

Deutsche Akkreditierungsstelle

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13135-02-00 nach DIN EN ISO 15189:2024

Gültig ab: 15.05.2025

Ausstellungsdatum: 15.05.2025

Inhaber der Akkreditierungsurkunde:

**Julius-Maximilians-Universität Würzburg
Sanderring 2, 97070 Würzburg**

mit dem Standort

**Julius-Maximilians-Universität Würzburg
Institut für Humangenetik
Biozentrum, Am Hubland, 97074 Würzburg**

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)

Untersuchungen im Bereich:

Medizinische Laboratoriumsdiagnostik

Untersuchungsgebiet:

Humangenetik (Molekulare 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 (Molekulare Humangenetik)

Untersuchungsart:

Molekularbiologische Untersuchungen^[Flex C]

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik
Fazio-skapulo-humerale Muskeldystrophie, FSHD2, (SMCHD1, D4Z4-Methylierung); SNV	EDTA-Blut, DNA; DNA	Bisulfitkonvertierung, PCR, Sanger-Sequenzierung Sequence capture, Amplikonbasiert D4Z4; Sequencing-by-synthesis; GensearchNGS Pipeline
Myopathie-Panel; SNV	EDTA-Blut, DNA; DNA	PCR, MLPA, Sanger-Sequenzierung, Sequence capture; Sequencing-by-synthesis; GensearchNGS Pipeline
Myotone Dystrophie Typ 1 / M. Curschmann-Steinert (DMPK)	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzotten, DNA; DNA	PCR, Fragmentanalyse
Spinale Muskelatrophie, SMA I,II,III (SMN1)	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzotten, Mundschleimhaut, DNA; DNA	MLPA
Hereditäre Tumorprädispositionssyndrome (TruSight Hereditary Cancer-Panel); SNV, CNV	EDTA-Blut, DNA; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA, NGS: Sequence capture; Sequencing-by-synthesis; GensearchNGS Pipeline
Hämophilie A (F8, Inversion 1)	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzotten DNA; DNA	PCR
Hypophosphatasie (ALPL)	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzotten, Mundschleimhaut, DNA; DNA	PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA
Hörstörungen-Panel; SNV	EDTA-Blut, DNA; DNA	Sequence capture, Sequencing-by-synthesis, In-house Pipeline, GensearchNGS Pipeline
Whole Exome, SNV	EDTA-Blut, DNA; DNA	Sequence capture, Sequencing-by-synthesis, GensearchNGS Pipeline
Whole Genome, SNV	EDTA-Blut, DNA; DNA	Sequencing-by-synthesis; In-house Pipeline
Fazio-skapulo-humerale Muskeldystrophie / FSHD1 (D4Z4)	EDTA-Blut, Amnionzellen, Chorionzotten, DNA; DNA	Southern-Blot, Sondenhybridisierung