

Deutsche Akkreditierungsstelle

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13117-01-00 nach DIN EN ISO 15189:2024

Gültig ab: 12.06.2025

Ausstellungsdatum: 12.06.2025

Inhaber der Akkreditierungsurkunde:

**Zentrum für Humangenetik Regensburg
Furtherstraße 10a, 93059 Regensburg**

mit dem Standort

**Zentrum für Humangenetik Regensburg
Humangenetisches Labor Prof. Hehr
Luitpoldstraße 4, 93047 Regensburg**

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 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-13117-01-00

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 (Zytogenetik)

Untersuchungsart:

Chromosomenanalyse^[Flex C]

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
angeborener Chromosomensatz	Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten, Plazentagewebe, Abortgewebe, Fibroblasten	Chromosomenbänderungsanalyse
angeborener Chromosomensatz	Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten, Plazentagewebe, Abortgewebe, Fibroblasten, Mundschleimhautzellen	FISH

Untersuchungsgebiet: Humangenetik (Molekulare Genetik)

Untersuchungsart:

Molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)^[Flex C]

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
22q11.2-Mikrodeletionssyndrom (22q11.2)	genomische DNA, EDTA-Blut	Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA)
Kopienzahlveränderungen (CNV) (Regionen laut MLPA-Kit)	genomische DNA, EDTA-Blut	Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA)
Achondrogenesis 1a (TRIP11)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung)
Achondroplasie (FGFR3)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung)
Acrofaziale Dysostose (SF3B4, DHODH)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung)
Adrenogenitales Syndrom (CYP21, CYP11, HSD3B2)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA)

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

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Andermann-Syndrom (KCC3)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung) Mikro-/ Mini-Satellitenanalyse (Fragmentanalyse)
Androgeninsensitivität (AR)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA)
Anophthalmie/ Mikrophthalmie (OTX2, SOX2)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA)
Antley-Bixler-Syndrom (POR, FGFR2)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung)
ARXopathien (ARX)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA)
AZF-Deletion	genomische DNA, EDTA-Blut	größenspezifische DNA-Fragmentanalyse in F-PCR (Stufe 1) bzw. mit Agarosegel (Stufe 2)
Basalzellnävus-Syndrom (PTCH1, PTCH2, SUFU)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA)
Bainbridge-Ropers-Syndrom (ASXL3)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung)
Branchio-oto-renale Dysplasie (EYA1, SIX5, SIX1)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA)

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

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Branchio-Okulo-Faziales Syndrom (TFAP2A)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung)
CADASIL-Syndrom (NOTCH3)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA)
Familiäre Candidose, Typ 2 (CARD9)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung)
congenitale Muskeldystrophien (POMT1, POMT2, POMGnT1, POMK, Fukutin, FKR, LARGE, ISPD, DAG1, COL4A1, GTDC2, TMEM5, B3GNT1)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA) Mikro-/ Mini-Satellitenanalyse (Fragmentanalyse) größenspezifische DNA-Fragmentanalyse in Gelmatrix
familiäre intrahepatische Cholestase bei niedriger Gamma-GT (ATP8B1, ABCB11, ABCB4)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung) Mikro-/ Mini-Satellitenanalyse (Fragmentanalyse) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA)
Double cortex (DCX, LIS1, TUBA1A)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA)
Dubin-Johnson-Syndrom (ABCC2)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung)

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

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Hypohidrotische ektodermale Dysplasien (EDA, EDAR, WNT10A, EDARADD)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA)
Enzephalopathie, akute, infektionsinduzierte nekrotisierende (RANBP2)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung)
Ellis-van Creveld Syndrom (EVC, EVC2)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA) Mikro-/ Mini-Satellitenanalyse (Fragmentanalyse)
FAT4 -assoziierte Erkrankungen (FAT4)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung)
FGFR-assoziierte Kraniosynostosen (FGFR1, FGFR2, FGFR3)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung)
FLNA-assoziierte Skelettdysplasien (FLNA)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung)
FLNB-assoziierte Skelettdysplasien (FLNB)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung)
FOXG1-assoziierte Enzephalopathie (FOXG1)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA)
Frontotemporale Demenz mit Parkinsonismus (MAPT)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA)

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

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Gliedergürtelmuskeldystrophien (POMGnT1, POMT2, POMT1, Fukutin, FKR, ISPD, POMK)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA) Mikro-/ Mini-Satellitenanalyse (Fragmentanalyse)
GLI3-assoziierte Erkrankungen (GLI3)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA)
Glucose-6-Phosphat-Dehydrogenase-Mangel (G6PD)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung)
Heterotaxie assoziiert mit Hirnfehlbildungen (ZIC3, NODAL)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA)
Holoprosenzephalie-Spektrum (SHH, SIX3, ZIC2, TGIF, GLI2, PTCH1, HESX1, EMX2, NODAL)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA)
Hydranenzephalie bzw. Hydranenzephalie-Hydrozephalie-Syndrom (Fowler-Syndrom) (FLVCR2)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung)
Hypochondroplasie (FGFR3)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung)
Hypopituitarismus (PROP1, GLI2, HESX1, OTX2, LHX3, GH1)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA)

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

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Immundysregulation, Polyendokrinopathie und Enteropathie, X-chromosomal (FOXP3)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung)
Kallmann-Syndrom (KAL1, FGFR1, PROKR2, PROKR2, FGF8)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA)
Kalzifizierung, intrazerebrale (TREX1, OCLN)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA)
KIF7-assoziierte Erkrankungen (KIF7)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung)
Kraniofrontonasale Dysplasie (EFNB1)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA)
LAL-Defizienz (Mangel an lysosomaler saurer Lipase) (LIPA)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung)
LADD (FGFR2, FGFR3, FGF10)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA)
erbliche diffuse Leukenzephalopathie mit Spheroiden (HDLS) (CSF1R)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung)
Leukenzephalopathie mit VWM (EIF2B5)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung)

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Lissenzephalie Typ 1 (LIS1, DCX, TUBA1A, TUBG1, CASK, NDE1)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA)
LH/CG-Rezeptor-assoziierte Hormonstörungen (LHCGR)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung)
Mentale Retardierung X-chromosomal mit Kleinhirnhypoplasie (OPHN1)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA)
Metachromatische Leukodystrophie (ARSA)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung)
Mikrotie (HOXA2)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung)
Primäre Mikrozephalie, autosomal- rezessiv (ASPM, WDR62, MCPH1-7, PNKP, CDK6)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA) Mikro-/ Mini-Satellitenanalyse (Fragmentanalyse)
Morbus Wilson (ATP7B)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA)
Mukoviszidose (CFTR)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA)

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Mukoviszidose (CFTR)	genomische DNA, EDTA-Blut	allelspezifische Polymerasekettenreaktion (PCR) (Fragmentanalyse)
CBAVD (CFTR)	genomische DNA, EDTA-Blut	allelspezifische Polymerasekettenreaktion (PCR) (Fragmentanalyse)
Hypergonadotrope vorzeitige Ovarialinsuffizienz, vorzeitige und spontane ovarielle Überstimulation in der Schwangerschaft (FSHR)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung)
P63-assoziierte Erkrankungen (p63)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung)
Periventrikuläre noduläre Heterotopien (FLNA, ARFGEF2, SHOC2)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA) Mikro-/ Mini-Satellitenanalyse (Fragmentanalyse)
Polymikrogyrie (GPR56, TUBB2B, SRPX2, TUBA8, TUBB(5))	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung) Mikro-/ Mini-Satellitenanalyse (Fragmentanalyse)
Porencephalie oder Megalencephale Leukoencephalopathie mit subkorticalen Zysten (HEPACAM, MLC1, COL4A1)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung)
Saethre-Chotzen-Syndrom (TWIST, FGFR3)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA)
Schilddrüsenhormonresistenz (THRB)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung)

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

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Schizenzephalie (SHH, SIX3, EMX2, WDR62, COL4A1)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA)
Simpson-Golabi-Behmel-Syndrom (GPC3, GPC4)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA)
SLC26A2-assoziierte Skelettdysplasien (SLC26A2)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung)
autosomal-dominant vererbte Spastische Paraplegie (SPG4, SPG3A, SPG31)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA)
Spastische Paraplegie, autosomal- rezessiv (SPG7, SPG20, CYP7B1, SPG11, SPG15, SPG14, SPG21, SPG26)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA) Mikro-/ Mini-Satellitenanalyse (Fragmentanalyse)
Surfactant-Dysfunktion, pulmonale (ABCA3, STFPB, SFTPC, CSF2RA)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung)
TCTN3-assoziiertes Oro-fazio- digitales Syndrom IV	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung)
Thanatophore Dysplasie (FGFR3)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung)

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

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Treacher-Collins-Franceschetti-Syndrom (TCOF1, POLR1C, POLR1D, EFTUD2)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA)
Trimethylaminurie (FMO3)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung)
TUBB3-assoziierte komplexe Hirnentwicklungsstörung (TUBB3)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung)
Van der Woude-Syndrom = VWS/ Popliteale Pterygium-Syndrom = PPS (IRF6, GRHL3)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA)
X-chromosomaler Hydrozephalus (L1CAM)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA)
Zerebrale kavernöse Malformationen (CCM1, CCM2, CCM3)	genomische DNA, EDTA-Blut	Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung) Multiplex Ligation-mediated Probe Amplification (MLPA)
Holoprosenzephalie (CDON, DISP1, FGF8, FGFR1, GLI2, SHH, SIX3, SUFU, TGIF1, ZIC2)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library) mittels Nextera Enrichment TM (Illumina TM), Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq500 TM /Illumina TM)
Lissenzephalie (DCX, PAFAH1B1, ARX, TUBA1A, TUBB2B, TUBG1, DYNC1H1)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library) mittels Nextera Enrichment TM (Illumina TM), Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq500 TM /Illumina TM)

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

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Lissenzephalie mit Kleinhirnhypoplasie (CASK, RELN, TUBA1A, TUBB2B, VLDLR)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library) mittels Nextera EnrichmentTM (IlluminaTM) , Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq500TM/IlluminaTM)
Double Cortex (DCHS1, DCX, ISPD, PAFAH1B1, POMGNT2, TUBA1A, TUBB, TUBB2B, TUBG1)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library) mittels Nextera EnrichmentTM (IlluminaTM) , Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq500TM/IlluminaTM)
Periventriculäre noduläre Heterotopien (ARFGF2, ERMARD, FLNA, NEDD4L, TUBA1A)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library) mittels Nextera EnrichmentTM (IlluminaTM) , Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq500TM/IlluminaTM)
Polymikrogyrie (DYNC1H1, GPR56, POMGnT1, RAB18, RAB3GAP1, RAB3GAP2, TUBA1A, TUBB, TUBB2B, TUBB3, WDR62)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library) mittels Nextera EnrichmentTM (IlluminaTM) , Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq500TM/IlluminaTM)
Primäre Mikrozephalie autosomal rezessiv (ASPM, CENPJ, MCPH1, STIL, WDR62)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library) mittels Nextera EnrichmentTM (IlluminaTM) , Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq500TM/IlluminaTM)
Mikrozephalie (ASPM, MCPH1, NBN, TUBA1A, TUBB2B, WDR62)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library) mittels Nextera EnrichmentTM (IlluminaTM) , Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq500TM/IlluminaTM)

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

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
kortikale Mikrationsstörungen (DYNC1H1, GRIN2B, PAFAH1B1, POMGnt1, TUBA1A, TUBB2B)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library) mittels Nextera Enrichment TM (Illumina TM), Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq500 TM /Illumina TM)
Walker-Warburg-Syndrom (B3GNT1, COL4A1, DAG1, FKRP, FKTN, ISPD, LARGE, POMGNT2, POMGnt1, POMK, POMT1, POMT2, TMEM5)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library) mittels Nextera Enrichment TM (Illumina TM), Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq500 TM /Illumina TM)
Aicardie-Goutieres-Syndrom (ADAR, IFIH1, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, SAMHD1, TREX1)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library) mittels Nextera Enrichment TM (Illumina TM), Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq500 TM /Illumina TM)
Pflasterstein-Lissenzephalie (FKRP, FKTN, GPR56, ISPD, LARGE, POMGnt1, POMT1, POMT2, TMEM5)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library) mittels Nextera Enrichment TM (Illumina TM), Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq500 TM /Illumina TM)
Hydrozephalus X-chromosomal (AP1S2, L1CAM, MTM1, OFD1, ZIC3)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library) mittels Nextera Enrichment TM (Illumina TM), Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq500 TM /Illumina TM)
Hydrozephalus (AP1S2, COL4A1, FKRP, FKTN, GRIN2B, ISPD, L1CAM, POMGnt1, POMT1, POMT2)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library) mittels Nextera Enrichment TM (Illumina TM), Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq500 TM /Illumina TM)

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

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Pontozerebelläre Hypoplasie (B3GALNT1, CASK, DCX, EXOSC3, RARS2, RELN, SEPSECS, TSEN2, TSEN34, TSEN54, VRK1)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library) mittels Nextera EnrichmentTM (IlluminaTM) , Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq500TM/IlluminaTM)
Agenesie/Hypoplasie Corpus callosum (CREBBP, DCC, POMGnT1, POMT1, POMT2, SHH, SIX3, TUBA1A, TUBB2B)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library) mittels Nextera EnrichmentTM (IlluminaTM) , Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq500TM/IlluminaTM)
Tubulinopathien (GRIN2B, TUBA1A, TUBB, TUBB2B, TUBB3, TUBG1)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library) mittels Nextera EnrichmentTM (IlluminaTM) , Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq500TM/IlluminaTM)
Hereditäre spastische Paraplegie sporadisch (ATL1, CYP7B1, KIF5A, REEP1, SPAST, SPG11, SPG7, ZFYVE26)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library) mittels Nextera EnrichmentTM (IlluminaTM) , Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq500TM/IlluminaTM)
Hereditäre spastische Paraplegie autosomal-dominant (ATL1, BSCL2, HSPD1, KIAA0196, NIPA1, REEP1, SLC33A1, SPAST, ZFYVE27)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library) mittels Nextera EnrichmentTM (IlluminaTM) , Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq500TM/IlluminaTM)
Hereditäre spastische Paraplegie autosomal-rezessiv (CYP7B1, SPG11, SPG7, ZFYVE26)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library) mittels Nextera EnrichmentTM (IlluminaTM) , Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq500TM/IlluminaTM)

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

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Hereditäre spastische Paraplegie X-linked (L1CAM, PLP1, SLC16A2)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library) mittels Nextera Enrichment TM (Illumina TM), Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq500 TM /Illumina TM)
Leukenzephalopathie (EIF2B1, EIF2B2, EIF2B3, EIF2B4, EIF2B5)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library) mittels Nextera Enrichment TM (Illumina TM), Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq500 TM /Illumina TM)
CADASIL-Syndrom (NOTCH3)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library) mittels Nextera Enrichment TM (Illumina TM), Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq500 TM /Illumina TM)
CARASIL-Syndrom (HTRA1)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library) mittels Nextera Enrichment TM (Illumina TM), Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq500 TM /Illumina TM)
Cerebrale Kavernöse Malformationen (CCM2, KRIT1, PDCD10)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library) mittels Nextera Enrichment TM (Illumina TM), Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq500 TM /Illumina TM)
Parkinson klassisch (LRRK2, PARK2, PARK7, PINK1, SNCA, VPS35)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library) mittels Nextera Enrichment TM (Illumina TM), Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq500 TM /Illumina TM)

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

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Parkinson early onset (PARK2, PARK7, PINK1, SNCA)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library) mittels Nextera Enrichment TM (Illumina TM), Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq500 TM /Illumina TM)
Spastische Ataxie (SACS)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library) mittels Nextera Enrichment TM (Illumina TM), Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq500 TM /Illumina TM)
Mukoviszidose (CFTR)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library) mittels Nextera Enrichment TM (Illumina TM), Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq500 TM /Illumina TM)
Infantile und neonatale Cholestase (ABCB11, ABCB4, ATP8B1, CLDN1, DCDC2, JAG1, SERPINA1, SLC25A13)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library) mittels Nextera Enrichment TM (Illumina TM), Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq500 TM /Illumina TM)
Progressive Familiäre intrahepatische Cholestase (Typ 1, 2, 3, 4 und 5), BRIC, Schwangerschaftscholestase und Hypercholanämie (ABCB11, ABCB4, ATP7B, ATP8B1, BAAT, NR1H4, TJP2)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library) mittels Nextera Enrichment TM (Illumina TM), Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq500 TM /Illumina TM)
Kongenitale Gallensäure-Synthese Defekte (ABCD3, ACOX2, AKR1D1, AMACR, CYP7B1, HSD3B7, VIPAS39, VPS33B)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library) mittels Nextera Enrichment TM (Illumina TM), Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq500 TM /Illumina TM)

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

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Steatosis Hepatis im Kindesalter (ALDOA, ALDOB, ALMS1, ATP7B, LIPA, SLC25A13)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library) mittels Nextera EnrichmentTM (IlluminaTM) , Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq500TM/IlluminaTM)
Simpson-Golabi-Behmel-Syndrom (GPC3, GPC4, OFD1)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library) mittels Nextera EnrichmentTM (IlluminaTM) , Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq500TM/IlluminaTM)
Skelettdysplasie fetal (COL1A1, COL1A2, COL2A1, EVC, EVC2, FGFR3)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library) mittels Nextera EnrichmentTM (IlluminaTM) , Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq500TM/IlluminaTM)
Faziale Dysostosen/ Treacher- Collins-Syndrom (TCOF1, POLR1D, POLR1C, POLR1A, EFTUD2)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library) mittels Nextera EnrichmentTM (IlluminaTM) , Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq500TM/IlluminaTM)
Polydaktylie postaxial (DHCR7, EVC, EVC2, FGFR2, GLI3, OFD1)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library) mittels Nextera EnrichmentTM (IlluminaTM) , Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq500TM/IlluminaTM)
Gorlin-Golz-Syndrom/Basalzellnävus- Syndrom (PTCH1, PTCH2, SUFU)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library) mittels Nextera EnrichmentTM (IlluminaTM) , Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq500TM/IlluminaTM)

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

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Ektodermale-Dysplasie (EDA, EDAR, EDARADD, TP63, WNT10A)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library) mittels Nextera Enrichment TM (Illumina TM) , Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq500 TM /Illumina TM)
Septooptische Dysplasie (CDON, DISP1, EMX2, FGF8, FGFR1, GLI2, HESX1, SHH, SIX3, TGIF1, ZIC2)	genomische DNA, EDTA-Blut	Amplifikation zur Anreicherung von Zielsequenzen (Library) mittels Nextera Enrichment TM (Illumina TM) , Massive parallele Sequenzierung mittels Sequencing-by-Synthesis (NextSeq500 TM /Illumina TM)
numerische Chromosomenstörungen (Chromosomen 13, 18 und 21, Geschlechtschromosomen X und Y)	genomische DNA, EDTA-Blut	Pränataler PCR-Schnelltest: quantitative Fluoreszenz-PCR, Kapillargelelektrophorese
STR-Markeranalyse	genomische DNA, EDTA-Blut	PCR, Fragmentlängenanalyse
Monogene Erkrankungen	Einzelzellen aus peripherem Blut (EDTA-Blut), Polkörper, Trophektodermbiopsie	Polymerasekettenreaktion (PCR) allelspezifische Polymerasekettenreaktion (PCR) DNA Sequenzierung (Kapillargelelektrophoretische Auftrennung) Mikro-/ Mini-Satellitenanalyse (Fragmentanalyse)