

Deutsche Akkreditierungsstelle GmbH

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13153-01-00 nach DIN EN ISO 15189:2014

Gültig ab: 20.03.2020

Ausstellungsdatum: 20.03.2020

Urkundeninhaber:

Zentrum für ambulante Medizin - Uniklinikum Jena gGmbH
Am Klinikum 1, 07747 Jena

Standorte:

Laborbereich

Praxis für Humangenetik

Labor TPI-Serologie

Praxis für Transfusionsmedizin

Labor TPI-Molekulargenetik

Praxis für Transfusionsmedizin

Untersuchungsgebiete:

Transfusionsmedizin

Humangenetik (Molekulare Humangenetik, Zytogenetik)

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.

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>

Praxis für Transfusionsmedizin

Untersuchungsgebiet: Transfusionsmedizin

Untersuchungsart:

Molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)*

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
ABO BG-Bestimmung	Citratblut	PCR / Gel-Elektrophorese (SSP)
Rh CDE-Bestimmung	Citratblut	PCR / Gel-Elektrophorese (SSP)
Weitere Blutgruppensysteme	Citratblut	PCR / Gel-Elektrophorese (SSP)

Labor TPI-Serologie

Praxis für Transfusionsmedizin

Untersuchungsgebiet: Transfusionsmedizin

Untersuchungsart:

Durchflusszytometrie (inkl. Partikeleigenschaftsbestimmungen)*

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
HLA-Klasse I und II Antikörperscreening und - differenzierung	Serum	Multiplex Microsphere Durchflußzytometrie (Luminex- Technologie)
Thrombozytäre Antikörper (Screening und Differenzierung)	Serum	Multiplex Microsphere Durchflußzytometrie (Luminex- Technologie)

Untersuchungsart:

Lysisreaktionen*

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
HLA-Antikörperdifferenzierung	Serum	Mikrolymphozytotoxizitätstest
Kreuztest Crossmatch (serologische Verträglichkeitsprobe im HLA-System)	Empfänger: Serum Spender: Citrat- Vollblut, EDTA-Vollblut, Heparin- Vollblut, Milz, Lymphknoten	Mikrolymphozytotoxizitätstest
Serologische HLA-Klasse-I-Typisierung	Lymphozyten	Mikrolymphozytotoxizitätstest

Labor TPI-Molekulargenetik Praxis für Transfusionsmedizin

Untersuchungsart:

Molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)*

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
HLA-A-Locus	Vollblut (EDTA) / genomische DNA	PCR / Gel-Elektrophorese (SSP)
HLA-B-Locus	Vollblut (EDTA) / genomische DNA	PCR / Gel-Elektrophorese (SSP)
HLA-C-Locus	Vollblut (EDTA) / genomische DNA	PCR / Gel-Elektrophorese (SSP)
HLA-DRB1-Locus	Vollblut (EDTA) / genomische DNA	PCR / Gel-Elektrophorese (SSP)
HLA-DRB3/4/5-Locus	Vollblut (EDTA) / genomische DNA	PCR / Gel-Elektrophorese (SSP)
HLA-DQB1-Locus	Vollblut (EDTA) / genomische DNA	PCR / Gel-Elektrophorese (SSP)
HLA-DPB1-Locus	Vollblut (EDTA) / genomische DNA	PCR / Gel-Elektrophorese (SSP)
Thrombozytenantigene Molekulargenetisch (HPA)	EDTA-Blut (Nativblut), DNA	PCR / Gel-Elektrophorese (SSP)
Einzelantigene molekulargenetisch B*27; B*57:01; DRB1*04; DQB1*02	EDTA-Blut (Nativblut), DNA	PCR / Gel-Elektrophorese (SSP)
HLA-DRB1-Locus	Vollblut (EDTA) / genomische DNA	PCR / Sequenzierung (SBT)/Next generation sequencing (NGS: sequence capture, sequencing-by-synthesis)
HLA-DQB1-Locus	Vollblut (EDTA) / genomische DNA	PCR / Sequenzierung (SBT)/Next generation sequencing (NGS: sequence capture, sequencing-by-synthesis)
HLA-A-Locus	Vollblut (EDTA) / genomische DNA	PCR / Sequenzierung (SBT)/Next generation sequencing (NGS: sequence capture, sequencing-by-synthesis)
HLA-B-Locus	Vollblut (EDTA) / genomische DNA	PCR / Sequenzierung (SBT)/Next generation sequencing (NGS: sequence capture, sequencing-by-synthesis)
HLA-C-Locus	Vollblut (EDTA) / genomische DNA	PCR / Sequenzierung (SBT)/Next generation sequencing (NGS: sequence capture, sequencing-by-synthesis)
HLA-DPB1-Locus	Vollblut (EDTA) / genomische DNA	PCR / Sequenzierung (SBT)/Next generation sequencing (NGS: sequence capture, sequencing-by-synthesis)
HLA-DQA1-Locus	Vollblut (EDTA) / genomische DNA	PCR / Sequenzierung (SBT)/Next generation sequencing (NGS: sequence capture, sequencing-by-synthesis)

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13153-01-00

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
HLA-DPA-Locus	Vollblut (EDTA) / genomische DNA	PCR / Sequenzierung (SBT)/Next generation sequencing (NGS: sequence capture, sequencing-by-synthesis)
MICA/MICB-Locus	Vollblut (EDTA) / genomische DNA	Next generation sequencing (NGS: sequence capture, sequencing-by-synthesis)

Laborbereich
Praxis für Humangenetik

Untersuchungsgebiet: Humangenetik (Zytogenetik)

Untersuchungsart:
Chromosomenanalyse**

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Chromosomenzahl und -struktur	Blut, Fruchtwasser, Chorion, Abortmaterial, Fibroblasten	Chromosomenfärbung
Chromosomenzahl und -struktur	Knochenmark, peripheres Blut	Chromosomenfärbung
Aneupl. 13,18,21,XY	unkultiviertes Fruchtwasser	Fluoreszenz in situ Hybridisierung (FISH)
Chromosomenzahl und -struktur ggf. Signale im Interphasekern	Blut, Fruchtwasser, Chorion, Abortmaterial, Fibroblasten, Mundschleimhaut	FISH
fetales und adultes Hämogl.	Nabelschnurblut, mütterliches Blut	Ausstrichfärbung, Mikroskop
Mentale Retardierung und Autismus	EDTA-Blut	Array-CGH

Untersuchungsgebiet: Humangenetik (Molekulare Humangenetik)

Untersuchungsart:
Molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)**

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Adenomatöse Polyposis coli (APC [OMIM *611731], MUTYH [OMIM *604933])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	NGS: sequence capture, sequencing-by-synthesis
Angelman Syndrom (UBE3A [OMIM *601623])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	MLPA (methylierungssensitiv)
Amelogenesis imperfecta (ENAM [OMIM *606585], KLK4 [OMIM *603767], MMP20 [OMIM *604629], WDR72 [OMIM *613214], FAM834 [OMIM *611927], DLX3 [OMIM *600525], AMELX [OMIM *300391])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	PCR-Amplifikation, Elektrophorese, Direktsequenzierung, NGS: sequence capture, sequencing-by-synthesis
Ausschluss/Nachweis mütterlicher Zellen im pränatalen Untersuchungsmaterial bzw. Abortdiagnostik	EDTA-Blut, Chorionzotten, Fruchtwasser, Abort nativ/ aus Kultur, DNA aus Blut	Mikrosatelliten-PCR mit markierten Primern, Elektrophorese, Haplotypbestimmung
Azoospermie (Deletionen im AZF-Locus) (AZFa [OMIM *400005], AZFb [OMIM *400005], AZFc [OMIM *400005])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	PCR und anschließende Gelelektrophorese

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13153-01-00

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Brust- und Eierstockkrebs (BRCA1 [OMIM *113705], BRCA2 [OMIM *600185]), TP53 [OMIM *191170],..., CDH1 [OMIM *192090])	EDTA-Blut, DNA aus Blut/ Gewebe	Direktsequenzierung, MLPA, NGS: sequence capture, sequencing-by-synthesis
Chorea Huntington (Bestimmung der CAG/CCG-Repeats im IT-15-Gen) (HTT [OMIM *613004])	EDTA-Blut	PCR und anschließende Kapillar-Gelelektrophorese
Cowden Syndrom (PTEN [OMIM *601728])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	MLPA, NGS: sequence capture, sequencing-by-synthesis
Cystische Fibrose (Stufendiagnostik zur Bestimmung der häufigsten Mutationen im CFTR-Gen) (CFTR [OMIM *602421])	EDTA-Blut, Chorionzotten nativ/ aus Kultur, Fruchtwasser nativ/ aus Kultur, DNA aus Blut	PCR und anschließende Kapillar-Gelelektrophorese, Direktsequenzierung, MLPA, NGS: sequence capture, sequencing-by-synthesis
Darmkrebs, familiär (HNPCC) (MLH1 [OMIM *120436], MSH2 [OMIM *609309], MSH6 [OMIM *600678], PMS2 [OMIM *600259])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	MLPA, NGS: sequence capture, sequencing-by-synthesis
Fanconi Anämie (BRCA1 [OMIM *113705], BRCA2 [OMIM *600185], BRIP1 [OMIM *605802], SLX4 [OMIM *613278])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	MLPA, NGS: sequence capture, sequencing-by-synthesis
Hereditäre sensomotorische Neuropathien (HMSN) (PMP22 [OMIM *601097], MPZ [OMIM *159440], GJB1 [OMIM *304040], MFN2 [OMIM *608507], LMNA [OMIM *150330],..., NEFL [OMIM *162280])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	PCR-Amplifikation, Elektrophorese, Direktsequenzierung, MLPA, NGS: sequence capture, sequencing-by-synthesis
Hereditäre spastische Paraplegie (HSP) (SPAST [OMIM *604277], ATL1 [OMIM *606439], REEP1 [OMIM *609139]) BSCL2 [OMIM *606158],..., DNM2 [OMIM *602378])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	PCR-Amplifikation, Elektrophorese, Direktsequenzierung, MLPA
Immundefekte (STAT3 [OMIM*605987], NBN [OMIM *602667], MSH2 [OMIM*609309])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	MLPA, Sequencing-by-synthesis
Kardiovaskuläre Erkrankungen (ACTC1 [OMIM *102540], ACTA2 [OMIM *102620], ACTN2 [OMIM *102573], ANKRD1 [OMIM *611192], MYH11 [OMIM *160745], MYL2 [OMIM *160781], ... , TTR [OMIM *176300])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	MLPA, NGS: sequence capture, sequencing-by-synthesis
Li-Fraumeni-Syndrom/ Li-Fraumeni-like Syndrom (TP53 [OMIM *91170], CHEK2 [OMIM *604373])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	MLPA,NGS: sequence capture, sequencing-by-synthesis

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13153-01-00

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Marfan Syndrom (FBN1 [OMIM *134797], TGFBR1 [OMIM *190181], TGFBR2 [OMIM *190182])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	MLPA, NGS: sequence capture, sequencing-by-synthesis
Melanom, familiär (BAP1 [OMIM *603089], CDK4 [OMIM *123829], CDKN2A [OMIM *600160], MC1R [OMIM *155555], MITF [OMIM *156845], PTEN [OMIM *601728], RB1 [OMIM *180989], TP53 [OMIM *191170])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	MLPA, NGS: sequence capture, sequencing-by-synthesis
Neurofibromatose (NF1 [OMIM *613113], NF2 [OMIM *607379])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	MLPA, NGS: sequence capture, sequencing-by-synthesis
Pankreaskarzinom [ATM [OMIM *607585], BRCA2 [OMIM *600185], CDKN2A [OMIM *600160], ..., STK11 [OMIM *602216]	EDTA-Blut, DNA aus Blut	MLPA, NGS: sequence capture, sequencing-by-synthesis
Peutz-Jeghers-Syndrom (STK11 [OMIM *602216])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	MLPA, NGS: sequence capture, sequencing-by-synthesis
Prader-Willi (SNRPN [OMIM	EDTA-Blut, DNA aus Blut	MLPA (methylierungssensitiv)
pränataler Schnelltest (STR-basiert)	EDTA-Blut, Chorionzotten nativ/ aus Kultur, Fruchtwasser nativ/ aus Kultur, Abortmaterial nativ/ aus Kultur, DNA aus Blut	Mikrosatelliten-PCR mit markierten Primern, Elektrophorese, Haplotypbestimmung
Retinoblastom (RB1 [OMIM *614041])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	MLPA, NGS: sequence capture, sequencing-by-synthesis
SCN9A-vermittelte Schmerzsyndrome	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Direktsequenzierung, NGS: sequence capture, sequencing-by-synthesis
Skeletterkrankungen (COL1A1 [OMIM +120159], COL1A2 [OMIM *120160], BMP1 [OMIM *112264], LRP5 [OMIM *603506], ..., ALPL [OMIM *171760])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	MLPA, NGS: sequence capture, sequencing-by-synthesis
Spinocerebelläre Ataxie 1,2,3, und 6	EDTA-Blut, DNA aus Blut	PCR-Amplifikation, Elektrophorese, Fragmentanalyse
Uniparentale Disomien der Chromosomen 6, 7, 11, 13, 14, 15, 18, 21	EDTA-Blut, Chorionzotten nativ/ aus Kultur, Fruchtwasser nativ/ aus Kultur, DNA aus Blut	Mikrosatelliten-PCR mit markierten Primern, Elektrophorese, Haplotypbestimmung
BCR-ABL, qualitativer Nachweis (CML, ALL)	EDTA-Blut, EDTA-Knochenmark / RNA aus Leukozyten, PAX-Blut, PAX-KM	PCR / Gelelektrophorese
BCR-ABL, quantitativ (CML, ALL)	EDTA-Blut oder EDTA-Knochenmark / RNA aus Leukozyten	quantitative Realtime-PCR
BCR-ABL, Mutationsanalyse (CML, ALL)	EDTA-Blut oder EDTA-Knochenmark / RNA aus Leukozyten	PCR / Sanger-Sequenzierung