Deutsche Akkreditierungsstelle

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13225-07-01 nach DIN EN ISO 15189:2024

Gültig ab: **22.09.2026**
Ausstellungsdatum: 22.09.2026

Diese Urkundenanlage ist Bestandteil der Akkreditierungsurkunde D-ML-13225-07-00.
Inhaber der Akkreditierungsurkunde:

SYNLAB MVZ Augsburg GmbH
Gubener Straße 39 c, 86156 Augsburg

mit dem Standort

SYNLAB MVZ Augsburg GmbH
SYNLAB MVZ Humangenetik München
Lindwurmstraße 23, 80337 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 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

Untersuchungsgebiet:

Humangenetik

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

Untersuchungsart: Chromosomenanalyse[Flex C]

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik
angeborener Chromosomensatz	Blut, Nabelschnurblut, Fibroblasten, Amnionzellen, Chorionzotten	Chromosomenbänderungsanalyse
partieller angeborener Chromosomensatz	Native Zellen aus Blut, kultivierte Zellen aus Blut, Fibroblasten, Amnionzellen, Chorionzotten, Mundschleimhaut	Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung (FISH)
angeborener Chromosomensatz	Blut, Nabelschnurblut, Fruchtwasser, Chorionzotten und andere Gewebeproben[a], DNA; DNA	molekulare Karyotypisierung mittels SNP-Array, custom pipeline
partieller Chromosomensatz (zur Abklärung bekannter familiärer Chromosomenveränderung)	Trophektodermzellen im Rahmen einer PID	NGS nach ganzgenomischer Amplifikation, custom pipeline
Chromosomensatz (zur Abklärung einer de novo Chromosomenveränderung)	Trophektodermzellen im Rahmen einer PID	NGS nach ganzgenomischer Amplifikation, custom pipeline

Untersuchungsart: Molekularbiologische Untersuchungen[Flex C]

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik
Cystische Fibrose, Variante: p.(Phe508del) (dbSNP rs113993960), komplettes Gen; Gen: CFTR [OMIM*602421]	Blut, Chorionzotten und andere Gewebeproben[a], Fruchtwasser, DNA; DNA	Real time PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA; Targeted enrichment (enzymatic fragmentation, TWIST Custom Panel), Sequencing-by-Synthesis, TWIST WES Capture enrichment, Sequencing-by-Binding, custom pipeline; SNV, CNV
Genotyp (im Hinblick auf eine bekannte familiäre Genvariante)	Trophektodermzellen im Rahmen einer PID; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, Minisequenzierung, Fragmentanalyse, Karyomapping nach ganzgenomischer Amplifikation, custom pipeline

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik
Fragiles X-Syndrom (FXS, FRAXE), Gene: FMR1 [OMIM*309550], AFF2 [OMIM*300806]	Blut, Chorionzotten und andere Gewebeproben[a], Fruchtwasser, DNA; DNA	Southern Blot, PCR, Fragmentanalyse, MLPA, Targeted enrichment (enzymatic fragmentation, TWIST Custom Panel), Sequencing-by-Synthesis, TWIST WES Capture enrichment, Sequencing-by-Binding, custom pipeline; SNV, CNV
Friedreich-Ataxie, Gen: FXN [OMIM*606829]	Blut, Chorionzotten und andere Gewebeproben[a], Fruchtwasser, DNA; DNA	Triplett-Repeat-Primed PCR (TP-PCR), Fragmentanalyse, PCR, Sanger-Sequenzierung, long range PCR, MLPA
Hämochromatose: Hämochromatose Typ 1 (HFE1), Varianten: p.(Cys282Tyr) (dbSNP rs1800562), p.(His63Asp) (dbSNP rs1799945) und komplettes Gen; Gen: HFE [OMIM*613609], Hämochromatose Typ 3, Gen: TFR2 [OMIM*604720], Hämochromatose Typ 4 (HFE4, Ferroportin), Gen: SLC40A1 [OMIM*604653] juvenile Hämochromatose (Typ 2), Gene: HJV [OMIM*608374], HAMP [OMIM*606464]	Blut, Chorionzotten und andere Gewebeproben[a], Fruchtwasser, DNA; DNA	Real time PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA, Targeted enrichment (enzymatic fragmentation), Sequencing-by-Synthesis, TWIST WES Capture enrichment, Sequencing-by-Binding, custom pipeline; SNV, CNV
Hämophilie, Hämophilie A, Hämophilie B; Gene: F8 [OMIM*300841], F9 [OMIM*300746] F8-Gen: Inversion Intron 1, Inversion Intron 22 von Willebrand Syndrom (VWF), Gen: VWF [OMIM*613160]		PCR, Sanger-Sequenzierung, inverse PCR, MLPA, Targeted enrichment (enzymatic fragmentation, TWIST Custom Panel), Sequencing-by-Synthesis, TWIST WES Capture enrichment, Sequencing-by-Binding, custom pipeline; SNV, CNV
Morbus Wilson, Variante: p.(His1069Gln) (dbSNP rs76151636), und komplettes Gen; Gen: ATP7B [OMIM*606882]	Blut, Chorionzotten und andere Gewebeproben[a], Fruchtwasser, DNA; DNA	PCR, Real time PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA, Targeted enrichment (enzymatic fragmentation, TWIST Custom Panel), Sequencing-by-Synthesis, TWIST WES Capture enrichment, Sequencing-by-Binding, custom pipeline; SNV, CNV

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik
Myotone Dystrophie Typ1 [OMIM#160900] (Untersuchung auf Repeatexpansion), Gen: DMPK Myotone Dystrophie Typ2 (PROMM) [OMIM#602668] (Untersuchung auf Repeatexpansion), Gen: CNBP	Blut, Fruchtwasser, Chorionzotten und andere Gewebeproben[a], DNA; DNA	Southern Blot, PCR, Fragmentanalyse, long range PCR
Prader-Willi-Syndrom (PWS), Angelman-Syndrom (AS), Analyse des Methylierungsstatus und Deletionsanalyse; SNRPN-Region/15q11-13 [OMIM*600161] UPD15; Gen: UBE3A [OMIM*601623]	Blut, Chorionzotten und andere Gewebeproben[a], Fruchtwasser, DNA; DNA	PCR, MS-MLPA, Fragmentanalyse, Sanger-Sequenzierung, Targeted enrichment (enzymatic fragmentation, TWIST Custom Panel), Sequencing-by-Synthesis, TWIST WES Capture enrichment, Sequencing-by-Binding, custom pipeline; SNV, CNV
Charcot-Marie-Tooth-Neuropathie (CMT, HMSN), umfassende Diagnostik, Gen-Panel: ID312	Blut, Chorionzotten und andere Gewebeproben [a], Fruchtwasser, DNA; DNA	TWIST WES Capture enrichment, Sequencing-by-Binding, custom pipeline; SNV, CNV
Whole exome sequencing (WES)	Blut, Chorionzotten und andere Gewebeproben[a], Fruchtwasser, DNA; DNA	TWIST WES Capture enrichment, Sequencing-by-Binding, custom pipeline; SNV, CNV

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