

Deutsche Akkreditierungsstelle GmbH

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13117-01-00  
nach DIN EN ISO 15189:2013

Gültigkeitsdauer: 24.02.2014 bis 23.02.2019      Ausstellungsdatum: 24.02.2014

Urkundeninhaber:

**Praxis und Labor für Humangenetik**  
**Luitpoldstr. 4, 93047 Regensburg**

**Untersuchungen im Bereich:**

Medizinische Laboratoriumsdiagnostik

**Untersuchungsgebiete:**

Humangenetik (Molekulare Humangenetik, Zytogenetik)

**Untersuchungsarten:**

Molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren, Hybridisierungsverfahren)  
Chromosomenanalyse

**Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13117-01-00**

Innerhalb der mit \* gekennzeichneten Untersuchungsbereiche ist dem Laboratorium, ohne dass es einer vorherigen Information und Zustimmung der DAkKS 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	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät
22q11.2-Mikrodeletionssyndrom (22q11.2)	genomische DNA	Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA)	AA 7.3.50 22.03.2011 B	3500xL Dx- Genetic Analyzer
Achondrogenesis 1a (TRIP11)	genomische DNA	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung)	AA 7.3.64 05.05.2012 A	3500xL Dx- Genetic Analyzer
Achondroplasie (FGFR3)	genomische DNA	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung)	AA 7.3.27 22.03.2011 C	3500xL Dx- Genetic Analyzer
Adrenogenitales Syndrom (CYP21, CYP11, HSD3B2)	genomische DNA	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA)	AA 7.3.1 22.03.2011 C	3500xL Dx- Genetic Analyzer
Andermann-Syndrom (KCC3)	genomische DNA	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung) Mikro-/ Mini-Satellitenanalyse (Fragmentanalyse)	AA 7.3.21 22.03.2011 C	3500xL Dx- Genetic Analyzer
Androgeninsensitivität (AR)	genomische DNA	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung)	AA 7.3.2 22.03.2011 C	3500xL Dx- Genetic

**Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13117-01-00**

<b>Analyt (Messgröße)</b>	<b>Untersuchungsmaterial</b>	<b>Untersuchungstechnik</b>	<b>Anweisung/ Version</b>	<b>Gerät</b>
		Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA)		Analyzer
Anophthalmie/ Mikrophthalmie ( <i>OTX2, SOX2</i> )	genomische DNA	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA)	AA 7.3.62 05.05.2012 B	3500xL Dx- Genetic Analyzer
Antley-Bixler-Syndrom ( <i>POR, FGFR2</i> )	genomische DNA	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung)	AA 7.3.58 06.05.2011 A	3500xL Dx- Genetic Analyzer
ARXopathien ( <i>ARX</i> )	genomische DNA	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA)	AA 7.3.3 08.02.2012 D	3500xL Dx- Genetic Analyzer
AZF-Deletion	genomische DNA	größenspezifische DNA-Fragmentanalyse in Gelmatrix	AA 7.3.52 22.03.2011 B	
Basalzellnävus-Syndrom ( <i>PTCH1, PTCH2</i> )	genomische DNA	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA)	AA 7.3.48 28.01.2013 C	3500xL Dx- Genetic Analyzer
Branchio-oto-renale Dysplasie ( <i>EYA1, SIX5, SIX1</i> )	genomische DNA	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA)	AA 7.3.29 22.03.2011 C	3500xL Dx- Genetic Analyzer
Branchio-Okulo-Faziales Syndrom ( <i>TFAP2A</i> )	genomische DNA	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung)	AA 7.3.37 22.03.2011 B	3500xL Dx- Genetic Analyzer
CADASIL-Syndrom	genomische DNA	Polymerasekettenreaktion (PCR)	AA 7.3.23 25.07.2012	3500xL Dx- Genetic

**Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13117-01-00**

<b>Analyt (Messgröße)</b>	<b>Untersuchungsmaterial</b>	<b>Untersuchungstechnik</b>	<b>Anweisung/ Version</b>	<b>Gerät</b>
(NOTCH3)		DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA)	D	Analyzer
congenitale Muskeldystrophien (POMT1, POMT2, POMGnT1, Fukutin, FKR, LARGE, ISPD, COL4A1, GTDC2, TMEM5)	genomische DNA	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA) Mikro-/ Mini-Satellitenanalyse (Fragmentanalyse) größenspezifische DNA-Fragmentanalyse in Gelmatrix	AA 7.3.5 30.04.2013 F	3500xL Dx- Genetic Analyzer
familiäre intrahepatische Cholestase bei niedriger Gamma-GT (ATP8B1, ABCB11, ABCB4)	genomische DNA	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung) Mikro-/ Mini-Satellitenanalyse (Fragmentanalyse)	AA 7.3.34 28.01.2013 D	3500xL Dx- Genetic Analyzer
Double cortex (DCX, LIS1, TUBA1A)	genomische DNA	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA)	AA 7.3.6 22.03.2011 C	3500xL Dx- Genetic Analyzer
Hypohidrotische ektodermale Dysplasien (EDA, EDAR)	genomische DNA	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA)	AA 7.3.11 22.03.2011 C	3500xL Dx- Genetic Analyzer
akute, infektionsinduzierte nekrotisierende Enzephalopathie (RANBP2)	genomische DNA	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung)	AA 7.3.65 23.06.2012 A	3500xL Dx- Genetic Analyzer
Ellis-van Creveld Syndrom (EVC, EVC2)	genomische DNA	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung) Mikro-/ Mini-Satellitenanalyse (Fragmentanalyse)	AA 7.3.35 22.03.2011 C	3500xL Dx- Genetic Analyzer

**Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13117-01-00**

<b>Analyt (Messgröße)</b>	<b>Untersuchungsmaterial</b>	<b>Untersuchungstechnik</b>	<b>Anweisung/ Version</b>	<b>Gerät</b>
FGFR-assoziierte Kraniosynostosen (FGFR1, FGFR2, FGFR3)	genomische DNA	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung)	AA 7.3.7 22.03.2011 C	3500xL Dx-Genetic Analyzer
FLNA-assoziierte Skelettdysplasien (FLNA)	genomische DNA	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung)	AA 7.3.30 20.08.2012 D	3500xL Dx-Genetic Analyzer
FLNB-assoziierte Skelettdysplasien (FLNB)	genomische DNA	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung)	AA 7.3.39 22.03.2011 B	3500xL Dx-Genetic Analyzer
FOXP1-assoziierte Enzephalopathie (FOXP1)	genomische DNA	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA)	AA 7.3.54 30.11.2011 B	3500xL Dx-Genetic Analyzer
Frontotemporale Demenz mit Parkinsonismus (MAPT)	genomische DNA	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA)	AA 7.3.40 22.03.2011 B	3500xL Dx-Genetic Analyzer
Gliedergürtelmuskeldystrophien (POMGnT1, POMT2, POMT1, Fukutin, FKR1)	genomische DNA	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA) Mikro-/ Mini-Satellitenanalyse (Fragmentanalyse)	AA 7.3.9 29.01.2013 D	3500xL Dx-Genetic Analyzer
GLI3-assoziierte Erkrankungen (GLI3)	genomische DNA	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA)	AA 7.3.55 02.11.2010 A	3500xL Dx-Genetic Analyzer

**Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13117-01-00**

<b>Analyt (Messgröße)</b>	<b>Untersuchungsmaterial</b>	<b>Untersuchungstechnik</b>	<b>Anweisung/ Version</b>	<b>Gerät</b>
Glucose-6-Phosphat-Dehydrogenase-Mangel (G6PD)	genomische DNA	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung)	AA 7.3.32 22.03.2011 C	3500xL Dx-Genetic Analyzer
Heterotaxie assoziiert mit Hirnfehlbildungen (ZIC3, NODAL)	Genomische DNA	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung)	AA 7.3.67 11.02.2013 A	3500xL DX-Genetic Analyzer
Holoprosenzephalie-Spektrum (SHH, SIX3, ZIC2, TGIF, GLI2, PTCH1, HESX1, EMX2, NODAL)	genomische DNA	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA)	AA 7.3.10 12.08.2011 D	3500xL Dx-Genetic Analyzer
Hydranenzephalie bzw. Hydranenzephalie-Hydrozephalie-Syndrom (Fowler-Syndrom) (FLVCR2)	genomische DNA	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung)	AA 7.3.59 15.07.2011 A	3500xL Dx-Genetic Analyzer
Hypochondropasie (FGFR3)	genomische DNA	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung)	AA 7.3.28 22.03.2011 C	3500xL Dx-Genetic Analyzer
Immundysregulation, Polyendokrinopathie und Enteropathie, X-chromosomal (FOXP3)	genomische DNA	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung)	AA 7.3.41 22.03.2011 B	3500xL Dx-Genetic Analyzer
IRF6-assoziierte Erkrankungen (IRF6)	genomische DNA	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA)	AA 7.3.12 22.03.2011 C	3500xL Dx-Genetic Analyzer

**Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13117-01-00**

<b>Analyt (Messgröße)</b>	<b>Untersuchungsmaterial</b>	<b>Untersuchungstechnik</b>	<b>Anweisung/ Version</b>	<b>Gerät</b>
Kallmann-Syndrom (KAL1, FGFR1, PROK2, PROKR2)	genomische DNA	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA)	AA 7.3.13 22.03.2011 C	3500xL Dx- Genetic Analyzer
Kraniofrontonasale Dysplasie (EFNB1)	genomische DNA	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA)	AA 7.3.42 22.03.2011 B	3500xL Dx- Genetic Analyzer
LADD (FGFR2, FGFR3, FGF10)	genomische DNA	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA)	AA 7.3.43 22.03.2011 B	3500xL Dx- Genetic Analyzer
erbliche diffuse Leukenzephalopathie mit Spheroiden (HDLS) (CSF1R)	genomische DNA	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung)	AA 7.3.63 20.05.2012 A	3500xL Dx- Genetic Analyzer
Lissenzephalie Typ 1 (LIS1, DCX, TUBA1A)	genomische DNA	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA)	AA 7.3.14 28.01.2013 D	3500xL Dx- Genetic Analyzer
LH/CG-Rezeptor-assoziierte Hormonstörungen (LHCGR)	genomische DNA	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung)	AA 7.3.56 02.05.2011 A	3500xL Dx- Genetic Analyzer
Mentale Retardierung X-chromosomal mit Kleinhirnhypoplasie (OPHN1)	genomische DNA	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA)	AA 7.3.60 18.11.2011 B	3500xL Dx- Genetic Analyzer

**Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13117-01-00**

<b>Analyt (Messgröße)</b>	<b>Untersuchungsmaterial</b>	<b>Untersuchungstechnik</b>	<b>Anweisung/ Version</b>	<b>Gerät</b>
Metachromatische Leukodystrophie (ARSA)	genomische DNA	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung)	AA 7.3.53 31.01.2013 B	3500xL Dx-Genetic Analyzer
Mikrotie (HOXA2)	genomische DNA	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung)	AA 7.3.66 12.07.2012 A	3500xL Dx-Genetic Analyzer
Primäre Mikrozephalie, autosomal-rezessiv (ASPM, WDR62, MCPH1 bis 7)	genomische DNA	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA) Mikro-/ Mini-Satellitenanalyse (Fragmentanalyse)	AA 7.3.47 24.08.2012 E	3500xL Dx-Genetic Analyzer
Mukoviszidose (CFTR)	genomische DNA	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA)	AA 7.3.33 21.06.2012 D	3500xL Dx-Genetic Analyzer
Hypergonadotrope vorzeitige Ovarialinsuffizienz, vorzeitige und spontane ovarielle Überstimulation in der Schwangerschaft (FSHR)	genomische DNA	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung)	AA 7.3.8 22.03.2011 C	3500xL Dx-Genetic Analyzer
P63-assoziierte Erkrankungen (p63)	genomische DNA	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung)	AA 7.3.15 22.03.2011 C	3500xL Dx-Genetic Analyzer
Periventrikuläre noduläre Heterotopien (FLNA, ARFGEF2)	genomische DNA	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA)	AA 7.3.16 22.03.2011 C	3500xL Dx-Genetic Analyzer



**Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13117-01-00**

<b>Analyt (Messgröße)</b>	<b>Untersuchungsmaterial</b>	<b>Untersuchungstechnik</b>	<b>Anweisung/ Version</b>	<b>Gerät</b>
		Mikro-/ Mini-Satellitenanalyse (Fragmentanalyse)		
Polymikrogyrie (GPR56, TUBB2B, SRPX2, TUBA8)	genomische DNA	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung) Mikro-/ Mini-Satellitenanalyse (Fragmentanalyse)	AA 7.3.20 28.01.2013 E	3500xL Dx- Genetic Analyzer
Saethre-Chatzen-Syndrom (TWIST, FGFR3)	genomische DNA	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA)	AA 7.3.17 22.03.2011 C	3500xL Dx- Genetic Analyzer
Simpson-Golabi-Behmel-Syndrom (GPC3)	genomische DNA	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA)	AA 7.3.44 22.03.2011 B	3500xL Dx- Genetic Analyzer
SLC26A2-assoziierte Skelettdysplasien (SLC26A2)	genomische DNA	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung)	7.3.36 22.03.2011 B	3500xL Dx- Genetic Analyzer
autosomal-dominant vererbte Spastische Paraplegie (SPG4, SPG3A, SPG31)	genomische DNA	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA)	AA 7.3.25 25.07.2012 D	3500xL Dx- Genetic Analyzer
Spastische Paraplegie, autosomal- rezessiv (SPG7, SPG20, CYP7B1, SPG11,	genomische DNA	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA)	AA 7.3.24 19.11.2012 E	3500xL Dx- Genetic Analyzer

**Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13117-01-00**

<b>Analyt (Messgröße)</b>	<b>Untersuchungsmaterial</b>	<b>Untersuchungstechnik</b>	<b>Anweisung/ Version</b>	<b>Gerät</b>
SPG15, SPG14, SPG21, SPG26)		Mikro-/ Mini-Satellitenanalyse (Fragmentanalyse)		
Surfactant-Dysfunktion, pulmonale (ABCA3, STFPB, SFTPC, CSF2RA)	genomische DNA	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung)	AA 7.3.45 22.03.2011 B	3500xL Dx-Genetic Analyzer
Thanatophore Dysplasie (FGFR3)	genomische DNA	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung)	AA 7.3.26 22.03.2011 C	3500xL Dx-Genetic Analyzer
Treacher-Collins-Franceschetti-Syndrom (TCOF1, POLR1C, POLR1D, EFTUD2)	genomische DNA	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA)	AA 7.3.18 07.04.2012 D	3500xL Dx-Genetic Analyzer
Trimethylaminurie (FMO3)	genomische DNA	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung)	AA 7.3.46 22.03.2011 B	3500xL Dx-Genetic Analyzer
<i>TUBB3</i> assoziierte komplexe Hirnentwicklungsstörung (TUBB3)	genomische DNA	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung)	AA 7.3.61 25.02.2012 A	3500xL Dx-Genetic Analyzer
X-chromosomaler Hydrozephalus (L1CAM)	genomische DNA	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA)	AA 7.3.51 15.02.2010 A	3500xL Dx-Genetic Analyzer
Zerebrale kavernöse Malformationen (CCM1, CCM2, CCM3)	genomische DNA	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA)	AA 7.3.22 22.03.2011 C	3500xL Dx-Genetic Analyzer

**Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13117-01-00**

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät
Monogene Erkrankungen	Einzelzellen aus peripherem Blut (EDTA-Blut), Polkörper, Trophektodermbiopsie	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung) Mikro-/ Mini-Satellitenanalyse (Fragmentanalyse)	AA in Arbeit	3500xL Dx-Genetic Analyzer
Erbliche Spastische Bewegungsstörungen	genomische DNA	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library), Massive parallele Sequenzierung (NGS) mittels Sequencing-by-Synthesis (MiSeq™/Illumina™)	AA in Arbeit	MiSeq™ Illumina™
Erbliche Cholestase-Erkrankungen	genomische DNA	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library), Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (MiSeq™/Illumina™)	AA in Arbeit	MiSeq™ Illumina™
Erbliche angeborene Hirnfehlbildungen 1 (Holoprosenzephalien)	genomische DNA	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library), Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (MiSeq™/Illumina™)	AA in Arbeit	MiSeq™ Illumina™
Erbliche angeborene Hirnfehlbildungen 2 (neuronale Migrationsstörungen/primäre Mikrozephalien)	genomische DNA	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library), Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (MiSeq™/Illumina™)	AA in Arbeit	MiSeq™ Illumina™

**Untersuchungsart: Molekularbiologische Untersuchungen (Hybridisierungsverfahren)**

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät
Mukoviszidose	genomische DNA	INNO-LiPA	AA 7.3.33 21.06.2012	

**Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13117-01-00**

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät
(CFTR)		AS-Hybridisierung	D	
CBAVD (CFTR)	genomische DNA	INNO-LiPA AS-Hybridisierung	AA 7.3.33 21.06.2012 D	

**Untersuchungsgebiet: Humangenetik (Zytogenetik)**

**Untersuchungsart: Chromosomenanalyse\***

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät
Chromosomenanalyse aus Chorionzotten/Plazentagewebe	Chorionzotten, Plazentagewebe	Zellkultivierung Chromosomenpräparation nach Kurzzeit- und Langzeitkultur Färbeverfahren Chromosomenanalyse	AM 7.2.3 15.05.11 C AM 7.2.4 15.05.11 C AM 7.2.10 28.01.13 D AM 7.2.11 28.01.13 D AM 7.2.12 28.01.13 D AM 7.2.13 28.01.13 D	-

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13117-01-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät
			AM 7.2.15 28.01.13 D AM 7.2.39 29.01.13 C	
Chromosomenanalyse aus Fruchtwasserzellen	Fruchtwasser	Zellkultivierung (In-situ- und Trypsinierungsmethode) Chromosomenpräparation Färbeverfahren Chromosomenanalyse	AM 7.2.2 28.01.13 G AM 7.2.6 28.01.13 D AM 7.2.7 28.01.13 D AM 7.2.10 28.01.13 D AM 7.2.11 28.01.13 D AM 7.2.12 28.01.13 D AM 7.2.13 28.01.13 D AM 7.2.15 28.01.13 D AM 7.2.39 29.01.13 C	-
Chromosomenanalyse aus kultiviertem Gewebe	Lymphozyten Fibroblasten	Zellkultivierung Chromosomenpräparation Färbeverfahren Chromosomenanalyse	AM 7.2.1 28.01.13 G AM 7.2.7	-

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13117-01-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät
			28.01.13 D AM 7.2.10 28.01.13 D AM 7.2.11 28.01.13 D AM 7.2.12 28.01.13 D AM 7.2.13 28.01.13 D AM 7.2.15 28.01.13 D AM 7.2.39 29.01.13 C AM 7.2.41 19.05.11 B	
Chromosomenanalyse aus nativem bzw. Biopsiegewebe	Abortgewebe	Zellkultivierung Chromosomenpräparation Färbeverfahren Chromosomenanalyse	AM 7.2.5 15.05.11 C AM 7.2.10 28.01.13 D AM 7.2.11 28.01.13 D AM 7.2.12 28.01.13 D AM 7.2.13 28.01.13 D AM 7.2.15	-

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13117-01-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät
			28.01.13 D AM 7.2.39 29.01.13 C	
Chromosomenanalyse durch Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung (FISH)	Fruchtwasser Chorionzotten Plazentagewebe peripheres Venenblut Nabelschnurblut Fibroblasten Abortgewebe	FISH mit locuspezifischen Sonden Mikrodeletionsdiagnostik Chromosomenpainting Subtelomerdiagnostik	AM 7.2.9 28.01.13 D AM 7.2.16 28.01.13 C AM 7.2.40 29.01.13 D	-
Interphaseuntersuchungen durch Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung (FISH)	Fruchtwasserzellen Native Lymphozyten Mundschleimhautzellen	Pränataler Schnelltest FISH mit locuspezifischen Sonden	AM 7.2.8 28.01.13 D AM 7.2.14 19.05.11 C AM 7.2.48 09.06.11 A	-