

Deutsche Akkreditierungsstelle

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-21320-01-01 nach DIN EN ISO 15189:2024

Gültig ab: 14.11.2025
Ausstellungsdatum: 14.11.2025

Diese Urkundenanlage ist Bestandteil der Akkreditierungsurkunde D-ML-21320-01-00.

Inhaber der Akkreditierungsurkunde:

**Zentrum für Humangenetik Tübingen,
Dr. med. Dr. rer. nat. Saskia Biskup, Fachärztin für Humangenetik
Paul-Ehrlich-Straße 23, 72076 Tübingen**

mit dem Standort

**Zentrum für Humangenetik Tübingen,
Dr. med. Dr. rer. nat. Saskia Biskup, Fachärztin für Humangenetik
Paul-Ehrlich-Straße 23, 72076 Tübingen**

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 wurde ausgestellt durch die Deutsche Akkreditierungsstelle GmbH und ist digital gesiegelt. Sie 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)

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 A] die Anwendung der hier aufgeführten genormten oder ihnen gleichzusetzenden Untersuchungsverfahren mit unterschiedlichen Ausgabeständen gestattet. Im Bereich medizinischer Laboratorien sind in dieser Kategorie unter gleichzusetzenden Untersuchungsverfahren auch vom Labor validierte und durch Akkreditierungsentscheidung bestätigte Untersuchungsverfahren zu verstehen. Diese gilt ausschließlich für neue Ausgabestände (Revisionen) bestätigter Untersuchungsverfahren ohne dass Analyt, Matrix oder Untersuchungstechnik verändert werden.

[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 (Zytogenetik)

Untersuchungsart:

Chromosomenanalyse^[Flex A]

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; Testmaterial)	Untersuchungstechnik
angeborener Chromosomensatz (Imbalancen im Genom, Duplikationen, Deletionen)	EDTA-Blut, DNA; DNA	Molekulare Karyotypisierung mittels Array-Analyse (Array-CGH)

Untersuchungsgebiet: Humangenetik (Molekulare Humangenetik)

Untersuchungsart:

Molekularbiologische Untersuchungen^[Flex C]

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; Testmaterial)	Untersuchungstechnik
Chromosomenstörung Trisomie 21, 18, 13, X0, XXX, XXY, XYY, XXYY	Blut (cfDNA- Blutstabilisierungsröhrchen); cfDNA, DNA	cfDNA-Isolation, PCR, Oligonucleotid-Array-Analyse
Rhesusfaktor	EDTA-Blut, Blut (cfDNA- Blutstabilisierungsröhrchen); cfDNA, DNA	cfDNA-Isolation, Realtime-PCR
Prader-Willi-Syndrom (PWS) Angelman-Syndrom (AS) Analyse des Methylierungsstatus und Deletions-Analyse SNRPN-Region 15q11-13 UPD15 (UBE3A)	EDTA-Blut, Zellen, DNA; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, Methylierungs-MLPA
Spinale Muskelatrophie (SMN1, SMN2)	EDTA-Blut, Mundschleimhaut- Abstrich, Zellen, DNA, Gewebe ^a ; DNA	Deletions-/Duplikations-Analyse (MLPA)
Hämochromatose (HFE) Punktmutation Cys282Tyr	DNA, EDTA-Blut, Zellen, Gewebe ^a EDTA-Blut, Mundschleimhaut- Abstrich; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Chorea-Huntington (HTT)	DNA, EDTA-Blut, Zellen, Gewebe ^a ; DNA	PCR, Fragmentlängen-Analyse
Mikrosatelliten-Instabilität Mikrosatellitenmarker: BAT-25, BAT- 26, NR-21, NR-22, NR-27	EDTA-Blut, Blut (Spezialröhrchen), zellfreies Plasma, Zellen, Gewebe ^a ; cfDNA, DNA	Multiplex-PCR, Fragmentlängen-Analyse
Augenerkrankungen Retinitis pigmentosa, autosomal- dominant und X-gekoppelt	DNA, EDTA-Blut, Zellen, Gewebe ^a ; DNA	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis (Illumina), in-house pipeline
Entwicklungsverzögerung (Whole-Exome-Sequenzierung)	DNA, EDTA-Blut, Zellen, Gewebe ^b ; DNA	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis (Illumina), in-house pipeline

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; Testmaterial)	Untersuchungstechnik
Somatisches Tumor-Panel zur Therapieentscheidung	DNA, cfDNA, EDTA-Blut, Blut (Spezialröhrchen), zellfreies Plasma, Zellen, Gewebe ^b ; DNA	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis (Illumina), in-house pipeline
mRNA-Expressions-Level von Tumor-assoziierten Genen zur Therapieentscheidung (Transkriptom-Sequenzierung) CDKN2A, CDKN2B, EGFR, FGF3, FGF4, FGF19	RNA, Blut (Spezialröhrchen), Zellen, Gewebe ^b ; RNA	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis (Illumina), in-house pipeline
RNA Fusions-Panel zur Identifikation von bekannten und neuen therapierelevanten Tumor-assoziierten Gen-Fusionen und ausgewählten intragenen strukturellen Varianten	RNA, Blut (Spezialröhrchen), Zellen, Gewebe ^b ; RNA	Target enrichment, Sequencing-by-synthesis (Illumina), in-house pipeline
Variantendetektion zur Tumor-Verlaufskontrolle	DNA, EDTA-Blut, Zellen; cfDNA, DNA	digitale droplet PCR (ddPCR)

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

^b Einige Proben werden vor Beginn der Bearbeitung durch das Labor histologisch durch Fachärzte für Pathologie bearbeitet und beurteilt. Diese fachfremde Leistung gehört nicht zum Scope der Akkreditierung des Labors.