

Anlage zur Akkreditierungsurkunde DGA-ML-6669.09.02 (23.12.2009)

Die Akkreditierung nach DIN EN ISO 15189:2007 ist gültig bis 22.12.2014

Urkundeninhaber:

**MVZ Medizinisches Versorgungszentrum
am Universitätsklinikum Düsseldorf GmbH
Bereich Humangenetik
Universitätsstraße 1 (Geb. 23.12 3.OG)**

40225 Düsseldorf

Untersuchungen im Bereich

Medizinische Laboratoriumsdiagnostik (DIN EN ISO 15189:2007)

Untersuchungsgebiete

Humangenetik (Zytogenetik, Tumorzytogenetik, Molekulare Humangenetik)

Untersuchungsarten

Chromosomenanalyse
Direktnachweis von Zielsequenzen im Untersuchungsmaterial mittels
Amplifikationsverfahren

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.

Untersuchungsgebiet: Zytogenetik, Tumorzytogenetik**Untersuchungsart: Chromosomenanalyse**

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Metaphasechromosomen in der Prä- und Postnataldiagnostik	peripheres Blut (auch nach Cordocentese), Fruchtwasserzellen (Amniocentese), Chorionzottenmaterial (nach Chorionzotten- bzw. Plazentabiopsie), Abortmaterial, Fibroblasten	Zellkultivierung, Chromosomenpräparation Färbeverfahren Chromosomenanalyse
Metaphasechromosomen in der Tumorzytogenetik	Knochenmark peripheres Blut	Zellkultivierung, Chromosomenpräparation Färbeverfahren Chromosomenanalyse
Molekularzytogenetische Untersuchungen an Metaphasechromosomen und Interphasezellkernen in der Prä- und Postnataldiagnostik sowie in der Tumorzytogenetik	peripheres Blut Fruchtwasserzellen Chorionzottenmaterial Nabelschnurblut Abortmaterial Fibroblasten Knochenmark Mundschleimhautzellen	FISH (Fluoreszenz-in situ-Hybridisierung): FISH mit locusspezifischen Sonden, Interphase-Diagnostik, Pränataler Schnelltest, Mikrodeletionsdiagnostik, Chromosomenpainting, Subtelomeranalysen

Untersuchungsgebiet: Molekulargenetik**Untersuchungsart: Direktnachweis von Zielsequenzen im Untersuchungsmaterial mittels Amplifikationsverfahren**

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Wilms Tumor, Denys Drash-, Frasier- und nephrotisches Syndrom (<i>WT1</i>)	EDTA-Blut	DNA-Extraktion Polymerase-Kettenreaktion (PCR) Agarosegelelektrophorese DHPLC Sequenzierung
WAGR-Syndrom (<i>PAX6/WT1</i> -Deletion)	EDTA-Blut	DNA-Extraktion Fragmentlängenbestimmung
Nephrotisches Syndrom (<i>NPHS1</i>)	EDTA-Blut Fruchtwasserzellen (Amniocentese), Chorionzottenmaterial (nach Chorionzotten- bzw. Plazentabiopsie),	DNA-Extraktion Polymerase-Kettenreaktion (PCR) Agarosegelelektrophorese DHPLC Sequenzierung
Nephrotisches Syndrom (<i>NPHS2</i>)	EDTA-Blut Fruchtwasserzellen (Amniocentese), Chorionzottenmaterial (nach Chorionzotten- bzw. Plazentabiopsie),	DNA-Extraktion Polymerase-Kettenreaktion (PCR) Agarosegelelektrophorese DHPLC Sequenzierung
HNPCC-Syndrom (<i>MLH1</i>)	EDTA-Blut	DNA-Extraktion Polymerase-Kettenreaktion (PCR) Agarosegelelektrophorese DHPLC Sequenzierung Fragmentlängenbestimmung

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
HNPCC-Syndrom (<i>MSH2</i>)	EDTA-Blut	DNA-Extraktion Polymerase-Kettenreaktion (PCR) Agarosegelelektrophorese DHPLC Sequenzierung Fragmentlängenbestimmung
HNPCC-Syndrom (<i>MSH6</i>)	EDTA-Blut	DNA-Extraktion Polymerase-Kettenreaktion (PCR) Agarosegelelektrophorese DHPLC Sequenzierung Fragmentlängenbestimmung
Peutz-Jeghers-Syndrom (<i>STK11</i>)	EDTA-Blut	DNA-Extraktion Polymerase-Kettenreaktion (PCR) Agarosegelelektrophorese Sequenzierung Fragmentlängenbestimmung
von Hippel-Lindau-Syndrom (<i>VHL</i>)	EDTA-Blut	DNA-Extraktion Polymerase-Kettenreaktion (PCR) Agarosegelelektrophorese Sequenzierung Fragmentlängenbestimmung
Mukoviszidose/ zystische Fibrose (<i>CFTR</i>)	EDTA-Blut	DNA-Extraktion Polymerase-Kettenreaktion (PCR) Agarosegelelektrophorese Hybridisierung von Innolipa Strips
Azoospermie (<i>AZF</i>)	EDTA-Blut	DNA-Extraktion Polymerase-Kettenreaktion (PCR) Agarosegelelektrophorese
Subtelomeranalyse	EDTA-Blut	DNA-Extraktion Fragmentlängenbestimmung
Angelman-Syndrom/Prader-Willi-Syndrom (15q11-q13-Deletion/ Methylierung)	EDTA-Blut	DNA-Extraktion methylierungssensitive Restriktion Fragmentlängenbestimmung
Spinobulbäre Muskelatrophie (<i>AR: CAG-Repeat</i>)	EDTA-Blut	DNA-Extraktion Polymerase-Kettenreaktion (PCR) Polyacrylamidgelelektrophorese
Torsionsdystonie (<i>DYT1</i>)	EDTA-Blut	DNA-Extraktion Polymerase-Kettenreaktion (PCR) Polyacrylamidgelelektrophorese
Dopa-responsive Dystonie/Seqawa-Syndrom (<i>GCH1</i>)	EDTA-Blut	DNA-Extraktion Polymerase-Kettenreaktion (PCR) Agarosegelelektrophorese Sequenzierung Fragmentlängenbestimmung
Hereditäres Parkinson- Syndrom (<i>LRRK2: Exon41, Exon31</i>)	EDTA-Blut	DNA-Extraktion Polymerase-Kettenreaktion (PCR) Agarosegelelektrophorese Sequenzierung

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Multiple Exostosen (<i>EXT1</i>)	EDTA-Blut	DNA-Extraktion Polymerase-Kettenreaktion (PCR) Agarosegelelektrophorese DHPLC Sequenzierung Fragmentlängenbestimmung
Multiple Exostosen (<i>EXT2</i>)	EDTA-Blut	DNA-Extraktion Polymerase-Kettenreaktion (PCR) Agarosegelelektrophorese DHPLC Sequenzierung Fragmentlängenbestimmung
Marfan-Syndrom Typ 2/ Loeys-Dietz-Syndrom/ Gefäßdissektion (<i>TGFBR2</i>)	EDTA-Blut	DNA-Extraktion Polymerase-Kettenreaktion (PCR) Agarosegelelektrophorese DHPLC Sequenzierung

Einzelne Untersuchungsverfahren des Direktnachweises von Zielsequenzen im Untersuchungsmaterial mittels Hybridisierungsverfahren

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Fragiles X-Syndrom (<i>FRAXA</i>)	EDTA-Blut Fruchtwasserzellen (Amniocentese), Chorionzottenmaterial (nach Chorionzotten- bzw. Plazentabiopsie),	DNA-Extraktion Polymerase-Kettenreaktion (PCR) Agarosegelelektrophorese Polyacrylamidgelelektrophorese Southern-Blot