

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

Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf
Institut für Humangenetik
Martinstraße 52, 20246 Hamburg

die Kompetenz nach DIN EN ISO 15189:2007 besitzt, Untersuchungen in folgenden
Bereichen durchzuführen:

Medizinische Laboratoriumsdiagnostik

Untersuchungsgebiet:
Humangenetik

Untersuchungsverfahren der:
Amplifikationsverfahren

Untersuchungsmaterialien:
DNA

Die Akkreditierungsurkunde gilt nur in Verbindung mit dem Bescheid vom 16.04.2012 mit der
Akkreditierungsnummer D-ML-13278-04 und ist gültig bis 15.04.2017. Sie besteht aus diesem Deckblatt,
der Rückseite des Deckblatts und der folgenden Anlage mit insgesamt 4 Seiten.

Registrierungsnummer der Urkunde: **D-ML-13278-04-00**

Frankfurt a. Main, 16.04.2012



Im Auftrag Uwe Zimmermann
Abteilungsleiter

Deutsche Akkreditierungsstelle GmbH

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13278-04-00 nach DIN EN ISO 15189:2007

Gültigkeitsdauer: 16.04.2012 bis 15.04.2017

Urkundeninhaber:

**Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf
Institut für Humangenetik
Martinistraße 52, 20246 Hamburg**

Untersuchungen in den Bereichen:

Medizinische Laboratoriumsdiagnostik

Untersuchungsgebiet:

Humangenetik

Untersuchungsverfahren der:

Amplifikationsverfahren**

Innerhalb der mit ** gekennzeichneten Untersuchungsverfahren 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.

Untersuchungsgebiet: Humangenetik
Untersuchungsverfahren der Amplifikationsverfahren**

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial	Untersuchungstechnik	Anweisung / Version	Gerät
Anhidrotische ektodermale Dysplasie (X-chromosomal), ED1	DNA	PCR, SSCP, Sequenzierung, Elektrophorese	2.2.24	3500 Genetic Analyzer
Hidrotische ektodermale Dysplasie, GBJ6/Connexin-30	DNA	PCR, SSCP, Sequenzierung, Elektrophorese	2.2.9	3500 Genetic Analyzer
Aniridie, PAX6	DNA	PCR, SSCP, Sequenzierung, Elektrophorese	2.2.32	3500 Genetic Analyzer
Duchenne/Becker Muskeldystrophie, DMD	DNA	PCR, Elektrophorese	2.2.25	--
Hydrocephalus (X-chromosomal), L1CAM	DNA	PCR, Sequenzierung, Elektrophorese	2.2.10	3500 Genetic Analyzer
Hyper IgM-Syndrom, HGIM1/CD40L	DNA	PCR, SSCP, Sequenzierung, Elektrophorese	2.2.29	3500 Genetic Analyzer
Ichthyosis (X-chromosomal), STS	DNA	PCR, Elektrophorese	2.2.33	--
Incontinentia pigmenti Typ II (Nachweis v. Δ ex4-10), NEMO/IKBKG	DNA	PCR, Elektrophorese	2.2.13	--
Incontinentia pigmenti Typ II-Screening, NEMO/IKBKG	DNA	PCR, Sequenzierung, Elektrophorese	2.2.62	3500 Genetic Analyzer
Morbus Fabry, GLA	DNA	PCR, Sequenzierung, Elektrophorese, MLPA	2.2.15	3500 Genetic Analyzer
Morbus Krabbe, GALC	DNA	PCR	2.2.28	3500 Genetic Analyzer
Morbus Krabbe Globoidzell-Leukodystrophie-Screening, GALC	DNA	PCR, Sequenzierung, Elektrophorese	2.2.23	3500 Genetic Analyzer
Mukopolysaccharidose Typ I (Hurler), IDUA	DNA	PCR, Sequenzierung, Elektrophorese	2.2.3	3500 Genetic Analyzer
Mukopolysaccharidose Typ II (Hunter), IDS	DNA	PCR, Sequenzierung, Elektrophorese	2.2.11	3500 Genetic Analyzer
Muckopolysaccharidose Typ IIIA (Sanfilippo A), SGSH	DNA	PCR, Sequenzierung, Elektrophorese	2.2.4	3500 Genetic Analyzer
Mukopolysaccharidose Typ IIIB (Sanfilippo B), NAGLU	DNA	PCR, Sequenzierung, Elektrophorese	2.2.2	3500 Genetic Analyzer
Mukopolysaccharidose Typ IIIC, HGSNAT	DNA	PCR, Sequenzierung, Elektrophorese	2.2.53	3500 Genetic Analyzer
Mukopolysaccharidose Typ IVA (Morquio A), GALNS	DNA	PCR, Sequenzierung, Elektrophorese	2.2.12	3500 Genetic Analyzer

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13278-04-00

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial	Untersuchungstechnik	Anweisung / Version	Gerät
Mukopolysaccharidose Typ VI (Maroteaux-Lamy), ARSB	DNA	PCR, Sequenzierung, Elektrophorese	2.2.16	3500 Genetic Analyzer
Neuronale Ceroidlipofuszinose (infantile), CLN1	DNA	PCR, SSCP, Sequenzierung, Elektrophorese	2.2.50	3500 Genetic Analyzer
Neuronale Ceroidlipofuszinose (spät infantile), CLN2	DNA	PCR, SSCP, Sequenzierung, Elektrophorese	2.2.30, 2.2.48	3500 Genetic Analyzer
Neuronale Ceroidlipofuszinose (juvenile), CLN3	DNA	PCR, SSCP, Sequenzierung, Elektrophorese	2.2.45	3500 Genetic Analyzer
Neuronale Ceroidlipofuszinose (juvenile) (Häufige Mutation), CLN3	DNA	PCR, Elektrophorese	2.2.31	3500 Genetic Analyzer
Neuropathie, motorisch-sens. (X-chromosomal), GJB1/Connexin-32	DNA	PCR, SSCP, Sequenzierung, Elektrophorese	2.2.7	3500 Genetic Analyzer
Norrie-Syndrom, NDP	DNA	PCR, SSCP, Sequenzierung, Elektrophorese	2.2.14	3500 Genetic Analyzer
Familiäre exudative Vitreoretinopathie (autosomal-dominant), FZD4	DNA	PCR, SSCP, Sequenzierung, Elektrophorese	2.2.8	3500 Genetic Analyzer
Taubheit, GJB2	DNA	PCR, SSCP, Sequenzierung, Elektrophorese	2.2.26	3500 Genetic Analyzer
Taubheit, GJB6	DNA	PCR, SSCP, Sequenzierung, Elektrophorese	2.2.27	3500 Genetic Analyzer
Pelizaeus-Merzbacher-Erkrankung (X-chromosomal), PLP1	DNA	PCR, Sequenzierung, Elektrophorese	2.2.46	3500 Genetic Analyzer
Pelizaeus-Merzbacher-Erkrankung (x-chromosomal), Duplikationsnachweis, PLP1	DNA	q-PCR	2.2.44	--
Morbus Gaucher, GBA	DNA	PCR, Sequenzierung, Elektrophorese	2.2.39	3500 Genetic Analyzer
Chitotriosidase-Genotypisierung, CHIT1	DNA	PCR, Elektrophorese	2.2.40	--
Oculo-fazio-cardio-dentales-Syndrom, BCOR	DNA	PCR, Sequenzierung, Elektrophorese	2.2.41	3500 Genetic Analyzer

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13278-04-00

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial	Untersuchungstechnik	Anweisung / Version	Gerät
Costello-Syndrom, HRAS	DNA	PCR, Sequenzierung, Elektrophorese	2.2.42	3500 Genetic Analyzer
Lowe-Syndrom, OCRL1	DNA	PCR, Sequenzierung, Elektrophorese	2.2.43	3500 Genetic Analyzer
Adrenoleukodystrophie, ABCD1	DNA	PCR, Sequenzierung, Elektrophorese	2.2.6	3500 Genetic Analyzer
Cardio-Facio-Cutaneous Syndrom (CFC-Syndrom), BRAF	DNA	PCR, Sequenzierung, Elektrophorese	2.2.49	3500 Genetic Analyzer
CFC-Syndrom, MAP2K1	DNA	PCR, Sequenzierung, Elektrophorese	2.2.49	3500 Genetic Analyzer
CFC-Syndrom, MAP2K2	DNA	PCR, Sequenzierung, Elektrophorese	2.2.49	3500 Genetic Analyzer
CFC-Syndrom, KRAS	DNA	PCR, Sequenzierung, Elektrophorese	2.2.49	3500 Genetic Analyzer
Microphthalmia with linear skin defects MLS o. MIDAS-Syndrom, HCCS	DNA	PCR, Sequenzierung, Elektrophorese	2.2.52	3500 Genetic Analyzer
Mukopolidose Typ II / III, GNPTA	DNA	PCR, Sequenzierung, Elektrophorese	2.2.51	3500 Genetic Analyzer
Opitz-G/BBB-Syndrom, MID1	DNA	PCR, Sequenzierung, Elektrophorese	2.2.54	3500 Genetic Analyzer
Goltz-Gorlin Syndrom / fokale dermale Hypoplasie, PORCN	DNA	PCR, Sequenzierung, Elektrophorese	2.2.55	3500 Genetic Analyzer
X-Inaktivierung (XCI), Androgenrezeptor (AR-Locus)	DNA	PCR, Elektrophorese	2.2.56	3500 Genetic Analyzer
Mentale Retardierung in Kombination mit einer sekundären Mikrozephalie und einer Hypoplasie der Pons und des Zerebellums, CASK	DNA	PCR, Sequenzierung, Elektrophorese	2.2.58	3500 Genetic Analyzer
Alport-Syndrom (x-chromosomal), COL4A5	DNA	PCR, Sequenzierung, Elektrophorese	2.2.57	3500 Genetic Analyzer
Lissenzephalie Typ 1 mit Kleinhirnhypoplasie (LCH), Tuba1A	DNA	PCR, Sequenzierung, Elektrophorese	2.2.59	3500 Genetic Analyzer
Mentale Retardierung in Kombination mit postnataler Mikrozephalie, FoxG1	DNA	PCR, Sequenzierung, Elektrophorese	2.2.60	3500 Genetic Analyzer
Pontocerebelläre Hypoplasie Typ 2, TSEN2 / TSEN54 / TSEN34	DNA	PCR, Sequenzierung, Elektrophorese	2.2.61	3500 Genetic Analyzer

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13278-04-00

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial	Untersuchungstechnik	Anweisung / Version	Gerät
Pontocerebelläre Hypoplasie Typ 4, TSEN54	DNA	PCR, Sequenzierung, Elektrophorese	2.2.61	3500 Genetic Analyzer
Phenylalanin-hydroxylase-Mangel, PAH	DNA	PCR, Sequenzierung, Elektrophorese	2.2.5	3500 Genetic Analyzer