

DGA Deutsche Gesellschaft für Akkreditierung mbH

Anlage zur Akkreditierungsurkunde DGA-ML-6644.09.02 (10.11.2009)

Die Akkreditierung ist gültig bis: 09.11.2014

Urkundeninhaber:

**Medizinisches Versorgungszentrum
Fachrichtung Humangenetik
Ambulanzzentrum am Universitätsklinikum Schleswig-Holstein
Campus Lübeck
Ratzeburger Allee 160
23538 Lübeck**

Untersuchungen im Bereich

Medizinische Laboratoriumsdiagnostik (DIN EN ISO 15189:2007)

Untersuchungsgebiete

Humangenetik (Molekulare Humangenetik, Zytogenetik)

Untersuchungsarten

Direktnachweis von Zielsequenzen im Untersuchungsmaterial mittels
Amplifikationsverfahren (PCR)
Chromosomenanalyse

Einzelne Untersuchungsverfahren des

Direktnachweises von Zielsequenzen im Untersuchungsmaterial mittels
Hybridisierungsverfahren

Flexible Akkreditierung

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

**Untersuchungsart: Direktnachweis von Zielsequenzen im
Untersuchungsmaterial mittels Amplifikationsverfahren (PCR)**

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechniken
<i>SLC9A6</i> -Gen (Angelman-like Syndrom)	EDTA-Blut	Sequenzierung
<i>NIPBL</i> -Gen (Cornelia de Lange-Syndrom)	EDTA-Blut	Sequenzierung
<i>SMC1A</i> -Gen (Cornelia de Lange-Syndrom)	EDTA-Blut	Sequenzierung
<i>ARX</i> -Gen (West-Syndrom, Partington-Syndrom & Lissenzephalie, X-chromosomale infantile Spasmen)	EDTA-Blut	Sequenzierung
<i>CDKL5</i> -Gen	EDTA-Blut	Sequenzierung
<i>TCF4</i> -Gen (Pitt-Hopkins-Syndrom)	EDTA-Blut	Sequenzierung
<i>MECP2</i> -Gen (Rett-Syndrom)	EDTA-Blut	Sequenzierung
<i>APTX</i> -Gen (AOA1)	EDTA-Blut	Sequenzierung
<i>Senataxin</i> -Gen (AOA2)	EDTA-Blut	Sequenzierung
<i>ZIC1</i> -Gen (Dany-Walker-Syndrom)	EDTA-Blut	Sequenzierung
<i>ZIC4</i> -Gen (Dany-Walker-Syndrom)	EDTA-Blut	Sequenzierung
<i>FXN</i> -Gen (Friedreich Ataxie)	EDTA-Blut	Sequenzierung
<i>AHI1</i> -Gen (Joubert-Syndrom Typ 3)	EDTA-Blut	Sequenzierung
<i>CEP290</i> -Gen (Joubert-Syndrom Typ 5)	EDTA-Blut	Sequenzierung
<i>TTBK2</i> -Gen (SCA11)	EDTA-Blut	Sequenzierung
<i>KCNC3</i> -Gen (SCA 13)	EDTA-Blut	Sequenzierung

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
<i>PRKCG</i> -Gen (SCA 14)	EDTA-Blut	Sequenzierung
<i>FGF14</i> -Gen (SCA 27)	EDTA-Blut	Sequenzierung
<i>Tyrosinase</i> -Gen (OCA1)	EDTA-Blut	Sequenzierung
MATP-Gen (OCA4)	EDTA-Blut	Sequenzierung
<i>FMR1</i> -Gen (Fragiles X-Tremor-Ataxie-Syndrom)	EDTA-Blut	Fragmentanalyse
<i>ATXN</i> -Gen (SCA 1,2,3,6,7,8,10,12,17)	EDTA-Blut	Fragmentanalyse
<i>Junctophilin 3</i> -Gen	EDTA-Blut	Fragmentanalyse
<i>Huntingtin</i> -Gen (Chorea Huntington)	EDTA-Blut	Fragmentanalyse
Chromosom 16	EDTA-Blut	Mikrosatelliten-Analyse
Chromosom 7 (Silver- Russell-Syndrom)	EDTA-Blut	methylierungssensitive PCR
Chromosom 14 (UPD)	EDTA-Blut	methylierungssensitive PCR
Chromosom 15 (Angelman- und Prader-Willi-Syndrom)	EDTA-Blut	methylierungssensitive PCR

Einzelne Untersuchungsverfahren des Direktnachweises von Zielsequenzen im Untersuchungsmaterial mittels Hybridisierungsverfahren

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechniken
<i>FXN</i> -Gen (Friedreich Ataxie)	EDTA-Blut	Southern-Blot-Analyse

Untersuchungsart: Chromosomenanalyse

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Chromosomenanalyse in der Prä- und Postnataldiagnostik	Heparin-Blut, Lymphozyten, Fibroblasten, Chorionzotten, Amnionzellen, Fetalblut, Abortgewebe	Zellkultivierung, Chromosomenpräparation, Färbeverfahren, Chromosomenanalyse

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Molekularzytogenetische Diagnostik in der Prä- und Postnataldiagnostik	Heparin-Blut, Lymphozyten, Fibroblasten, Chorionzotten, Amnionzellen, Fetalblut, Abortgewebe	FISH, Mikrodeletionsdiagnostik, Charakterisierung von Markerchromosomen, Subtelomeranalysen