

Deutsche Akkreditierungsstelle GmbH

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13082-01-00 nach DIN EN ISO 15189:2014

Gültig ab: 22.07.2021

Ausstellungsdatum: 22.07.2021

Urkundeninhaber:

**Universität Regensburg
Institut für Humangenetik
Franz-Josef-Strauss-Allee 11, 93053 Regensburg**

Untersuchungen im Bereich:

Medizinische Laboratoriumsdiagnostik

Untersuchungsgebiet:

Humangenetik (Molekulare Humangenetik)

Innerhalb der mit ** gekennzeichneten Untersuchungsbereiche ist dem Laboratorium, ohne dass es einer vorherigen Information und Zustimmung der Deutschen Akkreditierungsstelle GmbH 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.

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.

Die Urkunde samt Urkundenanlage gibt den Stand zum Zeitpunkt des Ausstellungsdatums wieder. Der jeweils aktuelle Stand des Geltungsbereiches der Akkreditierung ist der Datenbank akkreditierter Stellen der Deutschen Akkreditierungsstelle GmbH (DAkkS) zu entnehmen. <https://www.dakks.de/content/datenbank-akkreditierter-stellen>

Untersuchungsgebiet: Humangenetik (Molekulare Humangenetik)

Untersuchungsart:

Molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)**

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Achromatopsie (ATF6 [OMIM *605537], CNGA3 [OMIM *600053], CNGB3 [OMIM *605080], GNAT2 [OMIM *139340], PDE6C [OMIM *600827], PDE6H [OMIM *601190])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Sequence capture (Agilent), Sequencing-by-synthesis (MiSeq/NextSeq Illumina), ggf. Bestätigung mit PCR, Sanger-Sequenzierung
Atrophia gyrate (OAT [OMIM *613349])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung
Bardet-Biedl-Syndrom (ARL6 [OMIM *608845], BBIP1 [OMIM *613605], BBS1 [OMIM *209901], BBS10 [OMIM *610148], BBS12 [OMIM *610683], BBS2 [OMIM *606151], BBS4 [OMIM *600374], BBS5 [OMIM *603650], BBS7 [OMIM *607590], BBS9 [OMIM *607968], C8ORF37 [OMIM *614477], CEP19 [OMIM *615586], CEP290 [OMIM *610142], IFT27 [OMIM *615870], INPP5E [OMIM *613037], LZTFL1 [OMIM *606568], MKKS [OMIM *604896], MKS1 [OMIM *609883], NPHP1 [OMIM *607100], SDCCAG8 [OMIM *613524], TRIM32 [OMIM *602290], TTC8 [OMIM *608132], WDPCP [OMIM *613580])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Sequence capture (Agilent), Sequencing-by-synthesis (MiSeq/NextSeq Illumina), ggf. Bestätigung mit PCR, Sanger-Sequenzierung
Bietti kristalline Dystrophie (CYP4V2 [OMIM *608614])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung
Choroideremie (CHM [OMIM *300390])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung
Companion Diagnostik bei PARP-Inhibitor Therapie (BRCA1 [OMIM *113705], BRCA2 [OMIM *600185])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Sequence capture (Agilent), Sequencing-by-synthesis (MiSeq/NextSeq Illumina), ggf. Bestätigung mit PCR, Sanger-
Cowden-Syndrom (PTEN [OMIM *601728])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung
DPYD Defizienz / 5-FU-Toxizität (DPYD [OMIM * 612779])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13082-01-00

Analyt (Messgrösse)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Ehlers-Danlos-Syndrom, vaskulärer Typ IV (COL3A1 [OMIM *120180])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung
Familiäre Amyloidose (TTR [OMIM *176300])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung
Familiäres atyp. multiples Muttermal- und Melanom-Syndrom (CDKN2A [OMIM *600160])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung
Familiäres Brust- und Ovarialkarzinom (ABRAXAS1 [OMIM *611143], ATM [OMIM *607585], BARD1 [OMIM *601593], BRCA1 [OMIM *113705], BRCA2 [OMIM *600185], BRIP1 [OMIM *605882], CDH1 [OMIM *192090], CHEK2 [OMIM *604373], EPCAM [OMIM *185535], FANCC [OMIM *613899], FANCM [OMIM *609644], MAP3K1 [OMIM *600982], MLH1 [OMIM *120436], MRE11 [OMIM *600814], MSH2 [OMIM *609309], MSH6 [OMIM *600678], MUTYH [OMIM *604933], NBN [OMIM *602667], NF1 [OMIM *613113], PALB2 [OMIM *610355], PIK3CA [OMIM *171834], PMS2 [OMIM *600259], PPM1D [OMIM *605100], PTEN [OMIM *601728], RAD50 [OMIM *604040], RAD51C [OMIM *602774], RAD51D [OMIM *602954], RECQL [OMIM *600537], RINT1 [OMIM *610089], SLX4 [OMIM *613278], SMARCA4 [OMIM *603254], STK11 [OMIM *602216], TP53 [OMIM *191170], XRCC2 [OMIM *600375])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Sequence capture (Agilent), Sequencing-by-synthesis (MiSeq/NextSeq Illumina), ggf. Bestätigung mit PCR, Sanger-Sequenzierung

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Familiäre exsudative Vitreoretinopathie (CAPN5 [OMIM *602537], FZD4 [OMIM *604579], KIF11 [OMIM *148760], LRP5 [OMIM *603506], NDP [OMIM *300658], RCBTB1 [OMIM *607867], RPE65 [OMIM *180069], TREX1 [OMIM *606609], TSPAN12 [OMIM *613138], VCAN [OMIM *118661], ZNF408 [OMIM *616454])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Sequence capture (Agilent), Sequencing-by-synthesis (MiSeq/NextSeq Illumina), ggf. Bestätigung mit PCR, Sanger-Sequenzierung
Hereditäres nicht-polypöses Kolonkarzinom (HNPCC) (MLH1 [OMIM *120436], MSH2 [OMIM *609309], MSH6 [OMIM *600678], PMS2 [OMIM *600259])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Sequence capture (Agilent), Sequencing-by-synthesis (MiSeq/NextSeq Illumina), ggf. Bestätigung mit PCR, Sanger-Sequenzierung
Primäre Hörstörungen (ACTG1 [OMIM *102560], CDH23 [OMIM *605516], CIB2 [OMIM *605564], COCH [OMIM *603196], GJB6 [OMIM *604418], HGF [OMIM *142409], KCNQ4 [OMIM *603537], LOXHD1 [OMIM *613072], MYO15A [OMIM *602666], MYO6 [OMIM *600970], MYO7A [OMIM *276903], OTOF [OMIM *603681], PCDH15 [OMIM *605514], POU3F4 [OMIM *300039], SLC26A4 [OMIM *605646],TECTA [OMIM *602574], TMC1 [OMIM *606706], TMPRSS3 [OMIM *605511], STRC [OMIM *606440], USH2A [OMIM *608400], WFS1 [OMIM *606201])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Target Enrichment and Amplification (Twist), Sequencing-by-synthesis (MiSeq/NextSeq Illumina), ggf. Bestätigung mit PCR, Sanger-Sequenzierung

Analyt (Messgrösse)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Hypertrophe Kardiomyopathie (HCM) / Hypertrophe obstruktive Kardiomyopathie (HOCM) (ACTC1 [OMIM *102540], ACTN2 [OMIM *102573], ANKRD1 [OMIM *609599], CALR3 [OMIM *611414], CASQ2 [OMIM *114251], CAV3 [OMIM *601253], CRYAB [OMIM *123590], CSRFP3 [OMIM *600824], DES [OMIM *125660], FHL [OMIM *267700], FLNC [OMIM *102565], GAA [OMIM *606800], GLA [OMIM *300644], JPH2 [OMIM *605267], LAMP2 [OMIM *309060], LDB3 [OMIM *605906], MYBPC3 [OMIM *600958], MYH6 [OMIM *160710], MYH7 [OMIM *160760], MYL2 [OMIM *160781], MYL3 [OMIM *160790], MYLK2 [OMIM *606566], MYOZ2 [OMIM *605602], MYPN [OMIM *608517], NEXN [OMIM *613121], PLN [OMIM *172405], PRKAG2 [OMIM *602743], TCAP [OMIM *604488], TNNC1 [OMIM *191040], TNNT2 [OMIM *191045], TPM1 [OMIM *191010], TTR [OMIM *176300], VCL [OMIM *193065])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Sequence capture (Agilent), Sequencing-by-synthesis (MiSeq/NextSeq Illumina), ggf. Bestätigung mit PCR, Sanger-Sequenzierung
Kolonkarzinom mit Polyposis (APC [OMIM *611731], BMPR1A [OMIM *601299], GREM1 [OMIM *603054], MSH3 [OMIM *600887], MUTYH [OMIM *604933], NTHL1 [OMIM *602656], POLD1 [OMIM *174761], POLE [OMIM *174762], PTEN [OMIM *601728], RNF43 [OMIM *612482], SMAD4 [OMIM *600993], STK11 [OMIM *602216], TP53 [OMIM *191170])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Sequence capture (Agilent), Sequencing-by-synthesis (MiSeq/NextSeq Illumina), ggf. Bestätigung mit PCR, Sanger-Sequenzierung

Analyt (Messgrösse)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Kongenitale stationäre Nachtblindheit (CSNB) (CABP4 [OMIM *608965], CACNA1F [OMIM *300110], GNAT1 [OMIM *139330], GNB3 [OMIM *139130], GPR179 [OMIM *614515], GRK1 [OMIM *180381], GRM6 [OMIM *604096], LRIT3 [OMIM *615004], NYX [OMIM *300278], PDE6B [OMIM *180072], RDH5 [OMIM *601617], RHO [OMIM *180380], RPE65 [OMIM *180069], SAG [OMIM *181031], SLC24A1 [OMIM *603617], TRPM1 [OMIM *603576])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Sequence capture (Agilent), Sequencing-by-synthesis (MiSeq/NextSeq Illumina), ggf. Bestätigung mit PCR, Sanger-Sequenzierung
Lebersche Hereditäre Optikus-Neuropathie (LHON) (MTND [OMIM *252010])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung
Lebersche kongenitale Amaurose (LCA) (AGBL5 [OMIM *615900], AIPL1 [OMIM *604392], ALMS1 [OMIM *606844], CABP4 [OMIM *608965], CCT2 [OMIM *605139], CEP290 [OMIM *610142], CLUAP1 [OMIM *616787], CRB1 [OMIM *604210], CRX [OMIM *602225], DTHD1 [OMIM *616979], GDF6 [OMIM *601147], GUCY2D [OMIM *600179], IFT140 [OMIM *614620], IMPDH1 [OMIM *146690], IQCB1 [OMIM *609237], KCNJ13 [OMIM *603208], LCA5 [OMIM *611408], LRAT [OMIM *604863], NMNAT1 [OMIM *608700], OTX2 [OMIM *600037], PRPH2 [OMIM *179605], RD3 [OMIM *180040], RDH12 [OMIM *608830], RPE65 [OMIM *180069], RPGRIP1 [OMIM *605446], SPATA7 [OMIM *609868], TULP1 [OMIM *602280])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Sequence capture (Agilent), Sequencing-by-synthesis (MiSeq/NextSeq Illumina), ggf. Bestätigung mit PCR, Sanger-Sequenzierung

Analyt (Messgrösse)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Li-Fraumeni-Syndrom (TP53 [OMIM *191170])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung
Makuladystrophie (MD) (ABCA4 [OMIM *601691], BEST1 [OMIM *607854], C1QTNF5 [OMIM *608752], CDH3 [OMIM *114021], CFH [OMIM *134370], CNGB3 [OMIM *605080], CRB1 [OMIM *604210], CTNNA1 [OMIM *116805], DRAM2 [OMIM *613360], EFEMP1 [OMIM *601548], ELOVL4 [OMIM *605512], GUCA1B [OMIM *602275], IMPG1 [OMIM *602870], IMPG2 [OMIM *607056], KIF11 [OMIM *148760], MAPKAPK3 [OMIM *602130], MFSD8 [OMIM *611124], PRDM13 [OMIM *616741], PROM1 [OMIM *604365], PRPH2 [OMIM *179605], RDH5 [OMIM *601617], RP1 [OMIM *603937], RP1L1 [OMIM *608581], RPE65 [OMIM *180069], RPGR [OMIM *312610], TIMP3 [OMIM *188826], TULP1 [OMIM *602280])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Sequence capture (Agilent), Sequencing-by-synthesis (MiSeq/NextSeq Illumina), ggf. Bestätigung mit PCR, Sanger-Sequenzierung
Marfan-Syndrom (FBN1 [OMIM *134797], TGFBR1 [OMIM *190181], TGFBR2 [OMIM *190182])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Sequence capture (Agilent), Sequencing-by-synthesis (MiSeq/NextSeq Illumina), ggf. Bestätigung mit PCR, Sanger-
M. Best (BEST1 [OMIM *607854])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung
Morbus Stargardt (ABCA4 [OMIM *601691], CNGB3 [OMIM *605080], ELOVL4 [OMIM *605512], PROM1 [OMIM *604365], PRPH2 [OMIM *179605])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Sequence capture (Agilent), Sequencing-by-synthesis (MiSeq/NextSeq Illumina), ggf. Bestätigung mit PCR, Sanger-Sequenzierung
Musterdystrophie (PRPH2 [OMIM *179605])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung
Nicht-syndromale Hörstörung (GJB2 [OMIM *121011], GJB6 [OMIM *604418])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung

Analyt (Messgrösse)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Norrie-Syndrom (NDP [OMIM *300658])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung
North Carolina Makuladystrophie (PRDM13 [OMIM *616741])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung
Optikusatrophie (ACO2 [OMIM *100850], C12orf65 [OMIM *613541], CISD2 [OMIM *611507], MFN2 [OMIM *608507], MTPAP [OMIM *613669], NBAS [OMIM *608025], NR2F1 [OMIM *132890], OPA1 [OMIM *605290], OPA3 [OMIM *606580], RTN4IP1 [OMIM *610502], SLC25A46 [OMIM *610826], TIMM8A [OMIM *300356], TMEM126A [OMIM *612988], WFS1 [OMIM *606201])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Sequence capture (Agilent), Sequencing-by-synthesis (MiSeq/NextSeq Illumina), ggf. Bestätigung mit PCR, Sanger-Sequenzierung
Peutz-Jeghers-Syndrom (STK11 [OMIM *602216])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung
Primäre Zahndurchbruchstörung (PTH1R [OMIM *168468])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung
Retinitis pigmentosa (RP) (ABCA4 [OMIM *601691], ADGRA3 [OMIM *612303], ADIPOR1 [OMIM *607945], AGBL5 [OMIM *615900], AHI1 [OMIM *608894], AHR [OMIM *600253], ARHGEF18 [OMIM *616432], ARL2BP [OMIM *615407], ARL3 [OMIM *604695], ARL6 [OMIM *608845], ASRGL1 [OMIM *609212], BBS1 [OMIM *209901], BBS2 [OMIM *606151], BEST1 [OMIM *607854], C8ORF37 [OMIM *614477], CA4 [OMIM *114760], CACNA1F [OMIM *300110], CC2D2A [OMIM *612013], CDHR1 [OMIM *609502], CEP290 [OMIM *610142], CEP78 [OMIM *617110], CERKL [OMIM *608381], CHM [OMIM *300390], CLCC1 [OMIM *617539], CLN3 [OMIM *607042], CLRN1 [OMIM *606397], CNGA1 [OMIM *123825], CNGB1 [OMIM *600724], CRB1 [OMIM *604210], CRX [OMIM *602225], CYP4V2 [OMIM *608614], DHDDS [OMIM *608172], DHX38 [OMIM *605584], EMC1 [OMIM *616846], EXOSC2 [OMIM *602238], EYS [OMIM *612424], FAM161A [OMIM *613596], FLVCR1 [OMIM *609144], GNAT1 [OMIM *139330])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Sequence capture (Agilent), Sequencing-by-synthesis (MiSeq/NextSeq Illumina), ggf. Bestätigung mit PCR, Sanger-Sequenzierung

Analyt (Messgrösse)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
ff. Retinitis pigmentosa (RP) GUCA1B [OMIM *602275], HGSNAT [OMIM *610453], HK1 [OMIM *142600], IDH3B [OMIM *604526], IFT140 [OMIM *614620], IFT172 [OMIM *607386], IMPDH1 [OMIM *146690], IMPG2 [OMIM *607056], KIAA1549 [OMIM *613344], KIZ [OMIM *615757], KLHL7 [OMIM *611119], LRAT [OMIM *604863], MAK [OMIM *154235], MERTK [OMIM *604705], MFRP [OMIM *606227], MVK [OMIM *251170], NEK2 [OMIM *604043], NEUROD1 [OMIM *601724], NR2E3 [OMIM *604485], NRL [OMIM *162080], OAT [OMIM *613349], PCARE [OMIM *613425], PCYT1A [OMIM *123695], PDE6A [OMIM *180071], PDE6B [OMIM *180072], PDE6G [OMIM *180073], POC1B [OMIM *614784], POMGNT1 [OMIM *606822], PRCD [OMIM *610598], PROM1 [OMIM *604365], PRPF3 [OMIM *607301], PRPF31 [OMIM *606419], PRPF4 [OMIM *607795], PRPF6 [OMIM *613979], PRPF8 [OMIM *607300], PRPH2 [OMIM *179605], RBP3 [OMIM *180290], RBP4 [OMIM *180250], RCBTB1 [OMIM *607867]	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Sequence capture (Agilent), Sequencing-by-synthesis (MiSeq/NextSeq Illumina), ggf. Bestätigung mit PCR, Sanger-Sequenzierung

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
ff. Retinitis pigmentosa (RP): RDH11 [OMIM *607849], RDH12 [OMIM *608830], REEP6 [OMIM *609346], RGR [OMIM *600342], RHO [OMIM *180380], RLBP1 [OMIM *180090], ROM1 [OMIM *180721], RP1 [OMIM *603937], RP1L1 [OMIM *608581], RP2 [OMIM *300757], RP9 [OMIM *607331], RPE65 [OMIM *180069], RPGR [OMIM *312610], SAG [OMIM *181031], SAMD11 [OMIM *616765], SEMA4A [OMIM *607292], SLC7A14 [OMIM *615720], SNRNP200 [OMIM *601664], SPATA7 [OMIM *609868], SPP2 [OMIM *602637], TEAD1 [OMIM *189967], TOPORS [OMIM *609507], TRNT1 [OMIM *612907], TTC8 [OMIM *608132], TTPA [OMIM *600415], TUB [OMIM *601197], TULP1 [OMIM *602280], USH2A [OMIM *608400], ZNF408 [OMIM *616454], ZNF513 [OMIM *613598])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Sequence capture (Agilent), Sequencing-by-synthesis (MiSeq/NextSeq Illumina), ggf. Bestätigung mit PCR, Sanger-Sequenzierung
Retinitis pigmentosa, X-chromosomal (RPGR [OMIM *312610], RP2 [OMIM *300757])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung
Retinoschisis (RS1 [OMIM *300839])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung
Sorsby Fundusdystrophie (TIMP3 [OMIM *188826])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung
Thorakales Aortenaneurysma und Aortendissektion (ACTA2 [OMIM *102620], COL3A1 [OMIM *120180], FBN1 [OMIM *134797], FLNA [OMIM *300017], MYH11 [OMIM *160745], MYLK [OMIM *600922], Notch1 [OMIM *190198], PRKG1 [OMIM *176894], SMAD3 [OMIM *603109], TGFB2 [OMIM *190220], TGFB3 [OMIM *190230], TGFBR1 [OMIM *190181], TGFBR2 [OMIM *190182])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Sequence capture (Agilent), Sequencing-by-synthesis (MiSeq/NextSeq Illumina), ggf. Bestätigung mit PCR, Sanger-Sequenzierung

Analyt (Messgrösse)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Usher-Syndrom (USH) (ABHD12 [OMIM *613599], ADGRV1 [OMIM *602851], ARSG [OMIM *610008], CDH23 [OMIM *605516], CEP250 [OMIM *609689], CIB2 [OMIM *605564], CLRN1 [OMIM *606397], DFNB31 [OMIM *607084], ESPN [OMIM *606351], HARS [OMIM *142810], MYO7A [OMIM *276903], PCDH15 [OMIM *605514], PDZD7 [OMIM *612971], USH1C [OMIM *605242], USH1G [OMIM *607696], USH2A [OMIM *608400], WHRN [OMIM *607928])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Sequence capture (Agilent), Sequencing-by-synthesis (MiSeq/NextSeq Illumina), ggf. Bestätigung mit PCR, Sanger-Sequenzierung
Von-Hippel-Lindau-Syndrom - (VHL) [OMIM *608537])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung
Xeroderma pigmentosum (DDB1 [OMIM *600045], DDB2 [OMIM *600811], ERCC2 [OMIM *126340], ERCC3 [OMIM *133510], ERCC4 [OMIM *133520], ERCC5 [OMIM *133530], POLH [OMIM *603968], XPA [OMIM *611153], XPC [OMIM *613208])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Sequence capture (Agilent), Sequencing-by-synthesis (MiSeq/NextSeq Illumina), ggf. Bestätigung mit PCR, Sanger-Sequenzierung

Analyt (Messgrösse)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Zapfen (ZD) / Zapfen-Stäbchen-Dystrophie (ZSD) (ABCA4 [OMIM *601691], ADAM9 [OMIM *602713], AIPL1 [OMIM *604392], ATF6 [OMIM *605537], C8ORF37 [OMIM *614477], CABP4 [OMIM *608965], CACNA1F [OMIM *300110], CACNA2D4 [OMIM *608171], CDHR1 [OMIM *609502], CEP250 [OMIM *609689], CEP78 [OMIM *617110], CERKL [OMIM *608381], CFAP410 [OMIM *603191], CNGA3 [OMIM *600053], CNGB3 [OMIM *605080], CNNM4 [OMIM *607805], CRX [OMIM *602225], GNAT2 [OMIM *139340], GUCA1A [OMIM *600364], GUCY2D [OMIM *600179], IFT81 [OMIM *605489], KCNV2 [OMIM *607604], KIF11 [OMIM *148760], PCYT1A [OMIM *123695], PDE6C [OMIM *600827], PDE6H [OMIM *601190], PITPNM3 [OMIM *608921], POC1B [OMIM *614784], PROM1 [OMIM *604365], PRPH2 [OMIM *179605], RAB28 [OMIM *612994], RAX2 [OMIM *610362], RDH5 [OMIM *601617], RGS9 [OMIM *604067], RGS9BP [OMIM *607814], RIMS1 [OMIM *606629], RP1 [OMIM *603937], RP1L1 [OMIM *608581], RPE65 [OMIM *180069], RPGR [OMIM *312610], RPGRIP1 [OMIM *605446], SEMA4A [OMIM *607292], TTLL5 [OMIM *612268], UNC119 [OMIM *604011])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	Sequence capture (Agilent), Sequencing-by-synthesis (MiSeq/NextSeq Illumina), ggf. Bestätigung mit PCR, Sanger-Sequenzierung
Choroideremie (CHM [OMIM *300390])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	MLPA
Ehlers-Danlos-Syndrom, vaskulärer Typ IV (COL3A1 [OMIM *120180], TXNB [OMIM *600985])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	MLPA
Familiäre exsudative Vitreoretinopathie (FZD4 [OMIM *604579], LRP5 [OMIM *603506], NDP [OMIM *300658])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	MLPA
Familiäres atyp. multiples Muttermal- und Melanom-Syndrom (CDKN2A [OMIM *600160])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	MLPA

Analyt (Messgrösse)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Familiäres Brust- und Ovarialkarzinom (ATM [OMIM *607585], BRCA1 [OMIM *113705], BRCA2 [OMIM *600185], BRIP1 [OMIM *605882], CDH1 [OMIM *192090], CHEK2 [OMIM *604373], PALB2 [OMIM *610355], RAD51C [OMIM *602774], RAD51D [OMIM *602954], TP53 [OMIM *191170])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	MLPA
Hereditäres nicht-polypöses Kolonkarzinom (HNPCC) (MLH1 [OMIM *120436], MSH2 [OMIM *609309], MSH6 [OMIM *600678], PMS2 [OMIM *600259])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	MLPA
Juvenile polyposis syndrome (JPS) (BMPR1A [OMIM *601299], SMAD4 [OMIM *600993], PTEN [OMIM *601728])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	MLPA
Kolonkarzinom mit Polyposis (APC [OMIM *611731], MUTYH [OMIM *604933], PTEN [OMIM *601728], TP53 [OMIM *191170])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	MLPA
Lebersche kongenitale Amaurose (LCA) (IMPDH1 [OMIM *146690], PRPH2 [OMIM *179605])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	MLPA
M. Best (BEST1 [OMIM *607854])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	MLPA
Makuladystrophie (MD) (ABCA4 [OMIM *601691], BEST1 [OMIM *607854], PRPH2 [OMIM *179605], RPGR [OMIM *312610])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	MLPA
Makuladystrophie Typ Stargardt (ABCA4 [OMIM *601691])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	MLPA
Musterdystrophie (PRPH2 [OMIM *179605])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	MLPA
Neuronale Ceroid Lipofuszinose (NCL) (PPT1 [OMIM *600722], TPP1 [OMIM *607998], CLN3 [OMIM *607042], CLN6 [OMIM *606725], *CLN8 [OMIM *607837])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	MLPA
Nicht-syndromale Schwerhörigkeit (GJB2 [OMIM *121011], GJB6 [OMIM *604418])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	MLPA
Optikusatrophy (OPA1 [OMIM *605290])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	MLPA

Gültig ab: 22.07.2021

Ausstellungsdatum: 22.01.2021

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13082-01-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Retinitis pigmentosa (RP) (ABCA4 [OMIM *601691], BEST1 [OMIM *607854], IMPDH1 [OMIM *146690], POMGNT1 [OMIM *606822], PRPF31 [OMIM *606419], PRPH2 [OMIM *179605], RHO [OMIM *180380], RP1 [OMIM *603937], RPGR [OMIM *312610])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	MLPA
Thorakales Aortenaneurysma und Aortendissektion (COL3A1 [OMIM *120180])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	MLPA
Usher-Syndrom Typ 2 (USH2A [OMIM *608400])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	MLPA
Von-Hippel-Lindau-Syndrom (VHL [OMIM *608537])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	MLPA
Zapfen (ZD) / Zapfen-Stäbchen-Dystrophie (ZSD) (ABCA4 [OMIM *601691], PRPH2 [OMIM *179605], RPGR [OMIM *312610])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	MLPA
Zentrale areoläre Aderhautdystrophie (PRPH2 [OMIM *179605])	EDTA-Blut, DNA aus Blut	MLPA