

Deutsche Akkreditierungsstelle

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13134-08-00 nach DIN EN ISO 15189:2023

Gültig ab: 12.09.2024

Ausstellungsdatum: 12.09.2024

Inhaber der Akkreditierungsurkunde:

**Universitätsklinikum Freiburg
Breisacher Straße 153, 79106 Freiburg**

mit dem Standort

**Universitätsklinikum Freiburg
Institut für Humangenetik
Breisacher Straße 33, 79106 Freiburg**

Das Medizinische Laboratorium erfüllt die Anforderungen gemäß DIN EN ISO 15189:2023, 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.

Untersuchungen im Bereich:

Medizinische Laboratoriumsdiagnostik

Untersuchungsgebiet:

Humangenetik (Molekulare Humangenetik)

Innerhalb der mit ** gekennzeichneten Untersuchungsbereiche ist dem medizinischen 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 medizinische Laboratorium verfügt über eine aktuelle Liste aller Untersuchungsverfahren im flexiblen Akkreditierungsbereich.

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)

Untersuchungsgebiet: Humangenetik (Molekulare Humangenetik)

Untersuchungsart:

Molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)**

| Analyt (Messgröße) | Untersuchungsmaterial (Eingagsmaterial; Testmaterial) | Untersuchungstechnik |
|--|--|---|
| Huntington-Erkrankung (HTT) | EDTA-Blut, DNA; DNA | Short Tandem Repeat typing |
| Zystische Fibrose (CFTR) | EDTA-Blut, DNA; DNA | PCR und Sanger-Sequenzierung, MLPA, Sequence capture, Sequencing-by-Synthesis, inhouse- und commercial pipeline |
| Autosomal rezessive Ichthyosen (ABCA12, ALOX12B, ALOXE3, CASP14, CERS3, CYP4F22, LIPN, NIPAL4, PNPLA1, SDR9C7, SULT2B1, TGM1) | EDTA-Blut, DNA; DNA | Sequence capture, Sequencing-by-Synthesis, inhouse- und commercial pipeline |
| Keratinopathische Ichthyosen (KRT1, KRT10, KRT2) | EDTA-Blut, DNA; DNA | Sequence capture, Sequencing-by-Synthesis, inhouse- und commercial pipeline |
| Hereditäres Brust- und Ovarialkarzinom (HBOC) (ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, PALB2, PTEN, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53) | EDTA-Blut, DNA; DNA | Sequence capture, Sequencing-by-Synthesis, inhouse- und commercial pipeline |
| Hereditäres nicht-polypöses Kolonkarzinom (HNPCC) (MLH1, MSH2 (inkl. EPCAM), MSH6, PMS2) | EDTA-Blut, DNA; DNA | Sequence capture, Sequencing-by-Synthesis, inhouse- und commercial pipeline |
| Whole Exome Sequencing | EDTA-Blut, DNA; DNA | Sequence capture, Sequencing-by-Synthesis, inhouse- und commercial pipeline |