

Deutsche Akkreditierungsstelle GmbH

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-21458-01-00 nach DIN EN ISO 15189:2014

Gültig ab: 11.03.2021

Ausstellungsdatum: 11.03.2021

Urkundeninhaber:

**MVZ der Universitätsmedizin Mainz GmbH
Humangenetische Praxis Am Fort Mariaborn
Am Fort Mariaborn 1, 55131 Mainz**

Untersuchungen im Bereich:

Medizinische Laboratoriumsdiagnostik

Untersuchungsgebiete:

Humangenetik (Zytogenetik)

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 (Zytogenetik)

Untersuchungsart:

Chromosomenanalyse

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
angeborener Chromosomensatz	Peripheres Blut (auch nach Cordocentese), Fruchtwasser, Chorion, Abortgewebe, Haut-PE, Knochenmark	Zellkultivierung, Chromosomenpräparation,-Färbeverfahren, Chromosomenanalyse
angeborener Chromosomensatz: Molekularzytogenetische Analyse nach Mikrodissektion	Peripheres Blut (auch nach Cordocentese), Fruchtwasser, Chorion, Abortgewebe, Haut-PE, Knochenmark	FISH (Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung): Reverse FISH nach Chromosomenmikrodissektion
CDKN2C(1p32.3)/CKS1B (1q21-22) Amplifikation, Deletion, Rearrangement, MM	Peripheres Blut, Knochenmark	FISH (Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung) an Interphasen und Metaphasen
TCF3(11q23)/PBX(11q23)(19p13.3) Rearrangement, prä B-AML	Peripheres Blut, Knochenmark	FISH (Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung) an Interphasen und Metaphasen
D2Z1 2p11.1-q11.1 Trisomie 2, Monosomie 2, Rearrangement	Peripheres Blut (auch nach Cordocentese), Fruchtwasser, Chorion, Abortgewebe, Haut-PE, Knochenmark	FISH (Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung) an Interphasen und Metaphasen
ALK (2p23) D2S2312 (2p23) Rearrangement, NHL	Peripheres Blut, Knochenmark	FISH (Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung) an Interphasen und Metaphasen
MECOM (3q26) Rearrangement , Inversion, MDS, AML	Peripheres Blut, Knochenmark	FISH (Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung) an Interphasen und Metaphasen
BCL6 3q27 Rearrangement, NHL	Peripheres Blut, Knochenmark	FISH (Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung) an Interphasen und Metaphasen
NSD2 (4p16.3 4)/(4p11-q11) Deletion 4p16.3, Rearrangement, Wolf-Hirschhorn Syndrom	Peripheres Blut (auch nach Cordocentese), Fruchtwasser, Chorion, Abortgewebe, Haut-PE, Knochenmark	FISH (Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung) an Interphasen und Metaphasen
FGFR3 (4p16.3)/IGH(14q32.3) Rearrangement, MM	Peripheres Blut, Knochenmark	FISH (Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung) an Interphasen und Metaphasen
SCFD2/CHIC2 LNX1/PDGFR4 (4q12) Deletion, Rearrangement, CML, MPN, Eosinophilie	Peripheres Blut, Knochenmark	FISH (Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung) an Interphasen und Metaphasen
EGR1 (5q31.2)/RPS14 (5q33.1)/D5S1976 / D5S1518e (5p15.2-15.3) Deletion, Rearrangement, MDS, AML, MM	Peripheres Blut, Knochenmark	FISH (Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung) an Interphasen und Metaphasen

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
PDGFRB (5q32) 5q32 Rearrangement, CML, atyp. CML	Peripheres Blut, Knochenmark	FISH (Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung) an Interphasen und Metaphasen
NSD1 (5q35)/D5S721/D5S23 (5p15.2) Deletion, Rearrangement, Cri-du-chat- Syndrom	Peripheres Blut (auch nach Cordocentese), Fruchtwasser, Chorion, Abortgewebe, Haut-PE, Knochenmark	FISH (Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung) an Interphasen und Metaphasen
D6Z1 (6p11.1-q11) Trisomie 6, Monosomie 6, Rearrangement	Peripheres Blut (auch nach Cordocentese), Fruchtwasser, Chorion, Abortgewebe, Haut-PE, Knochenmark	FISH (Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung) an Interphasen und Metaphasen
SEC63 (6q21)/MYB (6q23.3) Deletion, Rearrangement, ALL, CLL, NHL	Peripheres Blut, Knochenmark	FISH (Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung) an Interphasen und Metaphasen
DEK (6p22.3)/LAMC3/NUP214(9q34.1) Rearrangement, AML, MDS	Peripheres Blut, Knochenmark	FISH (Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung) an Interphasen und Metaphasen
D7Z1 (7p11.1-q11.1) Trisomie 7, Monosomie 7, Rearrangement	Peripheres Blut (auch nach Cordocentese), Fruchtwasser, Chorion, Abortgewebe, Haut-PE, Knochenmark	FISH (Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung) an Interphasen und Metaphasen
KMT2E (7q22)/EZH2 (7q36) Deletion, Rearrangement, MDS, AML	Peripheres Blut, Knochenmark	FISH (Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung) an Interphasen und Metaphasen
EGFR(7p11)/D7Z1 (7p11.1-q11.1) Amplifikation, Rearrangement	Peripheres Blut, Knochenmark	FISH (Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung) an Interphasen und Metaphasen
ELN/LIMK1/EIF4H (7q11.23) / D7S486/D7S522 (7q31) Deletion, Rearrangement, Williams-Syndrom	Peripheres Blut (auch nach Cordocentese), Fruchtwasser, Chorion, Abortgewebe, Haut-PE, Knochenmark	FISH (Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung) an Interphasen und Metaphasen
KMT2E (7q22)/MET (7q31.2)/D7Z1 (7p11.1-q11.1) Monosomie, Deletion, Rearrangement, MDS, AML	Peripheres Blut, Knochenmark	FISH (Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung) an Interphasen und Metaphasen
D8S2291/FGFR1 / D8S1416E (8p11.2) Rerrangement, CML, MPN, Eosinophilie	Peripheres Blut, Knochenmark	FISH (Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung) an Interphasen und Metaphasen
MYC (8q24.21)/ 8cen(8p11.1- q11.1)/IGH(14q32.2) Rearrangement , Amplifikation , Monosomie 8, Trisomie 8, Lymphome	Peripheres Blut, Knochenmark	FISH (Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung) an Interphasen und Metaphasen
RUNX1T1(8q21.3- 22.1)/RUNX1(21q22.1) Rearrangement, AML	Peripheres Blut, Knochenmark	FISH (Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung) an Interphasen und Metaphasen

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
ABL1 (9q34.1)/BCR(22q11.2) Rearrangement, CML	Peripheres Blut, Knochenmark	FISH (Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung) an Interphasen und Metaphasen
CDKN2A/ DKN2B (9p21)/CEP 9 Deletion, Trisomie 9, Monosomie 9, Rearrangement, t-ALL	Peripheres Blut, Knochenmark	FISH (Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung) an Interphasen und Metaphasen
DGCR2 (10p14)/D10Z1 (10p11.1- q11.1) Deletion,Rearrangement, DiGeorge-Syndrom	Peripheres Blut (auch nach Cordocentese), Fruchtwasser, Chorion, Abortgewebe, Haut-PE, Knochenmark	FISH (Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung) an Interphasen und Metaphasen
MYEOV (11q13.3)/ IGH(14q32.3) Rearrangement, MM, NHL, MCL, CLL	Peripheres Blut, Knochenmark	FISH (Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung) an Interphasen und Metaphasen
API2(11q21)/MALT1(18q21) Rearrangement, NHL	Peripheres Blut, Knochenmark	FISH (Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung) an Interphasen und Metaphasen
NUP 98 (11p15.4) Rearrangement, AML	Peripheres Blut, Knochenmark	FISH (Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung) an Interphasen und Metaphasen
ATM (11q22.3)/11 cen (11p11.11- q11) Monosomie 11, Trisomie 11, Rearrangement, CLL	Peripheres Blut, Knochenmark	FISH (Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung) an Interphasen und Metaphasen
ATM (11q22.3)/TP53(17p13.1) Rearrangement, CLL	Peripheres Blut, Knochenmark	FISH (Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung) an Interphasen und Metaphasen
KMT2A (11q23.3) Rearrangement, ALL, AML	Peripheres Blut, Knochenmark	FISH (Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung) an Interphasen und Metaphasen
D12Z3 (12p11.1-q11) Trisomie 12, Monosomie 12, Rearrangement	Peripheres Blut (auch nach Cordocentese), Fruchtwasser, Chorion, Abortgewebe, Haut-PE, Knochenmark	FISH (Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung) an Interphasen und Metaphasen
ETV6 (12p13.2)/RUNX1 (21q22.1) Rearrangement, ALL	Peripheres Blut, Knochenmark	FISH (Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung) an Interphasen und Metaphasen
Acro-p p-Arm: 13,14,15,21,22 Markerdiagnostik, Rearrangement	Peripheres Blut (auch nach Cordocentese), Fruchtwasser, Chorion, Abortgewebe, Haut-PE, Knochenmark	FISH (Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung) an Interphasen und Metaphasen

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-21458-01-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
DXZ1 (Xp11.1-q11.1)/DYZ3 (Yp11.1-q11.1)/D18Z1(18p11.1-q11.1)/RB1 (13q14)/DSCR4 (21q22) Trisomie 13/18/21, Monosomie 13/18/21, Rearrangement, Paetau-, Edwards-, Down-Syndrom, Aneuploidie der Geschlechtschromosomen	Peripheres Blut (auch nach Cordocentese), Fruchtwasser, Chorion, Abortgewebe, Haut-PE, Knochenmark	FISH (Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung) an Interphasen und Metaphasen
RB1(13q14)/MALT1 (18q21) / DSCR4 (21q22) Trisomie 13/18/21, Monosomie 13/ 18/21, Rearrangement, Paetau-, Edwards-, Down-Syndrom	Peripheres Blut (auch nach Cordocentese), Fruchtwasser, Chorion, Abortgewebe, Haut-PE, Knochenmark	FISH (Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung) an Interphasen und Metaphasen
DLEU1 (13q14.2)/ LAMP1 (13q34) Deletion, Rearrangement, MM, AML, CML	Peripheres Blut, Knochenmark	FISH (Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung) an Interphasen und Metaphasen
TCRAD (14q11.2) Rearrangement, ALL, NHL	Peripheres Blut, Knochenmark	FISH (Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung) an Interphasen und Metaphasen
IGH (14q32) Rearrangement, MM, NHL, ALL	Peripheres Blut, Knochenmark	FISH (Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung) an Interphasen und Metaphasen
IGH (14q32.3)/ MAF (16q23) Rearrangement, MM	Peripheres Blut, Knochenmark	FISH (Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung) an Interphasen und Metaphasen
IGH (14q32.3)/ BCL2 (18q21.3) Rearrangement, NHL, DLBCL	Peripheres Blut, Knochenmark	FISH (Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung) an Interphasen und Metaphasen
IGH (14q32)/MAFB (D20S53/RH65460)(20q12) Rearrangement, MM	Peripheres Blut, Knochenmark	FISH (Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung) an Interphasen und Metaphasen
D15Z1 (15p11.1-q11.1) Trisomie 15, Monosomie 15, Rearrangement	Peripheres Blut (auch nach Cordocentese), Fruchtwasser, Chorion, Abortgewebe, Haut-PE, Knochenmark	FISH (Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung) an Interphasen und Metaphasen
SNRPN/UBE3A (15q11-13)/D15Z1 (15q11.2)/ PML (15q22-24) Deletion, Rearrangement, Prader-Willi-/ Angelmann- Syndrom	Peripheres Blut (auch nach Cordocentese), Fruchtwasser, Chorion, Abortgewebe, Haut-PE, Knochenmark	FISH (Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung) an Interphasen und Metaphasen
PML (15q24)/RARA(17q21.1-21.2) Rearrangement, AML	Peripheres Blut, Knochenmark	FISH (Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung) an Interphasen und Metaphasen
CBFB (16p21-22) Inversion, Rearrangement, AML	Peripheres Blut, Knochenmark	FISH (Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung) an Interphasen und Metaphasen

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-21458-01-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
SMS (17p11.2)/RARA(17q21.1) Deletion, Rearrangement, Smith-Magenis-Syndrom	Peripheres Blut (auch nach Cordocentese), Fruchtwasser, Chorion, Abortgewebe, Haut-PE, Knochenmark	FISH (Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung) an Interphasen und Metaphasen
LSI1 (17p13) /RARA(17q21) Deletion, Rearrangement, Miller-Dieker-Syndrom	Peripheres Blut (auch nach Cordocentese), Fruchtwasser, Chorion, Abortgewebe, Haut-PE, Knochenmark	FISH (Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung) an Interphasen und Metaphasen
TP53 (17p13) /NF1(17q11.2) Deletion, Rearrangement, MM, CLL, CML	Peripheres Blut, Knochenmark	FISH (Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung) an Interphasen und Metaphasen
NF1(17q11.2)/MPO (17q22) Deletion, Rearrangement, von Recklinghausen	Peripheres Blut (auch nach Cordocentese), Fruchtwasser, Chorion, Abortgewebe, Haut-PE, Knochenmark	FISH (Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung) an Interphasen und Metaphasen
D18Z1 (18p11-1-q11.1) Trisomie 18, Monosomie 18, Rearrangement	Peripheres Blut (auch nach Cordocentese), Fruchtwasser, Chorion, Abortgewebe, Haut-PE, Knochenmark	FISH (Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung) an Interphasen und Metaphasen
D20Z1(20p11.1-q11.1) Trisomie 20, Monosomie 20, Rearrangement	Peripheres Blut (auch nach Cordocentese), Fruchtwasser, Chorion, Abortgewebe, Haut-PE, Knochenmark	FISH (Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung) an Interphasen und Metaphasen
D20S108 (20q12) Monosomie 20, Trisomie 20, Rearrangement, AML, MDS	Peripheres Blut, Knochenmark	FISH (Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung) an Interphasen und Metaphasen
D20S108(20q12) /20qter(20q13.3) Deletion, Rearrangement, MDS, MPS	Peripheres Blut, Knochenmark	FISH (Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung) an Interphasen und Metaphasen
PN 21 /RCAN (21q22) Trisomie 21, Monosomie 21, Rearrangement, Down-Syndrom	Peripheres Blut (auch nach Cordocentese), Fruchtwasser, Chorion, Abortgewebe, Haut-PE, Knochenmark	FISH (Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung) an Interphasen und Metaphasen
D22S75 (N25) (22q11.2)/ARSA (22q13) Deletion, Rearrangement, DiGeorge-Syndrom	Peripheres Blut (auch nach Cordocentese), Fruchtwasser, Chorion, Abortgewebe, Haut-PE, Knochenmark	FISH (Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung) an Interphasen und Metaphasen
D22S942(HIRA) (22q11)/ARSA (22q13) Deletion, Rearrangement, DiGeorge-Syndrom	Peripheres Blut (auch nach Cordocentese), Fruchtwasser, Chorion, Abortgewebe, Haut-PE, Knochenmark	FISH (Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung) an Interphasen und Metaphasen
DXZ1(Xp11.1-q11.1) Monosomie X, Trisomie X, Rearrangement, Turner-Syndrom, Triplo X-Syndrom	Peripheres Blut (auch nach Cordocentese), Fruchtwasser, Chorion, Abortgewebe, Haut-PE, Knochenmark	FISH (Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung) an Interphasen und Metaphasen

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
SHOX (Xp22)/DXZ1 (Xp11.1-q11.1) Deletion, Rearrangement, Kleinwuchs	Peripheres Blut (auch nach Cordocentese), Fruchtwasser, Chorion, Abortgewebe, Haut-PE, Knochenmark	FISH (Fluoreszenz-in-situ- Hybridisierung) an Interphasen und Metaphasen
STS (Xp22.3)/DXZ1 (Xp11.1-q11.1) Deletion, Rearrangement, Steroid Sulfatase-Mangel	Peripheres Blut (auch nach Cordocentese), Fruchtwasser, Chorion, Abortgewebe, Haut-PE, Knochenmark	FISH (Fluoreszenz-in-situ- Hybridisierung) an Interphasen und Metaphasen
KALL (Xp22.3)/DXZ1 (Xp11.1-q11.1) Deletion, Rearrangement, Kallmann- Syndrom	Peripheres Blut (auch nach Cordocentese), Fruchtwasser, Chorion, Abortgewebe, Haut-PE, Knochenmark	FISH (Fluoreszenz-in-situ- Hybridisierung) an Interphasen und Metaphasen
XIST/CHIC1 (Xq13)/DXZ1 (Xp11.1- q11.1) Deletion, Rearrangement, X- Inaktivierung	Peripheres Blut (auch nach Cordocentese), Fruchtwasser, Chorion, Abortgewebe, Haut-PE, Knochenmark	FISH (Fluoreszenz-in-situ- Hybridisierung) an Interphasen und Metaphasen
X (Xp11.1-q11.1)/Y(Yp11.1-q11.1) Geschlechtschromosomenbestimm ung, Turner-Syndrom, Klinefelter Syndrom, XXY-Syndrom, Triplo X- Syndrom	Peripheres Blut (auch nach Cordocentese), Fruchtwasser, Chorion, Abortgewebe, Haut-PE, Knochenmark	FISH (Fluoreszenz-in-situ- Hybridisierung) an Interphasen und Metaphasen
DYZ1(Yq12), Aneuploidie des Y- Chomosomes, Rearrangement	Peripheres Blut (auch nach Cordocentese), Fruchtwasser, Chorion, Abortgewebe, Haut-PE, Knochenmark	FISH (Fluoreszenz-in-situ- Hybridisierung) an Interphasen und Metaphasen
SRY (Yp11.3) Deletion, Rearrangement	Peripheres Blut (auch nach Cordocentese), Fruchtwasser, Chorion, Abortgewebe, Haut-PE, Knochenmark	FISH (Fluoreszenz-in-situ- Hybridisierung) an Interphasen und Metaphasen
Telomer 1-22 /X/Y p-Arm und q- Arm Rearrangement Chromosom 1- 22	Peripheres Blut (auch nach Cordocentese), Fruchtwasser, Chorion, Abortgewebe, Haut-PE, Knochenmark	FISH (Fluoreszenz-in-situ- Hybridisierung) an Interphasen und Metaphasen