

Deutsche Akkreditierungsstelle

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13225-07-00 nach DIN EN ISO 15189:2024

Gültig ab: 15.05.2025

Ausstellungsdatum: 15.05.2025

Inhaber der Akkreditierungsurkunde:

**SYNLAB Medizinisches Versorgungszentrum Augsburg GmbH
Gubener Straße 39, 86156 Augsburg**

mit dem Standort

**SYNLAB Medizinisches Versorgungszentrum Augsburg GmbH
SYNLAB MVZ Humangenetik München Zweigniederlassung der SYNLAB
Medizinisches Versorgungszentrum Augsburg GmbH
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 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-13225-07

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 (Zytogenetik)

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, bioinformatische Pipeline: NxClinical |
| partieller Chromosomensatz (zur Abklärung bekannter familiärer Chromosomenveränderung) | Trophektodermzellen im Rahmen einer PID | NGS nach ganzgenomischer Amplifikation, bioinformatische Pipeline: eMap |
| Chromosomensatz (zur Abklärung einer de novo Chromosomenveränderung) | Trophektodermzellen im Rahmen einer PID | NGS nach ganzgenomischer Amplifikation, bioinformatische Pipeline: eMap |

Untersuchungsgebiet: Humangenetik (Molekulare Humangenetik)

Untersuchungsart:

Molekularbiologische Untersuchungen^[Flex C]

| Analyt (Messgröße) | Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial) | Untersuchungstechnik |
|---|---|---|
| Di George Syndrom [OMIM#188400] Mikrodeletion 22q11.2 | Blut, Chorionzotten und andere Gewebeproben ^a , Fruchtwasser, DNA; DNA | PCR, MLPA |
| Dysproportionierter Kleinwuchs, Gen: FGFR3 [OMIM*134934] | Blut, Chorionzotten und andere Gewebeproben ^a , Fruchtwasser, DNA; DNA | PCR, Sanger-Sequenzierung |
| Genotyp (im Hinblick auf eine bekannte familiäre Genvariante) | Trophektodermzellen im Rahmen einer PID; DNA | PCR, Sanger-Sequenzierung, Minisequenzierung, Fragmentanalyse, Karyomapping nach ganzgenomischer Amplifikation, bioinformatische Pipeline: kMap |

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13225-07

| Analyt (Messgröße) | Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial) | Untersuchungstechnik |
|--|--|--|
| Fragiles X-Syndrom (FXS, FRAXE), Gene: FMR1 [OMIM*309550], AFF2 [OMIM*300806]; SNV, CNV | Blut, Chorionzotten und andere Gewebeproben ^a , Fruchtwasser, DNA; DNA | Southern Blot, PCR, Fragmentanalyse, Sanger-Sequenzierung, MS-MLPA, Targeted enrichment (enzymatic fragmentation, TWIST Custom Panel), Sequencing-by-Synthesis, TWIST WES Capture enrichment, Sequencing-by-Binding, bioinformatische Pipeline: Varvis |
| 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 |
| Hämophilie, Hämophilie A, Hämophilie B; Gene: F8 [OMIM*300841], F9 [OMIM*300746] F8-Gen: Inversion Intron 1, Inversion Intron 2 von Willebrand Syndrom (VWF), Gen: VWF [OMIM*613160]; SNV, CNV | Blut, Chorionzotten und andere Gewebeproben ^a , Fruchtwasser, DNA; DNA | PCR, Sanger-Sequenzierung, inverse PCR, MLPA, Targeted enrichment (enzymatic fragmentation, TWIST Custom Panel), Sequencing-by-Synthesis, TWIST WES Capture enrichment, Sequencing-by-Binding, bioinformatische Pipeline: Varvis |
| HLA-B27 [OMIM#106300] | Blut, Gewebeproben ^a , DNA; DNA | PCR, Real time PCR |
| Marfan-, Loeys-Dietz-Syndrom Gene: FBN1 [OMIM*134797], TGFB1 [OMIM*190181], TGFB2 [OMIM*190182]; SNV, CNV | Blut, Chorionzotten und anderen Gewebeproben ^a , Fruchtwasser, DNA; DNA | PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA, Targeted enrichment (enzymatic fragmentation, TWIST Custom Panel), Sequencing-by-Synthesis, TWIST WES Capture enrichment, Sequencing-by-Binding, bioinformatische Pipeline: Varvis |
| 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]; SNV, CNV | 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, bioinformatische Pipeline: Varvis |

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13225-07

| Analyt (Messgröße) | Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial) | Untersuchungstechnik |
|--|---|--|
| TPMT (Thiopurin-S-Methyl-Transferase)-Mangel, Varianten: c.238G>C (dbSNP rs1800462), c.460G>A (dbSNP rs1800460), c.719A>G (dbSNP rs1142345), Gen: TPMT | Blut, Gewebeproben ^a , DNA; DNA | PCR, Real time PCR, Sanger-Sequenzierung |
| Charcot-Marie-Tooth-Neuropathie (CMT, HMSN), Gen-Panel: ID312.02 AARS1, AIFM1, ARHGEF10, ATP1A1, ATP7A, BSCL2, CADM3, CNTNAP1, COQ7, COX6A1, DCTN1, DHTKD1, DNAJB2, DNM2, DYNC1H1, EGR2, EMILIN1, FBLN5, FBXO38, FGD4, FIG4, GAN, GARS1, GBF1, GDAP1, GJB1, GNB4, HARS1, HINT1, HK1, HSPB1, HSPB3, HSPB8, IGHMBP2, INF2, ITPR3, JAG1, JPH1, KARS1, KIF1B, LITAF, LMNA, LRSAM1, MARS1, MED25, MFN2, MME, MORC2, MPV17, MPZ, MTMR2, NAGLU, NDRG1, NEFH, NEFL, PDK3, PDXK, PLEKHG5, PMP2, PMP22, PNKP, POLR3B, PRPS1, PRX, RAB7A, REEP1, SBF1, SBF2, SETX, SH3TC2, SIGMAR1, SLC12A6, SLC25A46, SLC5A7, SORD, SPG11, SPTAN1, SPTLC1, SURF1, SYT2, TRIM2, TRPV4, VCP, VRK1, VWA1, WARS1, YARS1 | Blut, Chorionzotten und andere Gewebeproben ^a , Fruchtwasser, DNA; DNA | TWIST WES Capture enrichment, Sequencing-by-Binding, bioinformatische Pipeline: Varvis |
| Whole exome sequencing (WES); SNV, CNV | Blut, Chorionzotten und andere Gewebeproben ^a , Fruchtwasser, DNA; DNA | TWIST WES Capture enrichment, Sequencing-by-Binding, bioinformatische Pipeline: Varvis |

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