

Deutsche Akkreditierungsstelle

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13253-08-00 nach DIN EN ISO 15189:2014

Gültig ab: 19.06.2024
Ausstellungsdatum: 19.06.2024

Inhaber der Akkreditierungsurkunde:

**Universitätsklinikum Köln
Kerpener Straße 62, 50937 Köln**

mit den Standorten

**Universitätsklinikum Köln
Institut für Humangenetik
Robert-Koch-Straße 21, 50931 Köln**

**Universitätsklinikum Köln
Institut für Humangenetik
Kerpener Straße 34, 50931 Köln**

**Universitätsklinikum Köln
Institut für Humangenetik
Kerpener Straße 62, 50937 Köln**

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-13253-08-00

Das Medizinische Laboratorium erfüllt die Anforderungen gemäß DIN EN ISO 15189:2014, 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 Laboratorium verfügt über eine aktuelle Liste aller Untersuchungsverfahren im flexiblen Akkreditierungsbereich.

Standort: Robert-Koch-Straße 21, 50931 Köln

Untersuchungsgebiet: Humangenetik (Molekulare Humangenetik)

Untersuchungsart:

Molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)**

Indikation und Analyt (Gen/e, Variante/n)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; Testmaterial)	Untersuchungstechnik
Cystische Fibrose/Mukoviszidose, CBAVD (CFTR)	EDTA-Blut, Chorionzotten, Gewebeproben ^a ; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
kongenitale Taubheit (GJB2)	EDTA-Blut, Chorionzotten, Gewebeproben ^a ; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung
Spinale Muskelatrophie (SMN1, SMN2)	EDTA-Blut, Chorionzotten, Gewebeproben ^a ; DNA	MLPA

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

Standort: Kerpener Straße 34, 50931 Köln

Untersuchungsgebiet: Humangenetik (Molekulare Humangenetik)

Untersuchungsart:

Molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)**

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; Testmaterial)	Untersuchungstechnik
Clinical Exome Sequencing Agilent SureSelect XT HS Human All Exon V8+NCV	EDTA-Blut, Chorionzotten, Gewebeproben ^a ; DNA	Sequence capture, Sequencing-by-synthesis (NextSeq, Illumina), in-house pipeline

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; Testmaterial)	Untersuchungstechnik
Noonan Syndrom und hypertrophe Kardiomyopathie (<i>A2ML1, AARS2, ABCC9, ACAD9, ACADVL, ACTA1, ACTC1, ACTN2, AGK, AGL, AGPAT2, ANKRD1, ATPAF2, BAG3, BRAF, BSCL2, CALR3, CASQ2, CAV3, CBL, COQ2, COX6B1, CRYAB, CSRP3, DES, DLD, DMD, DSP, FAH, FHL1, FKTN, FLNC, FXN, GAA, GFM1, GLA, GLB1, GNPTAB, GUSB, HRAS, ILK, JPH2, KRAS, LAMA4, LAMP2, LDB3, LIAS, LMNA, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, MAPK1, MLYCD, MRAS, MRPL3, MRPS22, MTO1, MYBPC3, MYH6, MYH7, MYL2, MYL3, MYLK2, MYOZ2, MYPN, NEBL, NEXN, NF1, NRAS, PDHA1, PHKA1, PLN, PMM2, PPP1CB, PRDM16, PRKAG2, PTPN11, RAF1, RASA2, RBM20, RIT1, RRAS, RRAS2, SCN5A, SGCD, SHOC2, SLC22A5, SOS1, SOS2, SPRED1, SURF1, TAZ, TCAP, TMEM70, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1, TSFM, TTN, TTR, VCL</i>)	EDTA-Blut, Chorionzotten, Gewebeproben ^a ; DNA	Sequence capture, Sequencing-by-synthesis (NextSeq, Illumina), in-house pipeline
Whole Exome Sequencing Agilent SureSelect XT HS Human All Exon V8	EDTA-Blut, Chorionzotten, Gewebeproben ^a ; DNA	Sequence capture, Sequencing-by-synthesis (NextSeq, Illumina), in-house pipeline

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

Standort: Kerpener Straße 62, 50937 Köln

Untersuchungsgebiet: Humangenetik (Molekulare Humangenetik)

Untersuchungsart:

Molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)**

Indikation und Analyt (Gen/e, Variante/n)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; Testmaterial)	Untersuchungstechnik
Clinical exome sequencing Agilent SureSelect XT HS Human All Exon V8+NCV	EDTA-Blut, Chorionzotten, Gewebeproben ^a ; DNA	Sequence capture, Sequencing-by-synthesis (NovaSeq, Illumina), in-house pipeline

Indikation und Analyt (Gen/e, Variante/n)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; Testmaterial)	Untersuchungstechnik
Lipodystrophie (<i>AGPAT2, AKT2, ALMS1, ATP6VOA2, BANF1, BLM, BSCL2, CAV1, CAVIN1, CIDEA, FBN1, INSR, KCNJ6, LEMD2, LIPE, LMNA, LMNB2, MTX2, OTULIN, PCNT, PCYT1A, PIK3R1, PLIN1, PNPLA2, POLD1, POMP, PPARG, PSMB4, PSMB8, PSMB9, SPRTN, WRN, ZMPSTE24</i>)	EDTA-Blut, Chorionzotten, Gewebeproben ^a ; DNA	Sequence capture, Sequencing-by-synthesis (NovaSeq, Illumina), in-house pipeline
Whole exome sequencing Agilent SureSelect XT HS Human All Exon V8	EDTA-Blut, Chorionzotten, Gewebeproben ^a ; DNA	Sequence capture, Sequencing-by-synthesis (NovaSeq, Illumina), in-house pipeline

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