

# Deutsche Akkreditierungsstelle GmbH

## Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13362-03-00 nach DIN EN ISO 15189:2014

**Gültig ab: 06.12.2019**

Ausstellungsdatum: 06.12.2019

Urkundeninhaber:

**Universitätsklinikum Düsseldorf  
Moorenstraße 5, 40225 Düsseldorf**

mit dem Medizinischen Laboratorium

**Institut für Humangenetik  
Universitätsstraße 1 (Geb. 23.12 3. OG), 40225 Düsseldorf**

**Untersuchungen im Bereich:**

Medizinische Laboratoriumsdiagnostik

**Untersuchungsgebiete:**

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 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>*

## Untersuchungsgebiet: Humangenetik (Molekulare Humangenetik)

### Untersuchungsart:

### Molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)\*\*

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
HNPCC-Syndrom ( <i>MLH1</i> )	Blut (EDTA, Heparin), DNA aus Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR), größenspezifische DNA- Fragmentanalyse in Gelmatrix, Sanger-Sequenzierung (Kapillar- Auftrennung)  Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA)
HNPCC-Syndrom ( <i>PMS2</i> )	Blut (EDTA, Heparin), DNA aus Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR), größenspezifische DNA- Fragmentanalyse in Gelmatrix, Sanger-Sequenzierung (Kapillar- Auftrennung)  Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA)
HNPCC-Syndrom ( <i>MSH2</i> )	Blut (EDTA, Heparin), DNA aus Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR), größenspezifische DNA- Fragmentanalyse in Gelmatrix, Sanger-Sequenzierung (Kapillar- Auftrennung)  Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA)
HNPCC-Syndrom ( <i>MSH6</i> )	Blut (EDTA, Heparin), DNA aus Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR), größenspezifische DNA- Fragmentanalyse in Gelmatrix, Sanger-Sequenzierung (Kapillar- Auftrennung)  Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA)
Peutz-Jeghers-Syndrom ( <i>STK11</i> )	Blut (EDTA, Heparin), DNA aus Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR), größenspezifische DNA- Fragmentanalyse in Gelmatrix, Sanger-Sequenzierung (Kapillar- Auftrennung)  Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA)

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13362-03-00

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Azoospermie (AZF)	Blut (EDTA), DNA aus Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR), größenspezifische DNA- Fragmentanalyse in Gelmatrix
WAGR-Syndrom (PAX6/WT1 -Deletion)	Blut (EDTA, Heparin)	Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA)
MPN (JAK2)	Blut (EDTA, Heparin), Knochenmarkaspirat (EDTA, Heparin)	Polymerasekettenreaktion (PCR), Fragmentanalyse in Gelmatrix, Fragmentanalyse (Kapillar- Auftrennung), Sanger-Sequenzierung (Kapillar- Auftrennung)
MPN (CALR)	Blut (EDTA, Heparin), Knochenmarkaspirat (EDTA, Heparin)	Polymerasekettenreaktion (PCR), Fragmentanalyse in Gelmatrix, Fragmentanalyse (Kapillar- Auftrennung), Sanger-Sequenzierung (Kapillar- Auftrennung)
HNPCC-Syndrom (MLH1 , PMS2 , MSH2 , MSH6)	Blut (EDTA, Heparin), DNA aus Blut	Next Generation Sequencing (NGS), Sequence Capture, Sequencing-by-Synthesis  Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA)
Familiäre adenomatöse Polyposis (FAP, klassisch) (APC)	Blut (EDTA, Heparin), DNA aus Blut	Next Generation Sequencing (NGS), Sequence Capture, Sequencing-by-Synthesis  Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA)
MUTYH-assoziierte Polyposis (MAP) (MUTYH)	Blut (EDTA, Heparin), DNA aus Blut	Next Generation Sequencing (NGS), Sequence Capture, Sequencing-by-Synthesis  Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA)
Juvenile Poliposis (BMPR1A , SMAD4)	Blut (EDTA, Heparin), DNA aus Blut	Next Generation Sequencing (NGS), Sequence Capture, Sequencing-by-Synthesis  Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA)

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Peutz-Jeghers-Syndrom ( <i>STK11</i> )	Blut (EDTA, Heparin), DNA aus Blut	Next Generation Sequencing (NGS), Sequence Capture, Sequencing-by-Synthesis  Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA)
Hereditäres diffuses Magenkarzinom ( <i>CDH1</i> )	Blut (EDTA, Heparin), DNA aus Blut	Next Generation Sequencing (NGS), Sequence Capture, Sequencing-by-Synthesis  Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA)
Mukoviszidose/zystische Fibrose ( <i>CFTR</i> )	Blut (EDTA), DNA aus Blut	Next Generation Sequencing (NGS), Sequence Capture, Sequencing-by-Synthesis  Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA)
AML-Panel ( <i>ASXL1</i> , <i>IDH1</i> , <i>IDH2</i> , <i>RUNX1</i> , <i>TP53</i> , optional <i>CEBPA</i> , <i>NPM1</i> )	Blut (EDTA, Heparin), Knochenmarkaspirat (EDTA, Heparin)	Next Generation Sequencing (NGS), Amplicon basiert, Sequencing-by-Synthesis
MDS-Panel ( <i>ASXL1</i> , <i>EZH2</i> , <i>TP53</i> , optional <i>RUNX1</i> , <i>SF3B1</i> )	Blut (EDTA, Heparin) Knochenmarkaspirat (EDTA, Heparin)	Next Generation Sequencing (NGS), Amplicon basiert, Sequencing-by-Synthesis
CMML-Panel ( <i>ASXL1</i> , <i>NRAS</i> , <i>RUNX1</i> , <i>SETBP1</i> , <i>SRSF2</i> , <i>TET2</i> )	Blut (EDTA, Heparin), Knochenmarkaspirat (EDTA, Heparin)	Next Generation Sequencing (NGS), Amplicon basiert, Sequencing-by-Synthesis
MPN ( <i>MPL</i> )	Blut (EDTA, Heparin), Knochenmarkaspirat (EDTA, Heparin)	Next Generation Sequencing, PCR und Fragmentierung, Sequencing-by-Synthesis

## Untersuchungsgebiet: Humangenetik (Zytogenetik)

### Untersuchungsart:

#### Chromosomenanalyse\*\*

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
angeborener Chromosomensatz	Heparin-Blut, Hautbiopsie	Chromosomenbänderungsanalyse
angeborener Chromosomensatz	Heparin-Blut, Hautbiopsie	FISH
erworbener Chromosomensatz	Heparin-Knochenmark, Heparin- Blut	Chromosomenbänderungsanalyse
erworbener Chromosomensatz	Heparin-Knochenmark, Heparin- Blut	FISH

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13362-03-00

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Molekularer Karyotyp	Blut (EDTA, Heparin)	Vergleichende Genom-Hybridisierung an Oligonukleotid-Arrays