

Deutsche Akkreditierungsstelle

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13242-01-00 nach DIN EN ISO 15189:2024

Gültig ab: 12.06.2025

Ausstellungsdatum: 12.06.2025

Inhaber der Akkreditierungsurkunde:

MGZ - Medizinisch Genetisches Zentrum MVZ

**Prof. Dr. Holinski-Feder, Prof. Dr. Abicht und Dr. Neuhann Partnerschaft von
Fachärztinnen für Humangenetik mbB**

Bayerstraße 3-5, 80335 München

mit dem Standort

MGZ - Medizinisch Genetisches Zentrum MVZ

**Prof. Dr. Holinski-Feder, Prof. Dr. Abicht und Dr. Neuhann Partnerschaft von
Fachärztinnen für Humangenetik mbB**

Bayerstraße 3-5, 80335 München

Das Medizinische Laboratorium erfüllt die Anforderungen gemäß DIN EN ISO 15189:2024, um die in dieser Anlage aufgeführten Konformitätsbewertungstätigkeiten durchzuführen. Das Medizinische Laboratorium erfüllt gegebenenfalls zusätzliche gesetzliche und normative Anforderungen, einschließlich solcher in relevanten sektoralen Programmen, sofern diese nachfolgend ausdrücklich bestätigt werden.

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.

Diese Urkundenanlage gilt nur zusammen mit der schriftlich erteilten Urkunde und gibt den Stand zum Zeitpunkt des Ausstellungsdatums wieder. Der jeweils aktuelle Stand der gültigen und überwachten Akkreditierung ist der Datenbank akkreditierter Stellen der Deutschen Akkreditierungsstelle zu entnehmen (www.dakks.de)

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13242-01-00

Untersuchungen im Bereich:

Medizinische Laboratoriumsdiagnostik

Untersuchungsgebiete:

Humangenetik (Molekulare Humangenetik)

Humangenetik (Zytogenetik)

Flexibler Akkreditierungsbereich:

Dem Medizinischen Laboratorium ist innerhalb der gekennzeichneten Untersuchungsbereiche, ohne dass es einer vorherigen Information und Zustimmung der DAkKS bedarf,

[Flex C] die Modifizierung sowie Weiter- und Neuentwicklung von Untersuchungsverfahren gestattet.

Die aufgeführten Untersuchungsverfahren sind beispielhaft. Das Medizinische Laboratorium verfügt über eine aktuelle Liste aller Untersuchungsverfahren im flexiblen Akkreditierungsbereich. Die Liste ist öffentlich verfügbar auf der Webpräsenz des Medizinischen Laboratoriums.

Untersuchungsgebiet: Humangenetik (Molekulare Humangenetik)

Untersuchungsart:

Molekularbiologische Untersuchungen^[Flex C]

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; Testmaterial)	Untersuchungstechnik
Adenosin Deaminase 2 (ADA2)-Mangel: <i>CECR1</i> (OMIM192090)	EDTA-, Heparin-, Citrat-Blut, Nabelschnurblut, Fruchtwasser, Speichel, Chorionzotten und andere Gewebe ^a , Zellkulturen, DNA; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, in-solution capture, sequencing by synthesis, classifying genetic variants pipeline for SNV, indel, CNV
ATXN2-Repeat	Blut, DNA; DNA	Long-read sequencing (targeted enrichment nanopore sequencing, classifying genetic variants, pipeline for repeat expansion)
EGFR exon 19 deletions, EGFR p.T790M, EGFR p.L858R, BRAF p.V600E, KRAS p.G12/p.G13	Blut; cfDNA	ddPCR
Fragiles X Syndrom: <i>FMR1</i> (OMIM309550)	EDTA-, Heparin-, Citrat-Blut, Nabelschnurblut, Fruchtwasser, Speichel, Chorionzotten und andere Gewebe ^a , DNA; DNA	PCR, Repeat-primed PCR, Fragmentlängenbestimmung
Frontotemporale Demenz, FTD-ALS: <i>C9orf72</i> -Repeat (OMIM614260)	EDTA-, Heparin-, Citrat-Blut, Nabelschnurblut, Fruchtwasser, Speichel, Chorionzotten und andere Gewebe ^a , DNA; DNA	PCR, Repeat-primed PCR, Fragmentlängenbestimmung
FSHD1/FSHD2 Methylierung: D4Z4 Repeat (DUX4 Gen)	Blut; DNA	NGS-based methylation sequencing (KASP genotyping, bisulfite conversion, nested PCR, classifying methylation status, pipeline for methylation analysis)
Genvarianten	Polkörper; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, WGA (whole genome amplification), Mikrosatelliten-Analyse (STR)
Genvarianten	Trophektoderm; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, WGA (whole genome amplification), Mikrosatelliten-Analyse (STR), SNP-Microarray-Analyse
HNPCC / Lynch-Syndrom ID.099: EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2	EDTA-, Heparin-, Citrat-Blut, Nabelschnurblut, Fruchtwasser, Speichel, Chorionzotten und andere Gewebe ^a , DNA; DNA	in-solution capture, sequencing by synthesis, classifying genetic variants pipeline for SNV, indel, CNV

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13242-01-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; Testmaterial)	Untersuchungstechnik
Nachweis somatischer Varianten bei V.a. Rasopathie: KRAS c.35G>A, p.(Gly12Asp)	Blut, Gewebe ^a , DNA; cfDNA, DNA	NGS-based duplex sequencing [in solution capture, sequencing by synthesis, strand aware unique molecular barcodes for error correction, classifying genetic variants pipeline for SNV, indel]
Narkolepsie, Assoziation HLA-DQB1*0602	EDTA-, Heparin-, Citrat-Blut, DNA; DNA	PCR, Fragmentlängenbestimmung
Neuropathie, demyelinisierend: PMP22 (OMIM601097)	EDTA-, Heparin-, Citrat-Blut, Nabelschnurblut, Fruchtwasser, Speichel, Chorionzotten und andere Gewebe ^a , DNA; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA, in-solution capture, sequencing by synthesis, classifying genetic variants pipeline for SNV, indel, CNV
Prader-Willi-Syndrom: Methylierungsstatus und Deletions/Duplikationsanalyse	EDTA-, Heparin-, Citrat-Blut, Nabelschnurblut, Fruchtwasser, Speichel, Chorionzotten und andere Gewebe ^a , DNA; DNA	MS-MLPA
Rett Syndrom: MECP2 (OMIM300005)	EDTA-, Heparin-, Citrat-Blut, Nabelschnurblut, Fruchtwasser, Speichel, Chorionzotten und andere Gewebe ^a , DNA; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA, in-solution capture, sequencing by synthesis, classifying genetic variants pipeline for SNV, indel, CNV
Trisomie 13, 18, 21, partielle Duplikationen und Deletionen ≥ 7 MB für alle Autosomen, geschlechtschromosomale Aneuploidien, seltene autosomale Aneuploidien (NIPT)	Blut; cfDNA	Whole genome sequencing by synthesis
Whole Exome Sequencing	EDTA-, Heparin-, Citrat-Blut, Nabelschnurblut, Fruchtwasser, Speichel, Chorionzotten und andere Gewebe ^a , DNA; DNA	in-solution capture, sequencing by synthesis, classifying genetic variants pipeline for SNV, indel, CNV

^aDie Proben werden vom Labor ohne vorherige histologische Beurteilung bearbeitet und analysiert.

Untersuchungsgebiet: Humangenetik (Zytogenetik)

Untersuchungsart:

Chromosomenanalyse^[Flex C]

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; Testmaterial)	Untersuchungstechnik
Konstitutioneller Chromosomensatz	Blut, Fruchtwasser, Chorionzotten und andere Gewebe ^a	konventionelle Chromosomenanalyse; Chromosomenbänderungstechnik (GTG), Spezialfärbungen (CBG, NOR, RHG)
Konstitutioneller Chromosomensatz	EDTA-, Heparin-, Citrat-Blut, Fruchtwasser, Speichel, Chorionzotten und andere Gewebe ^a ; DNA	Hochauflösende Chromosomenanalyse
Konstitutioneller Chromosomensatz	EDTA-Blut, Fruchtwasser, Chorionzotten und andere Gewebe ^a ; DNA	Optical Genome Mapping
Konstitutioneller Chromosomensatz	Polkörper, Trophektoderm; DNA	Whole genome amplification, in-solution capture, sequencing by synthesis
Partieller konstitutioneller Chromosomensatz: Chromosomen 13, 18, 21, X, Y	Fruchtwasser, Chorionzotten	FISH
Partieller konstitutioneller Chromosomensatz: Lokus-spezifisch	Blut, Fruchtwasser, Chorionzotten und andere Gewebe ^a	FISH

^aDie Proben werden vom Labor ohne vorherige histologische Beurteilung bearbeitet und analysiert.