

Deutsche Akkreditierungsstelle GmbH

Beliehene gemäß § 8 Absatz 1 AkkStelleG i.V.m. § 1 Absatz 1 AkkStelleGBV
Unterzeichnerin der Multilateralen Abkommen
von EA, ILAC und IAF zur gegenseitigen Anerkennung

Akkreditierung



Die Deutsche Akkreditierungsstelle GmbH bestätigt hiermit, dass das medizinische
Laboratorium

Praxis für Humangenetik - Zentrum für ambulante Medizin
Uniklinikum Jena gGmbH
Carl-Zeiß-Platz 8, 07743 Jena

die Kompetenz nach DIN EN ISO 15189:2014 besitzt, Untersuchungen im folgenden Bereich
durchzuführen:

Medizinische Laboratoriumsdiagnostik

Untersuchungsgebiete:

Humangenetik (Molekulare Humangenetik, Zytogenetik)

Untersuchungsarten:

Chromosomenanalyse, Molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)

Untersuchungsmaterialien:

Blut, Fruchtwasser, Chorion, Abortmaterial, Fibroblasten, Knochenmark

Die Akkreditierungsurkunde gilt nur in Verbindung mit dem Bescheid vom 23.10.2015 mit der
Akkreditierungsnummer D-ML-13153-01 und ist gültig bis 22.10.2020. Sie besteht aus diesem Deckblatt,
der Rückseite des Deckblatts und der folgenden Anlage mit insgesamt 3 Seiten.

Registrierungsnummer der Urkunde: **D-ML-13153-01-00**

Frankfurt a. Main, 23.10.2015


Im Auftrag Uwe Zimmermann
Abteilungsleiter

Deutsche Akkreditierungsstelle GmbH

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13153-01-00 nach DIN EN ISO 15189:2014

Gültigkeitsdauer: 23.10.2015 bis 22.10.2020

Ausstellungsdatum: 23.10.2015

Urkundeninhaber:

**Praxis für Humangenetik - Zentrum für ambulante Medizin
Uniklinikum Jena gGmbH
Carl-Zeiß-Platz 8, 07743 Jena**

Untersuchungen im Bereich:

Medizinische Laboratoriumsdiagnostik

Untersuchungsgebiete:

Humangenetik (Molekulare Humangenetik, Zytogenetik)

Untersuchungsverfahren der:

Chromosomenanalyse

Molekularbiologischen Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)

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 (Matrix)	Untersuchungstechnik
Amylogenesis imperfecta	EDTA-Blut	PCR-Amplifikation, Elektrophorese, Direktsequenzierung, Next Generation Sequencing
Ausschluss/Nachweis mütterlicher Zellen im pränatalen Untersuchungsmaterial bzw. Abortdiagnostik	EDTA-Blut, Chorion, Fruchtwasser, Abort	Mikrosatelliten-PCR mit markierten Primern, Elektrophorese, Haplotypbestimmung
Azoospermie (Deletionen im AZF-Locus)	EDTA-Blut	PCR und anschließende Gelelektrophorese
BRCA	EDTA-Blut	Direktsequenzierung, MLPA
Chorea Huntington (Bestimmung der CAG/CCG-Repeats im IT-15-Gen)	EDTA-Blut	PCR und anschließende Kapillar-Gelelektrophorese
Cystische Fibrose (Stufendiagnostik zur Bestimmung der häufigsten Mutationen im CFTR-Gen)	EDTA-Blut, Chorion, Fruchtwasser	PCR und anschließende Kapillar-Gelelektrophorese (F508del) INNO-LiPA-Streifen, Innogenetics (PCR und reverse Hybridisierung)
Hereditäre sensomotorische Neropathien (HMSN)	EDTA-Blut	PCR-Amplifikation, Elektrophorese, Direktsequenzierung, MLPA
Hereditäre sensorisch-autonome Neropathien (HSAN)	EDTA-Blut, Chorion, Fruchtwasser	PCR-Amplifikation, Elektrophorese, Direktsequenzierung
Hereditäre spastische Paraplegie	EDTA-Blut	PCR-Amplifikation, Elektrophorese, Direktsequenzierung, MLPA
McCune-Albright-Syndrom	EDTA-Blut	PCR-Amplifikation, Elektrophorese, Direktsequenzierung, Next Generation Sequencing
Prader-Willi/Angelman Syndrom	EDTA-Blut, Chorion, Fruchtwasser	MLPA (methylierungssensitiv)
pränataler Schnelltest (STR-basiert)	EDTA-Blut, Chorion, Fruchtwasser, Abortmaterial	Mikrosatelliten-PCR mit markierten Primern, Elektrophorese, Haplotypbestimmung
SCN9A-vermittelte Schmerzsyndrome	EDTA-Blut	PCR-Amplifikation, Elektrophorese, Direktsequenzierung
Spinocerebelläre Ataxie 1,2,3, und 6	EDTA-Blut	PCR-Amplifikation, Elektrophorese, Fragmentanalyse
Uniparentale Disomien aller Chromosomen	EDTA-Blut, Chorion, Fruchtwasser	Mikrosatelliten-PCR mit markierten Primern, Elektrophorese, Haplotypbestimmung

Untersuchungsgebiet: Humangenetik (Zytogenetik)

**Untersuchungsart:
Chromosomenanalyse****

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Chromosomenzahl und -struktur	Blut, Fruchtwasser, Chorion, Abortmaterial, Fibroblasten	Chromosomenfärbung
Chromosomenzahl und -struktur	Knochenmark, peripheres Blut	Chromosomenfärbung
Aneupl. 13,18,21,XY	unkultiviertes Fruchtwasser	Fluoreszenz in situ Hybridisierung (FISH)
Chromosomenzahl und -struktur	Blut, Fruchtwasser, Chorion,	FISH
fetales und adultes Hämoglobin	Nabelschnurblut, mütterliches Blut	Ausstrichfärbung, Mikroskop
Mentale Retardierung und Autismus	EDTA-Blut	Array-CGH
Chromosomenzahl und -struktur	Knochenmark, peripheres Blut	Chromosomenfärbung
Leukämiediagnostik (strukturelle und numerische Chromosomenaberrationen)	Knochenmark, peripheres Blut	FISH mit Lokus- bzw. Gen-spezifischen Sonden an Metaphaseplatten und in Interphasekernen