

Deutsche Akkreditierungsstelle GmbH

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13082-01-00 nach DIN EN ISO 15189:2014

Gültigkeitsdauer: 02.01.2017 bis 30.03.2019

Ausstellungsdatum: 02.01.2017

Urkundeninhaber:

Universität Regensburg
Institut für Humangenetik
Franz-Josef-Strauss-Allee 11, 93053 Regensburg

Untersuchungen im Bereich:

Medizinische Laboratoriumsdiagnostik

Untersuchungsgebiet:

Humangenetik (Molekulare Humangenetik)

Untersuchungsart:

Molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikations- und Hybridisierungsverfahren)

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 (Matrix) | Untersuchungstechnik |
|-------------------|--------------------------------|--|
| ABCA4-Gen | EDTA-Vollblut | Polymerasekettenreaktion (PCR), DNA Sequenzierung mittels Kapillarelektrophorese nach Sanger |
| AIP1-Gen | EDTA-Vollblut | Polymerasekettenreaktion (PCR), DNA Sequenzierung mittels Kapillarelektrophorese nach Sanger |
| APC-Gen | EDTA-Vollblut | Polymerasekettenreaktion (PCR), DNA Sequenzierung mittels Kapillarelektrophorese nach Sanger |
| ATM-Gen | EDTA-Vollblut | Polymerasekettenreaktion (PCR), DNA Sequenzierung mittels Kapillarelektrophorese nach Sanger |
| BEST1-Gen | EDTA-Vollblut | Polymerasekettenreaktion (PCR), DNA Sequenzierung mittels Kapillarelektrophorese nach Sanger |
| BRCA1-Gen | EDTA-Vollblut | Polymerasekettenreaktion (PCR), DNA Sequenzierung mittels Kapillarelektrophorese nach Sanger |
| BRCA2-Gen | EDTA-Vollblut | Polymerasekettenreaktion (PCR), DNA Sequenzierung mittels Kapillarelektrophorese nach Sanger |
| CDH3-Gen | EDTA-Vollblut | Polymerasekettenreaktion (PCR), DNA Sequenzierung mittels Kapillarelektrophorese nach Sanger |
| CDKN2A-Gen | EDTA-Vollblut | Polymerasekettenreaktion (PCR), DNA Sequenzierung mittels Kapillarelektrophorese nach Sanger |
| CEP290-Gen | EDTA-Vollblut | Polymerasekettenreaktion (PCR), DNA Sequenzierung mittels Kapillarelektrophorese nach Sanger |
| CHEK2-Gen | EDTA-Vollblut | Polymerasekettenreaktion (PCR), DNA Sequenzierung mittels Kapillarelektrophorese nach Sanger |
| CHM-Gen | EDTA-Vollblut | Polymerasekettenreaktion (PCR), DNA Sequenzierung mittels Kapillarelektrophorese nach Sanger |
| CNGA1-Gen | EDTA-Vollblut | Polymerasekettenreaktion (PCR), DNA Sequenzierung mittels Kapillarelektrophorese nach Sanger |

| Analyt (Meßgröße) | Untersuchungsmaterial (Matrix) | Untersuchungstechnik |
|-------------------|--------------------------------|--|
| CNGA3-Gen | EDTA-Vollblut | Polymerasekettenreaktion (PCR), DNA Sequenzierung mittels Kapillarelektrophorese nach Sanger |
| CNGB1-Gen | EDTA-Vollblut | Polymerasekettenreaktion (PCR), DNA Sequenzierung mittels Kapillarelektrophorese nach Sanger |
| CNGB3-Gen | EDTA-Vollblut | Polymerasekettenreaktion (PCR), DNA Sequenzierung mittels Kapillarelektrophorese nach Sanger |
| CRB1-Gen | EDTA-Vollblut | Polymerasekettenreaktion (PCR), DNA Sequenzierung mittels Kapillarelektrophorese nach Sanger |
| CRX-Gen | EDTA-Vollblut | Polymerasekettenreaktion (PCR), DNA Sequenzierung mittels Kapillarelektrophorese nach Sanger |
| CYP4V2-Gen | EDTA-Vollblut | Polymerasekettenreaktion (PCR), DNA Sequenzierung mittels Kapillarelektrophorese nach Sanger |
| EFEMP1-Gen | EDTA-Vollblut | Polymerasekettenreaktion (PCR), DNA Sequenzierung mittels Kapillarelektrophorese nach Sanger |
| ELOVL4-Gen | EDTA-Vollblut | Polymerasekettenreaktion (PCR), DNA Sequenzierung mittels Kapillarelektrophorese nach Sanger |
| ERCC2-Gen | EDTA-Vollblut | Polymerasekettenreaktion (PCR), DNA Sequenzierung mittels Kapillarelektrophorese nach Sanger |
| EYS-Gen | EDTA-Vollblut | Polymerasekettenreaktion (PCR), DNA Sequenzierung mittels Kapillarelektrophorese nach Sanger |
| FZD4-Gen | EDTA-Vollblut | Polymerasekettenreaktion (PCR), DNA Sequenzierung mittels Kapillarelektrophorese nach Sanger |
| GJB2-Gen | EDTA-Vollblut | Polymerasekettenreaktion (PCR), DNA Sequenzierung mittels Kapillarelektrophorese nach Sanger |
| GNAT1-Gen | EDTA-Vollblut | Polymerasekettenreaktion (PCR), DNA Sequenzierung mittels Kapillarelektrophorese nach Sanger |
| GNAT2-Gen | EDTA-Vollblut | Polymerasekettenreaktion (PCR), DNA Sequenzierung mittels Kapillarelektrophorese nach Sanger |
| GPR98-Gen | EDTA-Vollblut | Polymerasekettenreaktion (PCR), DNA Sequenzierung mittels Kapillarelektrophorese nach Sanger |

| Analyt (Meßgröße) | Untersuchungsmaterial (Matrix) | Untersuchungstechnik |
|-------------------|--------------------------------|--|
| GUCA1A-Gen | EDTA-Vollblut | Polymerasekettenreaktion (PCR), DNA Sequenzierung mittels Kapillarelektrophorese nach Sanger |
| GUCA1B-Gen | EDTA-Vollblut | Polymerasekettenreaktion (PCR), DNA Sequenzierung mittels Kapillarelektrophorese nach Sanger |
| GUCY2D-Gen | EDTA-Vollblut | Polymerasekettenreaktion (PCR), DNA Sequenzierung mittels Kapillarelektrophorese nach Sanger |
| IMPDH1-Gen | EDTA-Vollblut | Polymerasekettenreaktion (PCR), DNA Sequenzierung mittels Kapillarelektrophorese nach Sanger |
| IMPG1-Gen | EDTA-Vollblut | Polymerasekettenreaktion (PCR), DNA Sequenzierung mittels Kapillarelektrophorese nach Sanger |
| IMPG2-Gen | EDTA-Vollblut | Polymerasekettenreaktion (PCR), DNA Sequenzierung mittels Kapillarelektrophorese nach Sanger |
| KCNV2-Gen | EDTA-Vollblut | Polymerasekettenreaktion (PCR), DNA Sequenzierung mittels Kapillarelektrophorese nach Sanger |
| LRP5-Gen | EDTA-Vollblut | Polymerasekettenreaktion (PCR), DNA Sequenzierung mittels Kapillarelektrophorese nach Sanger |
| MERTK-Gen | EDTA-Vollblut | Polymerasekettenreaktion (PCR), DNA Sequenzierung mittels Kapillarelektrophorese nach Sanger |
| MLH1-Gen | EDTA-Vollblut | Polymerasekettenreaktion (PCR), DNA Sequenzierung mittels Kapillarelektrophorese nach Sanger |
| MSH2-Gen | EDTA-Vollblut | Polymerasekettenreaktion (PCR), DNA Sequenzierung mittels Kapillarelektrophorese nach Sanger |
| MSH6-Gen | EDTA-Vollblut | Polymerasekettenreaktion (PCR), DNA Sequenzierung mittels Kapillarelektrophorese nach Sanger |
| MUTYH-Gen | EDTA-Vollblut | Polymerasekettenreaktion (PCR), DNA Sequenzierung mittels Kapillarelektrophorese nach Sanger |
| NDP-Gen | EDTA-Vollblut | Polymerasekettenreaktion (PCR), DNA Sequenzierung mittels Kapillarelektrophorese nach Sanger |
| NR2E3-Gen | EDTA-Vollblut | Polymerasekettenreaktion (PCR), DNA Sequenzierung mittels Kapillarelektrophorese nach Sanger |

| Analyt (Meßgröße) | Untersuchungsmaterial (Matrix) | Untersuchungstechnik |
|-------------------|--------------------------------|--|
| NRL-Gen | EDTA-Vollblut | Polymerasekettenreaktion (PCR), DNA Sequenzierung mittels Kapillarelektrophorese nach Sanger |
| NYX-Gen | EDTA-Vollblut | Polymerasekettenreaktion (PCR), DNA Sequenzierung mittels Kapillarelektrophorese nach Sanger |
| OAT-Gen | EDTA-Vollblut | Polymerasekettenreaktion (PCR), DNA Sequenzierung mittels Kapillarelektrophorese nach Sanger |
| OPA1-Gen | EDTA-Vollblut | Polymerasekettenreaktion (PCR), DNA Sequenzierung mittels Kapillarelektrophorese nach Sanger |
| PCDH15-Gen | EDTA-Vollblut | Polymerasekettenreaktion (PCR), DNA Sequenzierung mittels Kapillarelektrophorese nach Sanger |
| PDE6A-Gen | EDTA-Vollblut | Polymerasekettenreaktion (PCR), DNA Sequenzierung mittels Kapillarelektrophorese nach Sanger |
| PDE6B-Gen | EDTA-Vollblut | Polymerasekettenreaktion (PCR), DNA Sequenzierung mittels Kapillarelektrophorese nach Sanger |
| PMS2-Gen | EDTA-Vollblut | Polymerasekettenreaktion (PCR), DNA Sequenzierung mittels Kapillarelektrophorese nach Sanger |
| PRDM13: DHS | EDTA-Vollblut | Polymerasekettenreaktion (PCR), DNA Sequenzierung mittels Kapillarelektrophorese nach Sanger |
| PROM1-Gen | EDTA-Vollblut | Polymerasekettenreaktion (PCR), DNA Sequenzierung mittels Kapillarelektrophorese nach Sanger |
| PRPF3-Gen | EDTA-Vollblut | Polymerasekettenreaktion (PCR), DNA Sequenzierung mittels Kapillarelektrophorese nach Sanger |
| PRPF4-Gen | EDTA-Vollblut | Polymerasekettenreaktion (PCR), DNA Sequenzierung mittels Kapillarelektrophorese nach Sanger |
| PRPF31-Gen | EDTA-Vollblut | Polymerasekettenreaktion (PCR), DNA Sequenzierung mittels Kapillarelektrophorese nach Sanger |
| PRPH2-Gen | EDTA-Vollblut | Polymerasekettenreaktion (PCR), DNA Sequenzierung mittels Kapillarelektrophorese nach Sanger |
| PTEN-Gen | EDTA-Vollblut | Polymerasekettenreaktion (PCR), DNA Sequenzierung mittels Kapillarelektrophorese nach Sanger |

| Analyt (Meßgröße) | Untersuchungsmaterial (Matrix) | Untersuchungstechnik |
|-------------------|--------------------------------|--|
| PTH1R-Gen | EDTA-Vollblut | Polymerasekettenreaktion (PCR), DNA Sequenzierung mittels Kapillarelektrophorese nach Sanger |
| RAB28-Gen | EDTA-Vollblut | Polymerasekettenreaktion (PCR), DNA Sequenzierung mittels Kapillarelektrophorese nach Sanger |
| RAD51C-Gen | EDTA-Vollblut | Polymerasekettenreaktion (PCR), DNA Sequenzierung mittels Kapillarelektrophorese nach Sanger |
| RDH12-Gen | EDTA-Vollblut | Polymerasekettenreaktion (PCR), DNA Sequenzierung mittels Kapillarelektrophorese nach Sanger |
| RDH5-Gen | EDTA-Vollblut | Polymerasekettenreaktion (PCR), DNA Sequenzierung mittels Kapillarelektrophorese nach Sanger |
| RGR-Gen | EDTA-Vollblut | Polymerasekettenreaktion (PCR), DNA Sequenzierung mittels Kapillarelektrophorese nach Sanger |
| RHO-Gen | EDTA-Vollblut | Polymerasekettenreaktion (PCR), DNA Sequenzierung mittels Kapillarelektrophorese nach Sanger |
| RIMS1-Gen | EDTA-Vollblut | Polymerasekettenreaktion (PCR), DNA Sequenzierung mittels Kapillarelektrophorese nach Sanger |
| RLBP1-Gen | EDTA-Vollblut | Polymerasekettenreaktion (PCR), DNA Sequenzierung mittels Kapillarelektrophorese nach Sanger |
| RP1-Gen | EDTA-Vollblut | Polymerasekettenreaktion (PCR), DNA Sequenzierung mittels Kapillarelektrophorese nach Sanger |
| RP2-Gen | EDTA-Vollblut | Polymerasekettenreaktion (PCR), DNA Sequenzierung mittels Kapillarelektrophorese nach Sanger |
| RPE65-Gen | EDTA-Vollblut | Polymerasekettenreaktion (PCR), DNA Sequenzierung mittels Kapillarelektrophorese nach Sanger |
| RPGR-Gen | EDTA-Vollblut | Polymerasekettenreaktion (PCR), DNA Sequenzierung mittels Kapillarelektrophorese nach Sanger |
| RPGRIP1-Gen | EDTA-Vollblut | Polymerasekettenreaktion (PCR), DNA Sequenzierung mittels Kapillarelektrophorese nach Sanger |
| RS1-Gen | EDTA-Vollblut | Polymerasekettenreaktion (PCR), DNA Sequenzierung mittels Kapillarelektrophorese nach Sanger |

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13082-01-00

| Analyt (Meßgröße) | Untersuchungsmaterial (Matrix) | Untersuchungstechnik |
|--|--------------------------------|--|
| SEMA4A-Gen | EDTA-Vollblut | Polymerasekettenreaktion (PCR), DNA Sequenzierung mittels Kapillarelektrophorese nach Sanger |
| STK11-Gen | EDTA-Vollblut | Polymerasekettenreaktion (PCR), DNA Sequenzierung mittels Kapillarelektrophorese nach Sanger |
| TIMP3-Gen | EDTA-Vollblut | Polymerasekettenreaktion (PCR), DNA Sequenzierung mittels Kapillarelektrophorese nach Sanger |
| TP53-Gen | EDTA-Vollblut | Polymerasekettenreaktion (PCR), DNA Sequenzierung mittels Kapillarelektrophorese nach Sanger |
| TSPAN12-Gen | EDTA-Vollblut | Polymerasekettenreaktion (PCR), DNA Sequenzierung mittels Kapillarelektrophorese nach Sanger |
| TTR-Gen | EDTA-Vollblut | Polymerasekettenreaktion (PCR), DNA Sequenzierung mittels Kapillarelektrophorese nach Sanger |
| TULP1-Gen | EDTA-Vollblut | Polymerasekettenreaktion (PCR), DNA Sequenzierung mittels Kapillarelektrophorese nach Sanger |
| USH1C-Gen | EDTA-Vollblut | Polymerasekettenreaktion (PCR), DNA Sequenzierung mittels Kapillarelektrophorese nach Sanger |
| USH2A-Gen | EDTA-Vollblut | Polymerasekettenreaktion (PCR), DNA Sequenzierung mittels Kapillarelektrophorese nach Sanger |
| VHL-Gen | EDTA-Vollblut | Polymerasekettenreaktion (PCR), DNA Sequenzierung mittels Kapillarelektrophorese nach Sanger |
| XPA-Gen | EDTA-Vollblut | Polymerasekettenreaktion (PCR), DNA Sequenzierung mittels Kapillarelektrophorese nach Sanger |
| XPC-Gen | EDTA-Vollblut | Polymerasekettenreaktion (PCR), DNA Sequenzierung mittels Kapillarelektrophorese nach Sanger |
| Paneldiagnostik Familiäres Brust- und Ovarialkarzinom (ATM, BRCA1, BRCA2, CDH1, CHEK2, NBN, PALB2, RAD51C, RAD51D, TP53) | EDTA-Vollblut | Agilent SureSelect Anreicherungsverfahren, DNA Sequenzierung mittels Illumina MiSeq Technologie (Next Generation Sequencing) |

Untersuchungsart:

Molekularbiologische Untersuchungen (Hybridisierungsverfahren)**

| Analyt (Meßgröße) | Untersuchungsmaterial (Matrix) | Untersuchungstechnik |
|-------------------|--------------------------------|---|
| ABCA4-Gen | EDTA-Vollblut | Multiplex Ligation Probe Amplification (MLPA) |
| AIP1-Gen | EDTA-Vollblut | Multiplex Ligation Probe Amplification (MLPA) |
| APC-Gen | EDTA-Vollblut | Multiplex Ligation Probe Amplification (MLPA) |
| BEST1-Gen | EDTA-Vollblut | Multiplex Ligation Probe Amplification (MLPA) |
| BRCA1-Gen | EDTA-Vollblut | Multiplex Ligation Probe Amplification (MLPA) |
| BRCA2-Gen | EDTA-Vollblut | Multiplex Ligation Probe Amplification (MLPA) |
| CDKN2A-Gen | EDTA-Vollblut | Multiplex Ligation Probe Amplification (MLPA) |
| CDKN2B-Gen | EDTA-Vollblut | Multiplex Ligation Probe Amplification (MLPA) |
| CEP290-Gen | EDTA-Vollblut | Multiplex Ligation Probe Amplification (MLPA) |
| CHM-Gen | EDTA-Vollblut | Multiplex Ligation Probe Amplification (MLPA) |
| CRB1-Gen | EDTA-Vollblut | Multiplex Ligation Probe Amplification (MLPA) |
| CRX-Gen | EDTA-Vollblut | Multiplex Ligation Probe Amplification (MLPA) |
| FZD4-Gen | EDTA-Vollblut | Multiplex Ligation Probe Amplification (MLPA) |
| GJB2-Gen | EDTA-Vollblut | Multiplex Ligation Probe Amplification (MLPA) |
| GJB6-Gen | EDTA-Vollblut | Multiplex Ligation Probe Amplification (MLPA) |
| GUCY2D-Gen | EDTA-Vollblut | Multiplex Ligation Probe Amplification (MLPA) |
| LCA5-Gen | EDTA-Vollblut | Multiplex Ligation Probe Amplification (MLPA) |
| MLH1-Gen | EDTA-Vollblut | Multiplex Ligation Probe Amplification (MLPA) |
| MSH2-Gen | EDTA-Vollblut | Multiplex Ligation Probe Amplification (MLPA) |
| MSH6 -Gen | EDTA-Vollblut | Multiplex Ligation Probe Amplification (MLPA) |
| NDP-Gen | EDTA-Vollblut | Multiplex Ligation Probe Amplification (MLPA) |
| OPA1 -Gen | EDTA-Vollblut | Multiplex Ligation Probe Amplification (MLPA) |

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13082-01-00

| Analyt (Meßgröße) | Untersuchungsmaterial (Matrix) | Untersuchungstechnik |
|-------------------|--------------------------------|---|
| PMS2-Gen | EDTA-Vollblut | Multiplex Ligation Probe Amplification (MLPA) |
| PRPH2-Gen | EDTA-Vollblut | Multiplex Ligation Probe Amplification (MLPA) |
| PTEN -Gen | EDTA-Vollblut | Multiplex Ligation Probe Amplification (MLPA) |
| RDH12-Gen | EDTA-Vollblut | Multiplex Ligation Probe Amplification (MLPA) |
| RP2-Gen | EDTA-Vollblut | Multiplex Ligation Probe Amplification (MLPA) |
| RPE65-Gen | EDTA-Vollblut | Multiplex Ligation Probe Amplification (MLPA) |
| RPGR-Gen | EDTA-Vollblut | Multiplex Ligation Probe Amplification (MLPA) |
| RPGRIP1-Gen | EDTA-Vollblut | Multiplex Ligation Probe Amplification (MLPA) |
| TP53-Gen | EDTA-Vollblut | Multiplex Ligation Probe Amplification (MLPA) |
| USH2A-Gen | EDTA-Vollblut | Multiplex Ligation Probe Amplification (MLPA) |
| VHL -Gen | EDTA-Vollblut | Multiplex Ligation Probe Amplification (MLPA) |