

Anlage zur Akkreditierungsurkunde DAC-ML-0621-09 (05.06.2009)

Die Akkreditierung ist gültig bis: 04.06.2014

Urkundeninhaber:

**Institut für Humangenetik am Universitätsklinikum Essen
Medizinischen Versorgungszentrums (MVZ) – Ambulante Versorgung am
Universitätsklinikum Essen Bereich Humangenetik
Virchowstraße 171**

45147 Essen

Prüfungen im Bereich

Medizinische Laboratoriumsdiagnostik (DIN EN ISO 15189:2007)

Untersuchungsgebiete:

- Humangenetik

Untersuchungsarten:

- Direktnachweis von Zielsequenzen im Untersuchungsmaterial mittels Amplifikationsverfahren
- Chromosomenanalyse

Flexible Akkreditierung

Das Laboratorium kann innerhalb der angegebenen Untersuchungsarten ohne vorherige Zustimmung der DACH Untersuchungsverfahren modifizieren oder einführen. Aufgeführte Untersuchungsverfahren sind beispielhaft.

Untersuchungsgebiet: Humangenetik - Molekulare Humangenetik

Untersuchungsart: Direktnachweis von Zielsequenzen im Untersuchungsmaterial mittels Amplifikationsverfahren

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial	Untersuchungstechniken
Mutationen des <i>RB1</i> -Gens	EDTA-Blut, PAXgene-DNA Blut, Gewebeproben, extrahierte DNA	PCR und Sequenzierung MLPA Methylierungsanalyse
vergleichende Genotypisierung von Mikrosatellitenmarkern im Bereich des <i>RB1</i> -Gen	EDTA-Blut, PAXgene-DNA Blutröhrchen frisch entnommene Tumorproben, extrahierte DNA	PCR und Fragmentlängenanalyse
Analyse auf Verlust eines Chromosoms 3	EDTA-Blut, frisch entnommene Tumorproben extrahierte DNA	PCR und Fragmentlängenanalyse MLPA
Methylierungsanalyse <i>SNRPN/NDN</i> in 15q12	EDTA-Blut, CVS-, Amnionmaterial, extrahierte DNA	Methylierungsspezifische MLPA
Deletionen in 15q11-q13	EDTA-Blut, extrahierte DNA	MLPA
Segregationsanalyse Chromosom 15	EDTA-Blut, extrahierte DNA	PCR und Fragmentlängenanalyse
Methylierungsveränderungen in 11p15	EDTA-Blut, CVS-Material, extrahierte DNA	Methylierungsspezifische MLPA
Methylierungsveränderungen in 14p32	EDTA-Blut, CVS-Material, extrahierte DNA	Methylierungsspezifische PCR, Real-time PCR
Segregationsanalyse Chromosom 14	EDTA-Blut, extrahierte DNA	PCR und Fragmentlängenanalyse
Methylierungsveränderungen in 7q32	EDTA-Blut, extrahierte DNA	Methylierungsspezifische PCR
Methylierungsveränderungen in 6q24	EDTA-Blut, extrahierte DNA	Methylierungsspezifische PCR
Mutationen des <i>TRPS1</i> -Gens	EDTA-Blut, Fibroblasten, extrahierte DNA	PCR und Sequenzierung
Allelverlust im Bereich des <i>TRPS1</i> - und des <i>EXT1</i> -Gens (8q23-24)	EDTA-Blut, Fibroblasten, extrahierte DNA	MLPA PCR und Fragmentlängenanalyse Mikrosatelliten-Analyse
Genotypisierung an multiplen Loci	EDTA-Blut, CVS-, Amnionmaterial, extrahierte DNA	PCR und Fragmentlängenanalyse
RNA-Analyse zur Bestimmung der Funktion von Genmutationen	Heparin-Blut, EDTA-Blut, PAXgene-RNA Blut, Gewebeproben, extrahierte RNA	RT-PCR und Sequenzierung Fragmentlängenanalyse

Untersuchungsgebiet: Humangenetik - Zytogenetik**Untersuchungsart: Chromosomenanalyse**

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial	Untersuchungstechniken
Chromosomen-Analyse	Heparin-Blut, Hautbiopsie/fetales Gewebe Nabelschnurblut Metaphasenpräparat	Chromosomenfärbung GTG-Bänderung C-Bänderung NOR-Bänderung QFQ-Bänderung
Deletion 1p36	Heparinblut	FISH
Deletion 4p16.3 (Wolf-Hirschhorn-Syndrom)	Heparin-Blut	FISH
Deletion 5p15.2 (Cri-du-Chat-Syndrom)	Heparin-Blut	FISH
Deletion 5q35 (Sotos-Syndrom)	Heparinblut	FISH
Deletion 7q11.23 (Williams-Beuren-Syndrom)	Heparin-Blut	FISH
Deletion 13q14 (Retinoblastom)	Heparinblut	FISH
Deletion 15q11q13 (Angelman-Syndrom)	Heparin-Blut	FISH
Deletion 15q11q13 (Prader-Willi-Syndrom)	Heparin-Blut	FISH
Deletion 17p11.2 (Smith-Magenis-Syndrom)	Heparin-Blut	FISH
Deletion 17p13.3 (Miller-Dieker-Syndrom)	Heparin-Blut	FISH
Deletion 22q11.2	Heparin-Blut	FISH
Deletion 22q13	Heparin-Blut	FISH
Gonosomenanzahl	Heparin-Blut	FISH
Deletionen und Duplikationen der Subtelomer- Regionen	Heparinblut	FISH
Zentromer-Regionen	Heparinblut	FISH
Whole Chromosome Paint	Heparinblut	FISH