, RASA2, RIT1, RRAS, RRAS2, SHOC2, SOS1, SOS2)	EDTA-Blut, Fruchtwasser, Chorionzotten, Zellkulturen (aus Fruchtwasser, Chorionzotten), DNA; DNA	NGS (sequence capture, sequencing-by-synthesis, in-house pipeline, SNV, indel) MLPA, Sanger-Sequenzierung
Pankreaskarzinom (APC, ATM, BRCA1, BRCA2, CDKN2A, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, PMS2, STK11, TP53)	EDTA-Blut, DNA; DNA	NGS (sequence capture, sequencing-by-synthesis, in-house pipeline, SNV, indel) MLPA, Sanger-Sequenzierung
Peutz-Jeghers-Syndrom (STK11)	EDTA-Blut, DNA; DNA	NGS (sequence capture, sequencing-by-synthesis, in-house pipeline, SNV, indel) MLPA, Sanger-Sequenzierung
BCR::ABL, Mutationsanalyse (CML, ALL)	EDTA-Blut, EDTA-Knochenmark; RNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
BCR::ABL, qualitativer Nachweis (CML, ALL)	EDTA-Blut, EDTA-Knochenmark; RNA	PCR, Gelelektrophorese
BCR::ABL, quantitativ (CML, ALL)	EDTA-Blut, EDTA-Knochenmark; RNA	PCR, Fluoreszenz-markierte Hybridisierungssonden (Real-time PCR)

[a]Die Proben werden vom Labor ohne vorherige histologische Beurteilung bearbeitet und analysiert.

Untersuchungsgebiet: Humangenetik (Zytogenetik)

Untersuchungsart: Chromosomenanalyse [Flex C]

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik
Angeborener Chromsomensatz	Blut, Fruchtwasser, Chorion, Gewebe[a], Fibroblasten	Chromosomenbänderungsanalyse
Angeborener Chromsomensatz	Blut, Fruchtwasser, Chorion, Gewebe[a], Fibroblasten, Mundschleimhaut	Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung (FISH)
Erworbener Chromosomensatz	Blut, Knochenmark	Chromosomenbänderungsanalyse
Erworbener Chromosomensatz	Blut, Knochenmark	Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung (FISH)
Angeborener Chromosomensatz	Blut, DNA; DNA	molekulare Karyotypisierung mittels Array-CGH

[a]Die Proben werden vom Labor ohne vorherige histologische Beurteilung bearbeitet und analysiert.

Untersuchungsgebiet: Transfusionsmedizin

Untersuchungsart:
Molekularbiologische Untersuchungen [Flex B]

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
HLA-A-Locus	Blut (EDTA, Citrat) / genomische DNA	PCR (SSP)/ Gelelektrophorese / qPCR (SSP)
HLA-B-Locus	Blut (EDTA, Citrat) / genomische DNA	PCR (SSP)/ Gelelektrophorese / qPCR (SSP)
HLA-C-Locus	Blut (EDTA, Citrat) / genomische DNA	PCR (SSP)/ Gelelektrophorese / qPCR (SSP)
HLA-DRB1-Locus	Blut (EDTA, Citrat) / genomische DNA	PCR (SSP)/ Gelelektrophorese / qPCR (SSP)
HLA-DRB3/4/5-Locus	Blut (EDTA, Citrat) / genomische DNA	PCR (SSP)/ Gelelektrophorese / qPCR (SSP)
HLA-DQB1-Locus	Blut (EDTA, Citrat) / genomische DNA	PCR (SSP)/ Gelelektrophorese / qPCR (SSP)
HLA-DQA1-Locus	Blut (EDTA, Citrat) / genomische DNA	PCR (SSP)/ Gelelektrophorese / qPCR (SSP)
HLA-DPB1-Locus	Blut (EDTA, Citrat) / genomische DNA	PCR (SSP)/ Gelelektrophorese / qPCR (SSP)
HLA-DPA1-Locus	Blut (EDTA, Citrat) / genomische DNA	PCR (SSP)/ Gelelektrophorese / qPCR (SSP)
Thrombozytenantigene (HPA), molekulargenetisch	Blut (EDTA, Citrat) / genomische DNA	qPCR (SSP)
Einzelantigene molekulargenetisch B*27; B*57:01	Blut (EDTA, Citrat) / genomische DNA	PCR (SSP)/ Gelelektrophorese / qPCR (SSP)
HLA-DRB1-Locus	Blut (EDTA, Citrat) / genomische DNA	PCR, NGS: sequence capture, sequencing-by-synthesis
HLA-DQB1-Locus	Blut (EDTA, Citrat) / genomische DNA	PCR, NGS: sequence capture, sequencing-by-synthesis
HLA-DRB3-Locus	Blut (EDTA, Citrat) / genomische DNA	PCR, NGS: sequence capture, sequencing-by-synthesis
HLA-DRB4-Locus	Blut (EDTA, Citrat) / genomische DNA	PCR, NGS: sequence capture, sequencing-by-synthesis
HLA-DRB5-Locus	Blut (EDTA, Citrat) / genomische DNA	PCR, NGS: sequence capture, sequencing-by-synthesis
HLA-A-Locus	Blut (EDTA, Citrat) / genomische DNA	PCR, NGS: sequence capture, sequencing-by-synthesis
HLA-B-Locus	Blut (EDTA, Citrat) / genomische DNA	PCR, NGS: sequence capture, sequencing-by-synthesis
HLA-C-Locus	Blut (EDTA, Citrat) / genomische DNA	PCR, NGS: sequence capture, sequencing-by-synthesis
HLA-DPB1-Locus	Blut (EDTA, Citrat) / genomische DNA	PCR, NGS: sequence capture, sequencing-by-synthesis

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13144-05-00

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
HLA-DQA1-Locus	Blut (EDTA, Citrat) / genomische DNA	PCR, NGS: sequence capture, sequencing-by-synthesis
HLA-DPA1-Locus	Blut (EDTA, Citrat) / genomische DNA	PCR, NGS: sequence capture, sequencing-by-synthesis