

Aktuelle Liste der Verfahren im Akkreditierungsbereich
D-ML-13253-08

Gültig ab: 24.10.2024

Universitätsklinikum Köln (AöR)
Institut für Humangenetik

Standorte

Robert-Koch-Straße 21, 50931 Köln
Kerpener Straße 34, 50931 Köln
Kerpener Straße 62, 50937 Köln

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 Laboratorium verfügt über eine aktuelle Liste aller Untersuchungsverfahren im flexiblen Akkreditierungsbereich.

Standort: Robert-Koch-Straße 21, 50931 Köln

Untersuchungsart:

Molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)** : Einzelgen-Analyse

Indikation und Analyt (Gen/e, Variante/n)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung+Version	Gerät	CE-Verfahren	in Haus-Verfahren	Datum Aufnahme des Untersuchungsverfahrens
Cystische Fibrose/Mukoviszidose, CBAVD (CFTR)	EDTA-Blut, Chorionzotten, Gewebeprobe [§] ; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung	VA-010_DNA-Extraktion_Vers1.7 VA-011 Sanger-Sequenzanalyse_Vers1.4	Thermocycler, 3500 Genetic Analyzer (ABI)	nein	ja	14.04.2022
kongenitale Taubheit (GJB2)	EDTA-Blut, Chorionzotten, Gewebeprobe [§] ; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung	VA-010_DNA-Extraktion_Vers1.7 VA-011 Sanger-Sequenzanalyse_Vers1.4	Thermocycler, 3500 Genetic Analyzer (ABI)	nein	ja	14.04.2022
Spinale Muskelatrophie (SMN1, SMN2)	EDTA-Blut, Chorionzotten, Gewebeprobe [§] ; DNA	MLPA	VA-010_DNA-Extraktion_Vers1.7 VA-012_MLPA-Analyse_Vers1.2 Anweisungen des Kit-Herstellers (MRC-Holland)	Thermocycler, 3500 Genetic Analyzer (ABI)	ja	nein	14.04.2022
Muskeldystrophie Duchenne/Becker (DMD)	EDTA-Blut, Chorionzotten, Gewebeprobe [§] ; DNA	MLPA	VA-010_DNA-Extraktion_Vers1.7 VA-012_MLPA-Analyse_Vers1.2 Anweisungen des Kit-Herstellers (MRC-Holland)	Thermocycler, 3500 Genetic Analyzer (ABI)	nein	ja	08.07.2024

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

Standort: Kerpener Straße 34; 50931 Köln

Untersuchungsart:

Molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)** : Multi-Gen-Analyse

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung+Version	Gerät	CE	in Haus	Datum Aufnahme des Untersuchungsverfahrens
Clinical Exome Sequencing Agilent SureSelect Clinical Research Exome V4 + CNV	EDTA-Blut, Chorionzotten, Gewebeprobe [§] ; DNA	Sequence capture, Sequencing-by-synthesis (NextSeq, Illumina), in-house pipeline	VA-010_DNA-Extraktion_Vers1.7 VA-011 Sanger-Sequenzanalyse_Vers1.4 VA-005_NGS-Sequenzanalyse_Vers1.6	NextSeq 500 (Fa. Illumina)	nein	ja	14.04.2022

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

Standort: Kerpener Straße 62; 50937 Köln

Untersuchungsart:

Molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)** : Multi-Gen-Analyse

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; Testmaterial)	Untersuchungstechnik	Anweisung+Version	Gerät	CE	in Haus	Datum Aufnahme des Untersuchungsverfahrens
Clinical Exome Sequencing Agilent SureSelect Clinical Research Exome V4 + CNV	EDTA-Blut, Chorionzotten, Gewebeprobe [§] ; DNA	Sequence capture, Sequencing-by-synthesis (NextSeq, Illumina), in-house pipeline	VA-010_DNA-Extraktion_Vers1.7 VA-011 Sanger-Sequenzanalyse_Vers1.4 VA-005_NGS-Sequenzanalyse_Vers1.6	NovaSeq6000 (Fa. Illumina)	nein	ja	19.06.2024

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

Das Institut ist für die NGS-Diagnostik flexibel akkreditiert. Die indikationsspezifischen Genzusammenstellungen werden in unserem Anforderungsformular und dem dazugehörigen Anhang detailliert aufgeführt.
In Absprache ist die Auswertung einer individualisierten Genauwahl möglich.