

Deutsche Akkreditierungsstelle

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-18383-04-01 nach DIN EN ISO 15189:2024

Gültig ab: 23.10.2025

Ausstellungsdatum: 23.10.2025

Diese Urkundenanlage ist Bestandteil der Akkreditierungsurkunde D-ML-18383-04-00.

Inhaber der Akkreditierungsurkunde:

**Universitätsklinikum Essen
Hufelandstraße 55, 45147 Essen**

mit dem Standort

**Universitätsklinikum Essen
Institut für Humangenetik
Virchowstraße 171, 45147 Essen**

Das Medizinische Laboratorium erfüllt die Anforderungen gemäß DIN EN ISO 15189:2024, 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 wurde ausgestellt durch die Deutsche Akkreditierungsstelle GmbH und ist digital gesiegelt. Sie 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-18383-04-01

Untersuchungen im Bereich:

Medizinische Laboratoriumsdiagnostik

Untersuchungsgebiete:

Humangenetik (Molekulare Humangenetik)

Humangenetik (Zytogenetik)

Flexibler Akkreditierungsbereich:

Dem Medizinischen Laboratorium ist innerhalb der gekennzeichneten Untersuchungsbereiche, ohne dass es einer vorherigen Information und Zustimmung der DAkkS bedarf,

[Flex C] 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. Die Liste ist öffentlich verfügbar auf der Webpräsenz des Medizinischen Laboratoriums.

Untersuchungsgebiet: Humangenetik (Molekulare Humangenetik)

Untersuchungsart:

Molekularbiologische Untersuchungen ^[Flex C]

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; Testmaterial)	Untersuchungstechnik
Gendosisanalyse	DNA, Blut, Fibroblasten, Gewebeproben°; DNA	Real-Time-PCR
Gendosisanalyse (<i>BE3A</i> , <i>SHOX</i>)	DNA, Blut, Gewebeprobe°; DNA	MLPA
Genet. Veränderung bei Tumorerkrankung: Analyse auf Verlust eines Chromosoms 3	DNA, Blut, Gewebeprobe°; DNA	PCR, Fragmentlängenanalyse, MLPA
Genetische Veränderung bei Lungenfibrose	DNA, Blut; DNA	SureSelect Panel, Agilent, Sequencing-by-synthesis, SeqPilot (JSI)
Genet. Veränderung bei Tumorerkrankung: <i>BAP1</i> , <i>GNAQ</i> , <i>GNA11</i> , <i>SF3B1</i> , <i>EIF1AX</i> , <i>CYSLTR2</i> , <i>TP53</i> , <i>PLCB4</i> , <i>VHL</i> , <i>NRAS</i> , <i>BRAF</i> , <i>TERT</i>	DNA, Blut, Gewebeprobe°; DNA	SureSelect Panel Sequenzierung (Illumina), SeqPilot (JSI)
Genetische Veränderung bei Tumorerkrankung: <i>GNAQ/GNA11</i>	DNA, Blut, Gewebeprobe°; DNA	PCR, Sangersequenzierung
Genetische Veränderung bei Tumorerkrankung: <i>RB1</i> -Gen	DNA, Blut, Gewebeprobe°; DNA	KAPA -Panel, Agilent, Sequence-by- synthesis, SeqPilot (JSI), Methylierungsanalyse
Genetische Veränderung bei Tumorerkrankung: RNA-Analyse zur Bestimmung der Funktion von <u>Genmutationen</u>	RNA, Blut, Gewebeprobe°; RNA	RT-PCR, Sangersequenzierung, Fragmentlängenanalyse
Genetische Veränderung bei Tumorerkrankung: vergleichende Genotypisierung von Mikrosatellitenmarkern im Bereich des <i>RB1</i> -Gen	DNA, Blut, Gewebeprobe°; DNA	PCR, Fragmentlängenanalyse
Genotypisierung an multiplen Loci (Monozygotie; Ausschluss mütterlicher Kontamination)	DNA, Blut, Chorionzotten und andere Gewebeprobe°; DNA	PCR, Fragmentlängenanalyse
Imprintingkrankung: Gendosis- und Methylierungsveränderungen (<i>ICR1</i> , <i>ICR2</i>) in 11p15; (<i>MEG3</i>) in 14p32; (<i>GRB10</i> , <i>MEST</i>) in 7p12 bzw. 7q32	DNA, Blut, Gewebeprobe°; DNA	Methylierungsspezifische MLPA

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; Testmaterial)	Untersuchungstechnik
Imprintingkrankung: Gendosis- und Methylierungsveränderungen (<i>SNRPN</i> , <i>MAGEL2</i>) in 15q11q13	DNA, Blut, Chorionzotten und andere Gewebeproben°; DNA	Methylierungsspezifische MLPA
Imprintingkrankung: Mutationsanalyse (<i>CDKN1C</i>) Chromosom 11p15.5; (<i>UBE3A</i>) Chromosom 15q11.2	DNA, Blut, Gewebeproben°; DNA	PCR, Sangersequenzierung
Imprintingkrankung: Mutationsanalyse und Identifikation des parentalen Allels (<i>MAGEL2</i>) Chromosom 15q12	DNA, Blut, Gewebeproben°; DNA	PCR, Sangersequenzierung
Imprintingkrankung: Segregationsanalyse Chromosom 15	DNA, Blut, Chorionzotten und andere Gewebeproben°; DNA	PCR, Fragmentlängenanalyse
Imprintingkrankung: Segregationsanalyse Chromosom 7, 11, 14	DNA, Blut, Chorionzotten und andere Gewebeproben°; DNA	PCR, Fragmentlängenanalyse
Panel-Analyse: Angelman-Syndrom - Differentialdiagnosen (AS DD)	DNA, Blut, Gewebeproben°; DNA	Twist Comprehensive Exome, Sequencing-by-synthesis, varvis
Panel-Analyse: Cohesinopathy-core	DNA, Blut, Gewebeproben°; DNA	hybridization-based target enrichment, Sequencing-by-synthesis, SNV, varvis
Panel-Analyse: Hörstörungen (Hearing impairment)	DNA, Blut, Gewebeproben°; DNA	hybridization-based target enrichment, Sequencing-by-synthesis, SNV, varvis
Panel-Analyse: Intelligenzminderung	DNA, Blut, Gewebeproben°; DNA	hybridization-based target enrichment, Sequencing-by-synthesis, SNV, varvis
Panel-Analyse: Kleinwuchs	DNA, Blut, Gewebeproben°; DNA	hybridization-based target enrichment, Sequencing-by-synthesis, SNV, varvis
Panel-Analyse: Prader-Willi-Syndrom - Differentialdiagnosen inkl. Schaaf-Yang-Syndrom (PWS SHFYNG DD)	DNA, Blut, Gewebeproben°; DNA	hybridization-based target enrichment, Sequencing-by-synthesis, SNV, varvis
Panel-Analyse: Klinisches Exom (Clinical Exome)	DNA, Blut, Gewebeproben°; DNA	hybridization-based target enrichment, Sequencing-by-synthesis, SNV, varvis

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; Testmaterial)	Untersuchungstechnik
Whole Exome Sequenzierung (WES)	DNA, Blut, Gewebeproben [°] ; DNA	hybridization-based target enrichment, Sequencing-by-synthesis, varvis
Whole Genome Sequenzierung (WGS)	DNA, Blut, Gewebeproben [°] ; DNA	PCR-free library prep, Sequencing-by-synthesis, Emedgene

[°] Die Proben werden vom Labor ohne vorherige histologische Beurteilung bearbeitet und analysiert.

Untersuchungsgebiet: Humangenetik (Zytogenetik)

Untersuchungsart:

Chromosomenanalyse^[Flex C]

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; Testmaterial)	Untersuchungstechnik
angeborener Chromosomensatz	Blut, Gewebeproben [°]	Chromosomenbänderungs-analyse
angeborener Chromosomensatz	Blut, Gewebeproben [°]	Chromosomenanalyse durch Fluoreszenz-in situ-Hybridisierung (FISH)
angeborener Chromosomensatz	Blut, Gewebeproben [°] ; DNA	Genomweite Dosisanalyse durch SNP-Array-Hybridisierung

[°] Die Proben werden vom Labor ohne vorherige histologische Beurteilung bearbeitet und analysiert.