

Zentrum Medizinische Genetik Würzburg
- Formblatt -

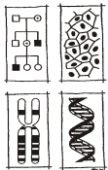
FB 2000.10
Version: 1.1
Seite 1 von 3

Untersuchungsverfahren flexibel akkreditiert und archiviert

Untersuchungsart: Molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)

Analyt (Messgröße)	Untersuchungs-material (Matrix)	Untersuchungs-technik	SOP (Datum Freigabe)	Validierung	Art Externe Qualitätskontrolle	Flexibel akkreditiert seit	Archiviert seit
Hypophosphatasie (ALPL)	DNA	Sondenhybridisierung, MLPA	09.01.2019	09.01.2019	Laborvergleich 11.07.2019	11.07.2019	
CMT 1A/HNPP (PMP22)	DNA	Sondenhybridisierung, MLPA	07.08.2018	26.06.2020	Ringversuche 23.08.2019	26.06.2020	
Kardiomyopathie-Panel: ABCC9, ACTC1, ACTN2, A-KAP9, ANK2, ANKRD1, BAG3, CACNA1C, CACNA2D1, CALM1, CASQ2, CAV3, CACNB2, CALR3, CRYAB, CSR3, CTC1, CTNNA3, DES, DPP6, DMD, DSC2, DSG2, DSP, DTNA, EMD, EYA4, FHL1, FKTN, FLNC, GATAD1, GLA, GNAI2, GPD1L, HCN4, JPH2, JUP, KCND3, KCNE1, KCNE2, KCNE3, KCNH2, KCNJ2, KCNJ5, KCNJ8, KCNQ1, LAMA4, LAMP2, LDB3, LMNA, MYBPC3, MYH6, MYH7, MYL2, MYL3, MYLK2,	DNA	Sequence capture; Sequencing-by-synthesis (Illumina) ggf. Sanger-Sequenzierung und/oder MLPA	17.12.2019	18.01.2021	Ringversuche 25.08.2020	18.01.2021	

Erstellt durch: ES	Geprüft durch QMB: ES	Freigegeben durch: SR
Datum: 16.03.17	Datum: 26.05.2017	Datum: 26.05.2017

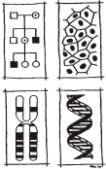


Zentrum Medizinische Genetik Würzburg
- Formblatt -

FB 2000.10
Version: 1.1
Seite 2 von 3

Untersuchungsverfahren flexibel akkreditiert und archiviert

<p>MYOZ2, MYPN, NEBL, NEXN, NK2, PDLIM3, PKP2, PLN, PRKAG2, RAF1, RBM20, RYR2, SCN1B, SCN3B, SCN4B, SCN5A, SCN10A, SDHA, SGCD, SNTA1, TAZ, TCAP, TGFB3, TMEM43, TMPO, TNNC1, TNNT2, TRDN, TRPM4, TTN, TNNI3, TPM1, TTR, VCL</p>							
<p>CMT-Panel: AARS, BSCL2 (Hot-Spot), COX6A1, DNM2, EGR2, FGD4, FIG4, GARS, GDAP1, GJB1, GNB4, HARS, HSPB1, HSPB8, LITAF, LMNA, LRSAM1, MFN2, MME, MPZ, NEFL, PMP22, PRX, RAB7A, SH3TC2, TRPV4, YARS</p>	<p>DNA</p>	<p>Sequence capture; Sequencing-by-synthesis (Illumina) ggf. Sanger-Sequenzierung und/oder MLPA</p>	<p>17.12.2019</p>	<p>20.01.2021</p>	<p>Ringversuche 25.08.2020</p>	<p>20.01.2021</p>	



Zentrum Medizinische Genetik Würzburg
- Formblatt -

FB 2000.10
Version: 1.1
Seite 3 von 3

Untersuchungsverfahren flexibel akkreditiert und archiviert

Untersuchungsart: Molekularbiologische Untersuchungen (Hybridisierungsverfahren)

Analyt (Messgröße)	Untersuchungs-mate- rial (Matrix)	Untersuchungs-tech- nik	SOP (Datum Freigabe)	Validierung	Art Externe Quali- tätskontrolle	Flexibel ak- kreditiert seit	Archiviert seit

Liste aktualisiert am:

04.05.2021

von:

Elizabeta Sauer