

Aktuelle Liste der Verfahren im flexiblen Akkreditierungsbereich nach DIN EN ISO 15189:2024

Stand: 10.03.2026

D-ML-13362-03-00 und D-ML-19394-01-00

**Universitätsklinikum Düsseldorf und
MVZ Medizinisches Versorgungszentrum am Universitätsklinikum Düsseldorf GmbH
Moorenstraße 5, 40225 Düsseldorf**

mit dem Medizinischen Laboratorium

**Institut für Humangenetik und
MVZ am UKD - Fachbereich für Humangenetik
Moorenstraße 5 (Geb. 13.58.01), 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.

Untersuchungsgebiet: Humangenetik (Molekulare Humangenetik)

Untersuchungsart:

Molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)**

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung+Version Pipeline/Kit/Panel+Version	Gerät	Datum der Aufnahme/Änderung
AML-Panel (<i>ASXL1, RUNX1, TP53, optional CEBPA</i>), Hotspotanalysen: <i>IDH1, IDH2, optional NPM1</i> ; <i>SNV, indel</i>	EDTA-Blut, Heparin-Blut, Knochenmarkspirat; DNA	Next Generation Sequencing Amplicon basiert, Sequencing-by-Synthesis, custom pipeline	IFH-AA-MG-060 AmpliSeq for Illumina Myeloid-Panel (Amplicon-Based Library Prep) Revision 002 Illumina On-Instrument Pipeline: DNA Amplicon Modul 3.0.0 DNA Amplicon Workflow, Version 3.24.1.14/ Kit: AmpliSeq for Illumina Myeloid Panel Illumina Variant Studio 3.0	Next Generation Sequencing (NGS)-Gerät (Illumina, MiSeq)	
Azoospermie (AZF)	EDTA-Blut; DNA	Polymerasekettenreaktion (PCR), größenspezifische DNA-Fragmentanalyse in Gelmatrix	IFH-AA-MG-012 AZF-Diagnostik mittels PCR und Gelelektrophorese Revision 003	PCR Thermal Cycler Elektrophoresegeräte	
BRCA1/BRCA2-Mutationen in der Keimbahn gemäß Fachinformation zur Indikationsstellung einer gezielten medikamentösen Behandlung (BRCA1/BRCA2); <i>SNV, indel, CNV</i>	EDTA-Blut, Heparin-Blut; DNA	Next Generation Sequencing (NGS), Sequence Capture, Sequencing-by-Synthesis; custom pipeline Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA); custom pipeline	IFH-AA-MG-043 EBM-Panel (Enrichment-Based Library Prep) Revision 002 Illumina On-Instrument Pipeline: DNA Enrichment Modul 3.0.0 Analysis software version: 2.5.42.7/ Illumina Variant Studio 3.0 Kit: Illumina DNA Prep with Enrichment-(S) Tagmentation Kit IFH-AA-MG-017 MLPA-Analyse Revision 003 Applied Biosystems: 3500 Series Data Collection Software 3 V3.3 Applied Biosystems Gene Mapper Software 6 V6.0/ Kit: MRC Holland SALSA MLPA Probemix P002 BRCA1, P045 BRCA2/CHEK2/SoftGenetics GeneMarker	Next Generation Sequencing (NGS)-Gerät (Illumina, MiSeq) Illumina Variant Studio 3.0 3500 Genetic Analyzer (Applied Biosystems) MLPA: SoftGenetics GeneMarker 3.0.1	

CMML-Panel (<i>ASXL1, RUNX1, TET2</i> Hotspotanalysen: <i>NRAS, SETBP1, SRSF2</i>); <i>SNV, indel</i>	EDTA-Blut , Heparin-Blut, Knochenmarkaspirat; DNA	Next Generation Sequencing (NGS), Amplicon basiert, Sequencing-by-Synthesis; custom pipeline	IFH-AA-MG-060 AmpliSeq for Illumina Myeloid-Panel (Amplicon-Based Library Prep) Revision 002 Illumina On-Instrument Pipeline: DNA Amplicon Modul 3.0.0 DNA Amplicon Workflow , Version 3.24.1.14/Variant Studio 3.0 Kit: AmpliSeq for Illumina Myeloid Panel	Next Generation Sequencing (NGS)- Gerät (Illumina,MiSeq) Illumina Variant Studio 3.0	
Whole Exom-Analyse; <i>SNV, indel, CNV</i>	EDTA-Blut, Heparin-Blut; DNA	Next Generation Sequencing (NGS), Sequence Capture, Sequencing-by-Synthesis; custom pipeline	IFH-AA-MG-056 Exom Revision 006 Kit: Twist Exome 2.0 plus Comp Exome spike-in Bioinformatische Analyse: Limbus Medical Varvis® Source ID: varvis® 2.6.3 / fc9-0a9- 00b (SNV, indel) Source ID: varvis® 2.6.3 / 8a2-0a9- 080 (CNV)	Next Generation Sequencing (NGS)- Gerät (Illumina,NextSeq 550 und NovaSeq X Plus) Biomek Pipetierroboter i5 (Beckman Coulter) Bioinformatische Analyse: Limbus Medical Varvis® Source ID: varvis® 2.6.3 / fc9-0a9- 00b (SNV, indel) Source ID: varvis® 2.6.3 / 8a2-0a9- 080 (CNV)	
Exom-Sequenzierung Familiärer Brust- und Eierstockkrebs (<i>ATM, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1,</i> <i>CHEK2, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6,</i> <i>PALB2, PMS2, PTEN, RAD51C, RAD51D,</i> <i>STK11, TP53</i>); <i>SNV, indel, CNV</i> Lynch-Syndrom / HNPCC ohne Tumormaterial (<i>EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2</i>); <i>SNV, indel, CNV</i> Li-Fraumeni-Syndrom (<i>CHEK2, TP53</i>); <i>SNV, indel, CNV</i>	EDTA-Blut, Heparin-Blut; DNA	Next Generation Sequencing (NGS), Sequence Capture, Sequencing-by-Synthesis; custom pipeline	IFH-AA-MG-056 Exom Revision 006 Kit: Twist Exome 2.0 plus Comp Exome spike-in Bioinformatische Analyse: Limbus Medical Varvis® Source ID: varvis® 2.6.3 / fc9-0a9- 00b (SNV, indel) Source ID: varvis® 2.6.3 / 8a2-0a9- 080 (CNV)	Next Generation Sequencing (NGS)- Gerät (Illumina,NextSeq 550 und NovaSeq X Plus) Biomek Pipetierroboter i5 (Beckman Coulter) Bioinformatische Analyse: Limbus Medical Varvis® Source ID: varvis® 2.6.3 / fc9-0a9- 00b (SNV, indel) Source ID: varvis® 2.6.3 / 8a2-0a9- 080 (CNV)	
Whole Genom-Analyse; <i>SNV, indel, CNV</i>	DTA-Blut, Heparin-Blut; DNA	Next Generation Sequencing, Sequence Capture, custom pipeline	IFH-AA-MG-062-Genom Revision 001 Kit: NEBNext Ultra II FS DNA PCR-free Library Prep Kit for Illumina, Bioinformatische Analyse: Illumina Emedgene®v37	Next Generation Sequencing (NGS)- Gerät (Illumina, NovaSeq X Plus) Bioinformatische Analyse: Illumina Emedgene®v37	10.03.2026: Akkreditiertes Verfahren

Haarzelleukämie (<i>BRAF</i> Exon 15-Varianten); SNV, indel	EDTA-Blut , Heparin-Blut, Knochenmarkaspirat; DNA	Next Generation Sequencing, PCR und Fragmentierung, Sequencing-by-Synthesis; custom pipeline	IFH-AA-MG-048 Nextera (PCR-Amplicon-Based Library Prep) Revision 003 Illumina On-Instrument Pipeline: DNA Enrichment Modul 3.0.0 Analysis software version: 2.5.56.22/ Kit: Illumina DNA Prep (M) Tagmentation, Integrative Genome Viewer	Next Generation Sequencing (NGS)-Gerät (Illumina, MiSeq) Biomek Pipetierroboter i5 (Beckman Coulter) Integrative Genome Viewer 2.16.1	
HNPCC-Syndrom (<i>MLH1, PMS2, MSH2, MSH6</i>); SNV, indel	EDTA-Blut, Heparin-Blut; DNA	Polymerasekettenreaktion (PCR), größenspezifische DNA-Fragmentanalyse in Gelmatrix, Sanger-Sequenzierung (Kapillar-Auftrennung); custom pipeline	IFH-AA-MG-050 MHL1-Diagnostik mittels direkter DNA-Sequenzierung Revision 002 IFH-AA-MG-053 PMS2-Diagnostik mittels direkter DNA-Sequenzierung Revision 002 IFH-AA-MG-051 MSH2-Diagnostik mittels direkter DNA-Sequenzierung Revision 002 IFH-AA-MG-052 MSH6-Diagnostik mittels direkter DNA-Sequenzierung Revision 002 Kit: Applied Biosystems BigDye Terminator v1.1 Applied Biosystems Sequencing Analysis Software 7	PCR Thermal Cycler Elektrophoresegeräte 3500 Genetic Analyzer (Applied Biosystems) Applied Biosystems 3500 Series Data Collection Software 3 V3.3/ Applied Biosystems Sequencing Analysis Software 7 V7.0	

<p>HNPCC-Syndrom (<i>MLH1, PMS2, MSH2, MSH6</i>); <i>SNV, indel, CNV</i></p>	<p>EDTA-Blut, Heparin-Blut; DNA</p>	<p>Next Generation Sequencing (NGS), Sequence Capture, Sequencing-by-Synthesis; custom pipeline</p> <p>Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA); custom pipeline</p>	<p>IFH-AA-MG-043 EBM-Panel (Enrichment-Based Library Prep) Revision 002 Illumina On-Instrument Pipeline: DNA Enrichment Modul 3.0.0 Analysis software version: 2.5.42.7/ Kit: Illumina DNA Prep with Enrichment-(S) Tagmentation Kit/Illumina Variant Studio 3.0</p> <p>IFH-AA-MG-017 MLPA-Analyse Revision 003 Applied Biosystems: 3500 Series Data Collection Software 3 V3.3 Applied Biosystems Gene Mapper Software 6 V6.0/ Kit: MRC Holland SALSA MLPA Probemix P003 MLH1/MSH2, P072 MSH6-MUTYH, P008 PMS2/ SoftGenetics GeneMarker</p>	<p>Next Generation Sequencing (NGS)- Gerät (Illumina, MiSeq) Illumina Variant Studio 3.0</p> <p>3500 Genetic Analyzer (Applied Biosystems) MLPA: SoftGenetics GeneMarker 3.0.1</p>	
<p>Mastozytose (<i>KIT</i> Exon 17-Varianten); <i>SNV, indel</i></p>	<p>EDTA-Blut , Heparin-Blut, Knochenmarkaspirat; DNA</p>	<p>Next Generation Sequencing, PCR und Fragmentierung, Sequencing-by-Synthesis; custom pipeline</p>	<p>IFH-AA-MG-048 Nextera (PCR-Amplicon-Based Library Prep) Revision 003 Illumina On-Instrument Pipeline: DNA Enrichment Modul 3.0.0 Analysis software version: 2.5.56.22/ Kit: Illumina DNA Prep (M) Tagmentation Integrative Genome Viewer</p>	<p>Next Generation Sequencing (NGS)- Gerät (Illumina, MiSeq) Biomek Pipetierroboter i5 (Beckman Coulter) Integrative Genome Viewer 2.16.1</p>	
<p>MDS-Panel (<i>ASXL1, EZH2, TP53</i>, optional <i>RUNX1</i>, Hotspotanalysen: optional <i>SF3B1</i>); <i>SNV, indel</i></p>	<p>EDTA-Blut , Heparin-Blut, Knochenmarkaspirat; DNA</p>	<p>Next Generation Sequencing (NGS), Amplicon basiert, Sequencing-by-Synthesis; custom pipeline</p>	<p>IFH-AA-MG-060 AmpliSeq for Illumina Myeloid-Panel (Amplicon-Based Library Prep) Revision 002 Illumina On-Instrument Pipeline: DNA Amplicon Modul 3.0.0 DNA Amplicon Workflow , Version 3.24.1.14/Illumina Variant Studio 3.0 Kit: AmpliSeq for Illumina Myeloid Panel</p>	<p>Next Generation Sequencing (NGS)- Gerät (Illumina, MiSeq) Illumina Variant Studio 3.0</p>	

Morbus Waldenström (<i>MYD88</i> Exon 5-Varianten); SNV, indel	EDTA-Blut , Heparin-Blut, Knochenmarkaspirat; DNA	Next Generation Sequencing, PCR und Fragmentierung, Sequencing-by-Synthesis; custom pipeline	IFH-AA-MG-048 Nextera (PCR-Amplicon-Based Library Prep) Revision 003 Illumina On-Instrument Pipeline: DNA Enrichment Modul 3.0.0 Analysis software version: 2.5.56.22/ Kit: Illumina DNA Prep (M) Tagmentation, Integrative Genome Viewer	Next Generation Sequencing (NGS)-Gerät (Illumina, MiSeq) Biomek Pipetierroboter i5 (Beckman Coulter) Integrative Genome Viewer 2.16.1	
MPN (<i>JAK2</i> p.(V617F), Exon 12-Varianten), (<i>CALR</i> Exon 9-Varianten), (<i>MPL</i> Exon 10-Varianten); SNV, indel	EDTA-Blut , Heparin-Blut, Knochenmarkaspirat; DNA	Next Generation Sequencing, PCR und Fragmentierung, Sequencing-by-Synthesis; custom pipeline	IFH-AA-MG-048 Nextera (PCR-Amplicon-Based Library Prep) Revision 003 Illumina On-Instrument Pipeline: DNA Enrichment Modul 3.0.0 Analysis software version: 2.5.56.22/ Kit: Illumina DNA Prep (M) Tagmentation, Integrative Genome Viewer	Next Generation Sequencing (NGS)-Gerät (Illumina, MiSeq) Biomek Pipetierroboter i5 (Beckman Coulter) Integrative Genome Viewer 2.16.1	
Mukoviszidose/zystische Fibrose (<i>CFTR</i>); SNV, indel, CNV	EDTA-Blut; DNA	Next Generation Sequencing (NGS), Sequence Capture, Sequencing-by-Synthesis; custom pipeline Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA); custom pipeline	IFH-AA-MG-043 EBM-Panel (Enrichment-Based Library Prep) Revision 002 Illumina On-Instrument Pipeline: DNA Enrichment Modul 3.0.0 Analysis software version: 2.5.42.7/ Kit: Illumina DNA Prep with Enrichment-(S) Tagmentation Kit/Illumina Variant Studio 3.0 IFH-AA-MG-017 MLPA-Analyse Revision 003 Applied Biosystems: 3500 Series Data Collection Software 3 V3.3 Applied Biosystems Gene Mapper Software 6 V6.0/ Kit: MRC Holland SALSA MLPA Probemix P091 <i>CFTR</i> /SoftGenetics GeneMarker	Next Generation Sequencing (NGS)-Gerät (Illumina, MiSeq) Illumina Variant Studio 3.0 3500 Genetic Analyzer (Applied Biosystems) MLPA: SoftGenetics GeneMarker 3.0.1	

VEXAS-Syndrom (<i>UBA1</i> Exon 3-Varianten); SNV, indel	EDTA-Blut , Heparin-Blut, Knochenmarkaspirat; DNA	Next Generation Sequencing, PCR und Fragmentierung, Sequencing-by-Synthesis; custom pipeline	IFH-AA-MG-048 Nextera (PCR-Amplicon-Based Library Prep) Revision 003 Illumina On-Instrument Pipeline: DNA Enrichment Modul 3.0.0 Analysis software version: 2.5.56.22/ Kit: Illumina DNA Prep (M) Tagmentation, Integrative Genome Viewer	Next Generation Sequencing (NGS)-Gerät (Illumina, MiSeq) Biomek Pipetierroboter i5 (Beckman Coulter) Integrative Genome Viewer 2.16.1	
---	---	--	--	---	--

Untersuchungsgebiet: Humangenetik (Zytogenetik)

**Untersuchungsart:
Chromosomenanalyse****

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung+Version Pipeline/Kit/Panel+Version	Gerät	Datum der Aufnahme/Änderung
angeborener Chromosomensatz	Heparin-Blut, EDTA-Blut, Gewebeprobe ^a	Chromosomenbänderungsanalyse	IFH-AA-ZG-001 Chromosomenanalyse aus peripherem Blut Revision 003 IFH-AA-ZG-005 Fibroblasten Revision 001 IFH-AA-ZG-007 GTG-Bänderung Revision 001 IFH-AA-ZG-008 CBG-Bänderung Revision 001 IFH-AA-ZG-009 NOR-Färbung Revision 001 IFH-AA-ZG-010 Tymidinsynchronisation Revision 001 IFH-AA-ZG-011 QFQ-Bänderung Revision 001	Lichtmikroskope Karyotypisierungssystem Metaphasefinder Analysis software (Metasystems): NEON 1.3.9 IKAROS 6.3.10 METAFER 4.1.7	
angeborener Chromosomensatz	Heparin-Blut, EDTA-Blut, Gewebeprobe ^a	Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung (FISH)	IFH-AA-ZG-012 Fluoreszenz-In-Situ-Hybridisierung Revision 002	Fluoreszenzmikroskop Bildverarbeitungssystem für Fluoreszenzbilder Analysis software (Metasystems): NEON 1.3.9 ISIS 6.3.10	
angeborener Chromosomensatz	EDTA-Blut, Heparin-Blut; DNA	molekulare Karyotypisierung mittels SNP-Arrays custom pipeline	IFH-AA-MG-057 Molekulare Karyotypisierung Revision 001 Illumina Bluefuse 4.5 Kit: Illumina Infinium CytoSNP 850k BeadChip	Next Generation Sequencing (NGS)-Gerät (Illumina,NextSeq 550)	

erworbener Chromosomensatz	Heparin-Knochenmark, Heparin-Blut, EDTA-Knochenmark, EDTA-Blut	Chromosomenbänderungsanalyse	IFH-AA-TZ-001 Chromosomenbandenanalyse bei Neoplasien der Hämatopoese Revision 003	Lichtmikroskope Karyotypisierungssystem Metaphasefinder Analysis software (Metasystems): NEON 1.3.9 IKAROS 6.3.10 META FER 4.3.7	
erworbener Chromosomensatz	Heparin-Knochenmark, Heparin-Blut, EDTA-Knochenmark, EDTA-Blut	Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung (FISH)	IFH-AA-TZ-002 Fluoreszenz-In-Situ-Hybridisierung Revision 003	Fluoreszenzmikroskop Bildverarbeitungssystem für Fluoreszenzbilder Analysis software (Metasystems): NEON 1.3.9 ISIS 6.3.10	

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