

Deutsche Akkreditierungsstelle

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13304-10-00 nach DIN EN ISO 15189:2023

Gültig ab: 02.08.2024

Ausstellungsdatum: 02.08.2024

Inhaber der Akkreditierungsurkunde:

**Universitätsklinikum Gießen und Marburg GmbH
Rudolf-Buchheim-Straße 8, 35392 Gießen**

mit dem Standort

**Universitätsklinikum Gießen und Marburg GmbH
Zentrum für Humangenetik
Baldingerstraße, 35033 Marburg**

Das Medizinische Laboratorium erfüllt die Anforderungen gemäß DIN EN ISO 15189:2023, 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)

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13304-10-00

Untersuchungen im Bereich:

Medizinische Laboratoriumsdiagnostik

Untersuchungsgebiet:

Humangenetik (Molekulare Humangenetik)

Innerhalb der mit ** gekennzeichneten Untersuchungsbereiche ist dem medizinischen 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 medizinische Laboratorium verfügt über eine aktuelle Liste aller Untersuchungsverfahren im flexiblen Akkreditierungsbereich.

Gültig ab: 02.08.2024

Ausstellungsdatum: 02.08.2024

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13304-10-00

Untersuchungsgebiet: Humangenetik (Molekulare Humangenetik)

Untersuchungsart:

Molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)**

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik
Bannayan-Riley-Ruvalcaba-Syndrom, Gene: <i>AKT1</i> , <i>PIK3CA</i> , <i>PTEN</i> , <i>SEC23B</i>	EDTA-Blut, DNA; DNA	Capture Enrichment, Sequencing-by-synthesis; Bioinformatik-Pipeline: varfeed; SNV-, Indel-, CNV-Analyse; PCR, Sanger-Sequenzierung
Carney-Komplex, Gene: <i>PRKAR1A</i> , <i>STK11</i>	EDTA-Blut, DNA; DNA	Capture Enrichment, Sequencing-by-synthesis; Bioinformatik-Pipeline: varfeed; SNV-, Indel-, CNV-Analyse; PCR, Sanger-Sequenzierung
Cowden-Syndrom, Gene: <i>AKT1</i> , <i>PIK3CA</i> , <i>PTEN</i> , <i>SEC23B</i>	EDTA-Blut, DNA; DNA	Capture Enrichment, Sequencing-by-synthesis; Bioinformatik-Pipeline: varfeed; SNV-, Indel-, CNV-Analyse; PCR, Sanger-Sequenzierung
Ehlers-Danlos-Syndrom, klassischer Typ, Gene: <i>COL5A1</i> , <i>COL5A2</i> , <i>COL1A1</i>	EDTA-Blut, DNA; DNA	Capture Enrichment, Sequencing-by-synthesis; Bioinformatik-Pipeline: varfeed; SNV-, Indel-, CNV-Analyse; PCR, Sanger-Sequenzierung
Ehlers-Danlos-Syndrom, vaskulärer Typ, Gen: <i>COL3A1</i>	EDTA-Blut, DNA; DNA	Capture Enrichment, Sequencing-by-synthesis; Bioinformatik-Pipeline: varfeed; SNV-, Indel-, CNV-Analyse; PCR, Sanger-Sequenzierung
Hereditäre Pankreatitis: <i>PRSS1</i> , <i>SPINK1</i> , <i>CPA1</i> , <i>CTRC</i> , <i>CASR</i>	EDTA-Blut, DNA; DNA	Capture Enrichment, Sequencing-by-synthesis; Bioinformatik-Pipeline: varfeed; SNV-, Indel-, CNV-Analyse; PCR, Sanger-Sequenzierung
HNPCC/Lynch-Syndrom, Gene: <i>MLH1</i> , <i>MSH2</i> , <i>MSH6</i> , <i>PMS2</i> , <i>EPCAM</i>	EDTA-Blut, DNA; DNA	Capture Enrichment, Sequencing-by-synthesis; Bioinformatik-Pipeline: varfeed; SNV-, Indel-, CNV-Analyse; PCR, Sanger-Sequenzierung
Magenkarzinom, diffuses, Gene: <i>CDH1</i> , <i>CTNNA1</i>	EDTA-Blut, DNA; DNA	Capture Enrichment, Sequencing-by-synthesis; Bioinformatik-Pipeline: varfeed; SNV-, Indel-, CNV-Analyse; PCR, Sanger-Sequenzierung
Mamma- und Ovarialkarzinom (HBOC), Gene: <i>BRCA1</i> , <i>BRCA2</i> , <i>CHEK2</i> , <i>PALB2</i> , <i>RAD51C</i> , <i>ATM</i>	EDTA-Blut, DNA; DNA	Capture Enrichment, Sequencing-by-synthesis; Bioinformatik-Pipeline: varfeed; SNV-, Indel-, CNV-Analyse; PCR, Sanger-Sequenzierung
Mamma- und Ovarialkarzinom, Gene: <i>BRCA1</i> , <i>BRCA2</i>	EDTA-Blut, DNA; DNA	Capture Enrichment, Sequencing-by-synthesis; Bioinformatik-Pipeline: varfeed; SNV-, Indel-, CNV-Analyse; PCR, Sanger-Sequenzierung
Marfan-Syndrom und Loeys-Dietz-Syndrom, Gene: <i>FBN1</i> , <i>TGFBR1</i> , <i>TGFBR2</i>	EDTA-Blut, DNA; DNA	Capture Enrichment, Sequencing-by-synthesis; Bioinformatik-Pipeline: varfeed; SNV-, Indel-, CNV-Analyse; PCR, Sanger-Sequenzierung

Gültig ab: 02.08.2024

Ausstellungsdatum: 02.08.2024

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13304-10-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik
Melanom: <i>BAP1, CDK4, CDKN2A, POT1, PTEN, TP53</i>	EDTA-Blut, DNA; DNA	Capture Enrichment, Sequencing-by-synthesis; Bioinformatik-Pipeline: varfeed; SNV-, Indel-, CNV-Analyse; PCR, Sanger-Sequenzierung
MODY, Gene: <i>ABCC8, APPL1, BLK, CEL, GCK, HNF1A, HNF1B, HNF4A, INS, KCNJ11, KLF11, NEUROD1, PAX4, PDX1, RFX6</i>	EDTA-Blut, DNA; DNA	Capture Enrichment, Sequencing-by-synthesis; Bioinformatik-Pipeline: varfeed; SNV-, Indel-, CNV-Analyse; PCR, Sanger-Sequenzierung
Multiple Endokrine Neoplasie Typ 1 /4, Gene: <i>CDC73, CDKN1B, MEN1</i>	EDTA-Blut, DNA; DNA	Capture Enrichment, Sequencing-by-synthesis; Bioinformatik-Pipeline: varfeed; SNV-, Indel-, CNV-Analyse; PCR, Sanger-Sequenzierung
Multiple Endokrine Neoplasie Typ 2, Gene: <i>RET</i>	EDTA-Blut, DNA; DNA	Capture Enrichment, Sequencing-by-synthesis; Bioinformatik-Pipeline: varfeed; SNV-, Indel-, CNV-Analyse; PCR, Sanger-Sequenzierung
Neurofibromatose Typ 1: Gen: <i>NF1</i>	EDTA-Blut, DNA; DNA	Capture Enrichment, Sequencing-by-synthesis; Bioinformatik-Pipeline: varfeed; SNV-, Indel-, CNV-Analyse; PCR, Sanger-Sequenzierung
Neurofibromatose Typ 2: Gen: <i>NF2</i>	EDTA-Blut, DNA; DNA	Capture Enrichment, Sequencing-by-synthesis; Bioinformatik-Pipeline: varfeed; SNV-, Indel-, CNV-Analyse; PCR, Sanger-Sequenzierung
Nierenzellkarzinom, hereditär, Gene: <i>BAP1, FLCN, FH, MET, PTEN, SDHB, SDHD, TSC1, TSC2, VHL</i>	EDTA-Blut, DNA; DNA	Capture Enrichment, Sequencing-by-synthesis; Bioinformatik-Pipeline: varfeed; SNV-, Indel-, CNV-Analyse; PCR, Sanger-Sequenzierung
Nierenzellkarzinom, papilläres, Gen: <i>MET</i>	EDTA-Blut, DNA; DNA	Capture Enrichment, Sequencing-by-synthesis; Bioinformatik-Pipeline: varfeed; SNV-, Indel-, CNV-Analyse; PCR, Sanger-Sequenzierung
Noonan-Syndrom, Gene: <i>PTPN11, BRAF, KRAS, RAF1, RIT1, SOS1</i>	EDTA-Blut, DNA; DNA	Capture Enrichment, Sequencing-by-synthesis; Bioinformatik-Pipeline: varfeed; SNV-, Indel-, CNV-Analyse; PCR, Sanger-Sequenzierung
Pankreaskarzinom, Gene: <i>ATM, BRCA1, BRCA2, CDKN2A, MLH1, MSH6, PALB2, STK11, TP53</i>	EDTA-Blut, DNA; DNA	Capture Enrichment, Sequencing-by-synthesis; Bioinformatik-Pipeline: varfeed; SNV-, Indel-, CNV-Analyse; PCR, Sanger-Sequenzierung
Paragangliom-Phäochromozytom-Syndrom, Gene: <i>AIP, MAX, MEN1, NF1, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, RET, TMEM127, VHL</i>	EDTA-Blut, DNA; DNA	Capture Enrichment, Sequencing-by-synthesis; Bioinformatik-Pipeline: varfeed; SNV-, Indel-, CNV-Analyse; PCR, Sanger-Sequenzierung
Peutz-Jeghers-Syndrom, Gen: <i>STK11</i>	EDTA-Blut, DNA; DNA	Capture Enrichment, Sequencing-by-synthesis; Bioinformatik-Pipeline: varfeed; SNV-, Indel-, CNV-Analyse; PCR, Sanger-Sequenzierung

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13304-10-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik
Polyposis coli, Gene: <i>APC, BMPR1A, MSH3, MUTYH, NTHL1, POLD1, POLE, PTEN, RNF43, SMAD4, STK11</i>	EDTA-Blut, DNA; DNA	Capture Enrichment, Sequencing-by-synthesis; Bioinformatik-Pipeline: varfeed; SNV-, Indel-, CNV-Analyse; PCR, Sanger-Sequenzierung
primärer Hyperparathyreoidismus, Gene: <i>CASR, CDC73, CDKN1B, MEN1, RET</i>	EDTA-Blut, DNA; DNA	Capture Enrichment, Sequencing-by-synthesis; Bioinformatik-Pipeline: varfeed; SNV-, Indel-, CNV-Analyse; PCR, Sanger-Sequenzierung
Prostatakarzinom: <i>ATM, BRCA1, BRCA2, CHEK2, EPCAM, HOXB13, MLH1, MSH6, PMS2, RAD51C, TP53</i>	EDTA-Blut, DNA; DNA	Capture Enrichment, Sequencing-by-synthesis; Bioinformatik-Pipeline: varfeed; SNV-, Indel-, CNV-Analyse; PCR, Sanger-Sequenzierung
RASopathie, Gene: <i>A2ML1, BRAF, CBL, HRAS, KRAS, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, MRAS, NF1, NRAS, PPP1CB, PTPN11, RAF1, RASA2, RIT1, RRAS, SHOC2, SOS1, SOS2, SPRED1</i>	EDTA-Blut, DNA; DNA	Capture Enrichment, Sequencing-by-synthesis; Bioinformatik-Pipeline: varfeed; SNV-, Indel-, CNV-Analyse; PCR, Sanger-Sequenzierung
Rhabdoid-Prädispositions-Syndrom, Gene: <i>SMARCB1, SMARCA4</i>	EDTA-Blut, DNA; DNA	Capture Enrichment, Sequencing-by-synthesis; Bioinformatik-Pipeline: varfeed; SNV-, Indel-, CNV-Analyse; PCR, Sanger-Sequenzierung
Schilddrüsenkarzinom, medulläres, Gen: <i>RET</i>	EDTA-Blut, DNA; DNA	Capture Enrichment, Sequencing-by-synthesis; Bioinformatik-Pipeline: varfeed; SNV-, Indel-, CNV-Analyse; PCR, Sanger-Sequenzierung
Schilddrüsenkarzinom, papilläres, Gene: <i>APC, CDKN1B, DICER1, PRKAR1A, PTEN</i>	EDTA-Blut, DNA; DNA	Capture Enrichment, Sequencing-by-synthesis; Bioinformatik-Pipeline: varfeed; SNV-, Indel-, CNV-Analyse; PCR, Sanger-Sequenzierung
Schwannomatose, Gene: <i>LZTR1, NF2, SMARCB1</i>	EDTA-Blut, DNA; DNA	Capture Enrichment, Sequencing-by-synthesis; Bioinformatik-Pipeline: varfeed; SNV-, Indel-, CNV-Analyse; PCR, Sanger-Sequenzierung
Thorakale Aortenerweiterung, Gene: <i>ACTA2, COL3A1, FBN1, MYH11, MYLK, SMAD3, TGFB2, TGFB1, TGFB2</i>	EDTA-Blut, DNA; DNA	Capture Enrichment, Sequencing-by-synthesis; Bioinformatik-Pipeline: varfeed; SNV-, Indel-, CNV-Analyse; PCR, Sanger-Sequenzierung
Tuberöse Sklerose, Gene: <i>TSC1, TSC2</i>	EDTA-Blut, DNA; DNA	Capture Enrichment, Sequencing-by-synthesis; Bioinformatik-Pipeline: varfeed; SNV-, Indel-, CNV-Analyse; PCR, Sanger-Sequenzierung
Von-Hippel-Lindau-Syndrom, Gen: <i>VHL</i>	EDTA-Blut, DNA; DNA	Capture Enrichment, Sequencing-by-synthesis; Bioinformatik-Pipeline: varfeed; SNV-, Indel-, CNV-Analyse; PCR, Sanger-Sequenzierung

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13304-10-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik
Whole Exome-Sequenzierung (WES)	EDTA-Blut, DNA; DNA	Capture Enrichment (Twist Exome 2.0), Sequencing-by-synthesis, Bioinformatik-Pipeline: varfeed; SNV-, Indel-, CNV-Analyse; PCR, Sanger-Sequenzierung
Wilms-Tumor: <i>WT1</i>	EDTA-Blut, DNA; DNA	Capture Enrichment, Sequencing-by-synthesis; Bioinformatik-Pipeline: varfeed; SNV-, Indel-, CNV-Analyse; PCR, Sanger-Sequenzierung
Mamma- und Ovarialkarzinom, Gene: <i>BRCA1, BRCA2</i>	EDTA-Blut, DNA; DNA	MLPA
Mamma- und Ovarialkarzinom (HBOC), Gene: <i>BRCA1, BRCA2, CHEK2, PALB2, RAD51C</i>	EDTA-Blut, DNA; DNA	MLPA
Lynch-Syndrom, Gene: <i>MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, EPCAM</i>	EDTA-Blut, DNA; DNA	MLPA
Multiple Endokrine Neoplasie Typ 1, Gen: <i>MEN1</i>	EDTA-Blut, DNA; DNA	MLPA
Polyposis coli, Gene: <i>APC, MUTYH</i>	EDTA-Blut, DNA; DNA	MLPA
Peutz-Jeghers-Syndrom, Gen: <i>STK11</i>	EDTA-Blut, DNA; DNA	MLPA
Tuberöse Sklerose, Gene: <i>TSC1, TSC2</i>	EDTA-Blut, DNA; DNA	MLPA
Marfan-Syndrom und Loews-Dietz-Syndrom, Gene: <i>FBN1, TGFB1, TGFB2</i>	EDTA-Blut, DNA; DNA	MLPA
Neurofibromatose Typ 1, Gen: <i>NF1</i>	EDTA-Blut, DNA; DNA	MLPA
Neurofibromatose Typ 1, Gen: <i>NF2</i>	EDTA-Blut, DNA; DNA	MLPA
Ehlers-Danlos-Syndrom, vaskulärer Typ, Gen: <i>COL3A1</i>	EDTA-Blut, DNA; DNA	MLPA
DiGeorge-Syndrom	EDTA-Blut, DNA; DNA	MLPA