

Akkreditierung



Die Deutsche Akkreditierungsstelle bestätigt mit dieser **Akkreditierungsurkunde**, dass das Medizinische Laboratorium

Universitätsmedizin der Johannes Gutenberg-Universität Mainz
Langenbeckstraße 1, 55131 Mainz

die Anforderungen gemäß DIN EN ISO 15189:2024 für die in der Anlage zu dieser Urkunde aufgeführten Konformitätsbewertungstätigkeiten erfüllt. Dies schließt zusätzliche bestehende gesetzliche und normative Anforderungen an das Medizinische Laboratorium ein, einschließlich solcher in relevanten sektoralen Programmen, sofern diese in der Anlage zu dieser Urkunde 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 Akkreditierung wurde gemäß Art. 5 Abs. 1 Satz 2 VO (EG) 765/2008, nach Durchführung eines Akkreditierungsverfahrens unter Beachtung der Mindestanforderungen der DIN EN ISO/IEC 17011 und auf Grundlage einer Bewertung und Entscheidung durch den eingesetzten Akkreditierungsausschuss ausgestellt.

Diese Akkreditierungsurkunde gilt nur in Verbindung mit dem Bescheid vom 29.04.2025 mit der Akkreditierungsnummer D-ML-13258-01.
Sie besteht aus diesem Deckblatt, der Rückseite des Deckblatts und der folgenden Anlage mit insgesamt 7 Seiten.

Registrierungsnummer der Akkreditierungsurkunde: **D-ML-13258-01-00**

Berlin, 29.04.2025



Im Auftrag Dr.-medic Simona Curelea
Fachbereichsleitung

Diese Urkunde 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).

Deutsche Akkreditierungsstelle

Standort Berlin
Spittelmarkt 10
10117 Berlin

Standort Frankfurt am Main
Europa-Allee 52
60327 Frankfurt am Main

Standort Braunschweig
Bundesallee 100
38116 Braunschweig

Die Deutsche Akkreditierungsstelle GmbH (DAkkS) ist die beliehene nationale Akkreditierungsstelle der Bundesrepublik Deutschland gemäß § 8 Absatz 1 AkkStelleG i. V. m. § 1 Absatz 1 AkkStelleGBV. Die DAkkS ist als nationale Akkreditierungsbehörde gemäß Art. 4 Abs. 4 VO (EG) 765/2008 und Tz. 4.7 DIN EN ISO/IEC 17000 durch Deutschland benannt.

Die Akkreditierungsurkunde ist gemäß Art. 11 Abs. 2 VO (EG) 765/2008 im Geltungsbereich dieser Verordnung von den nationalen Behörden als gleichwertig anzuerkennen sowie von den WTO-Mitgliedsstaaten, die sich in bilateralen- oder multilateralen Gegenseitigkeitsabkommen verpflichtet haben, die Urkunden von Akkreditierungsstellen, die Mitglied bei ILAC oder IAF sind, als gleichwertig anzuerkennen.

Die DAkkS ist Unterzeichnerin der Multilateralen Abkommen zur gegenseitigen Anerkennung der European co-operation for Accreditation (EA), des International Accreditation Forum (IAF) und der International Laboratory Accreditation Cooperation (ILAC).

Der aktuelle Stand der Mitgliedschaft kann folgenden Webseiten entnommen werden:

EA: www.european-accreditation.org

ILAC: www.ilac.org

IAF: www.iaf.nu

Deutsche Akkreditierungsstelle GmbH

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13258-01-00 nach DIN EN ISO 15189:2024

Gültig ab: 29.04.2025

Ausstellungsdatum: 29.04.2025

Inhaber der Akkreditierungsurkunde:

**Universitätsmedizin der Johannes Gutenberg-Universität Mainz
Langenbeckstraße 1, 55131 Mainz**

mit dem Standort

**Universitätsmedizin der Johannes Gutenberg-Universität Mainz
Institut für Humangenetik, molekulargenetisches Labor
Langenbeckstraße 1, 55131 Mainz**

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-13258-01-00

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; Testmaterial)	Untersuchungstechnik
angeborener Chromosomensatz	EDTA-Blut, Mundschleimhaut, Chorionzotten, Fruchtwasser, Hautbiopsat, genomische DNA; DNA	SNP-HD-Array
angeborener Chromosomensatz	EDTA-Blut, genomische DNA; DNA	SNP-XON-Array

Untersuchungsgebiet: Humangenetik (Molekulare Humangenetik)

Untersuchungsart:

Molekularbiologische Untersuchungen^[Flex C]

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; Testmaterial)	Untersuchungstechnik
Beckwith-Wiedemann-Syndrom, Silver-Russell-Syndrom: <i>H19, KCNQ1OT1</i>	EDTA-Blut, Mundschleimhaut, Chorionzotten, Fruchtwasser, Hautbiopsat, genomische DNA; DNA	MS-MLPA
Silver-Russell-Syndrom: <i>MEST</i>	EDTA-Blut, Mundschleimhaut, Chorionzotten, Fruchtwasser, Hautbiopsat, genomische DNA; DNA	MS-MLPA
Angelman-Syndrom: <i>UBE3A</i>	EDTA-Blut, Mundschleimhaut, Chorionzotten, Fruchtwasser, Hautbiopsat, genomische DNA; DNA	MS-MLPA
Prader-Willi-Syndrom: <i>SNRPN</i>	EDTA-Blut, Mundschleimhaut, Chorionzotten, Fruchtwasser, Hautbiopsat, genomische DNA; DNA	MS-MLPA
Temple-Syndrom (matUPD14); Kagami-Ogata-Syndrom (patUPD14): <i>MEG3</i>	EDTA-Blut, Mundschleimhaut, Chorionzotten, Fruchtwasser, Hautbiopsat, genomische DNA; DNA	MS-MLPA
Silver-Russell-Syndrom: <i>GRB10</i>	EDTA-Blut, Mundschleimhaut, Chorionzotten, Fruchtwasser, Hautbiopsat, genomische DNA; DNA	MS-MLPA
Brust- und Eierstockkrebs, hereditär: <i>BRCA1, BRCA2</i>	EDTA-Blut, Mundschleimhaut, genomische DNA; DNA	MLPA
Muskeldystrophie Typ Duchenne/Becker: <i>DMD</i>	EDTA-Blut, Mundschleimhaut, genomische DNA; DNA	MLPA

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13258-01-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; Testmaterial)	Untersuchungstechnik
Marfan-Syndrom: <i>FBN1</i>	EDTA-Blut, Mundschleimhaut, genomische DNA; DNA	MLPA
CMT1A, HNPP: <i>PMP22</i>	EDTA-Blut, Mundschleimhaut, genomische DNA; DNA	MLPA
Hereditäre spastische Paraplegie (HSP): <i>ATL1</i>	EDTA-Blut, Mundschleimhaut, genomische DNA; DNA	MLPA
Spinale Muskelatrophie: <i>SMN1, SMN2</i>	EDTA-Blut, Mundschleimhaut, Chorionzotten, Fruchtwasser, Hautbiopsat, genomische DNA; DNA	MLPA
autosomal-dominante Polyzystische Nierenerkrankung (ADPKD): <i>PKD1, PKD2</i>	EDTA-Blut, Mundschleimhaut, Chorionzotten, Fruchtwasser, Hautbiopsat, genomische DNA; DNA	MLPA
Idiopathischer Kleinwuchs: <i>SHOX</i>	EDTA-Blut, Mundschleimhaut, genomische DNA; DNA	MLPA
Schwerhörigkeit, nicht-syndromal: <i>GJB6, STRC, OTOA</i>	EDTA-Blut, genomische DNA; DNA	MLPA
Li-Fraumeni-Syndrom: <i>CHEK2, TP53</i>	EDTA-Blut, Mundschleimhaut, Chorionzotten, Fruchtwasser, Hautbiopsat, genomische DNA; DNA	MLPA
Neurofibromatose: <i>NF1, NF2, SPRED1</i>	EDTA-Blut, Mundschleimhaut, Chorionzotten, Fruchtwasser, Hautbiopsat, genomische DNA; DNA	MLPA
Neuralrohrdefekte: <i>VANGL1, VANGL2</i>	EDTA-Blut, Mundschleimhaut, Chorionzotten, Fruchtwasser, Hautbiopsat, genomische DNA; DNA	MLPA
Subtelomerscreening	EDTA-Blut, Mundschleimhaut, Chorionzotten, Fruchtwasser, Hautbiopsat, genomische DNA; DNA	MLPA
Opitz-Syndrom: <i>MID1</i>	EDTA-Blut, Mundschleimhaut, Chorionzotten, Fruchtwasser, Hautbiopsat, genomische DNA; DNA	MLPA
Mikrodeletionsscreening	EDTA-Blut, Mundschleimhaut, Chorionzotten, Fruchtwasser, Hautbiopsat, genomische DNA; DNA	MLPA
Tuberöse Sklerose: <i>TSC1, TSC2</i>	EDTA-Blut, Mundschleimhaut, Chorionzotten, Fruchtwasser, Hautbiopsat, genomische DNA; DNA	MLPA
Rubinstein-Taybi-Syndrom: <i>CREBBP, EP300</i>	EDTA-Blut, Mundschleimhaut, Chorionzotten, Fruchtwasser, Hautbiopsat, genomische DNA; DNA	MLPA

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13258-01-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; Testmaterial)	Untersuchungstechnik
Nicht-obstruktive Azoospermie, schwere Oligozoospermie: <i>AZF</i>	EDTA-Blut, Mundschleimhaut, Hautbiopsat, genomische DNA; DNA	MLPA
<i>MECP2</i> -Duplikationssyndrom	EDTA-Blut, Mundschleimhaut, Chorionzotten, Fruchtwasser, Hautbiopsat, genomische DNA; DNA	MLPA
Rett-Syndrom: <i>MECP2</i>	EDTA-Blut, Mundschleimhaut, Chorionzotten, Fruchtwasser, Hautbiopsat, genomische DNA; DNA	MLPA
Dravet-Syndrom und Differentialdiagnosen: <i>SCN1A</i>	EDTA-Blut, Mundschleimhaut, Chorionzotten, Fruchtwasser, Hautbiopsat, genomische DNA; DNA	MLPA
Aicardi-Goutières-Syndrom: <i>RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, TREX1, SAMHD1</i>	EDTA-Blut, Mundschleimhaut, Chorionzotten, Fruchtwasser, Hautbiopsat, genomische DNA; DNA	MLPA
Holoprosenzephalie: <i>SHH, ZIC2, SIX3, GLI2, TGIF1</i>	EDTA-Blut, Mundschleimhaut, Chorionzotten, Fruchtwasser, Hautbiopsat, genomische DNA; DNA	MLPA
Lissenzephalie: <i>PAFAH1B1</i>	EDTA-Blut, Mundschleimhaut, Chorionzotten, Fruchtwasser, Hautbiopsat, genomische DNA; DNA	MLPA
Sotós-Syndrom: <i>APC2, NFIX, NSD1</i>	EDTA-Blut, Mundschleimhaut, Chorionzotten, Fruchtwasser, Hautbiopsat, genomische DNA; DNA	MLPA
Alzheimer/Demenz: <i>APP</i>	EDTA-Blut, Mundschleimhaut, Hautbiopsat, genomische DNA; DNA	MLPA
Parkinson: <i>ATP13A2, GCH, LRRK2, PARK7, PRKN, PINK1, SNCAM</i>	EDTA-Blut, Mundschleimhaut, Hautbiopsat, genomische DNA; DNA	MLPA
Schwannomatose: <i>SMARCB1, LZTR1, NF2</i>	EDTA-Blut, Mundschleimhaut, Chorionzotten, Fruchtwasser, Hautbiopsat, genomische DNA; DNA	MLPA
Gorlin-Goltz-Syndrom: <i>PTCH1</i>	EDTA-Blut, Mundschleimhaut, Chorionzotten, Fruchtwasser, Hautbiopsat, genomische DNA; DNA	MLPA
DiGeorge-Syndrom (22q11.2)	EDTA-Blut, Mundschleimhaut, Chorionzotten, Fruchtwasser, Hautbiopsat, genomische DNA; DNA	MLPA

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13258-01-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; Testmaterial)	Untersuchungstechnik
Komplementdefekte (Neisseria): <i>CFHR1, CFHR2, CFHR3, CFHR4, CFHR5</i>	EDTA-Blut, Mundschleimhaut, Chorionzotten, Fruchtwasser, Hautbiopsat, genomische DNA; DNA	MLPA
Beckwith-Wiedemann-Syndrom: <i>H19, LIT1</i>	EDTA-Blut, Mundschleimhaut, Chorionzotten, Fruchtwasser, Hautbiopsat, genomische DNA; DNA	Bisulfit-Pyrosequenzierung, MS-MLPA
Silver-Russell-Syndrom: <i>H19, MEST</i>	EDTA-Blut, Mundschleimhaut, Chorionzotten, Fruchtwasser, Hautbiopsat, genomische DNA; DNA	Bisulfit-Pyrosequenzierung, MS-MLPA
Temple-Syndrom (matUPD14), Kagami-Ogata-Syndrom (patUPD14): <i>MEG3</i>	EDTA-Blut, Mundschleimhaut, Chorionzotten, Fruchtwasser, Hautbiopsat, genomische DNA; DNA	Fragmentanalyse, Bisulfit-Pyrosequenzierung
Prader-Willi-Syndrom: <i>SNRPN</i>	EDTA-Blut, Mundschleimhaut, Chorionzotten, Fruchtwasser, Hautbiopsat, genomische DNA; DNA	Bisulfit-Pyrosequenzierung, MS-MLPA
Angelman-Syndrom: <i>UBE3A</i>	EDTA-Blut, Mundschleimhaut, Chorionzotten, Fruchtwasser, Hautbiopsat, genomische DNA; DNA	Bisulfit-Pyrosequenzierung, MS-MLPA
Aniridie: <i>PAX6</i>	EDTA-Blut, Mundschleimhaut, Chorionzotten, Fruchtwasser, Hautbiopsat, genomische DNA; DNA	Sequence capture, Sequencing-by-synthesis, custom pipeline
Lebersche Optikusatrophie Hot-Spots: <i>MTND1P</i> (G3460A), <i>MTND4P</i> (G11778A) und <i>MTND6P</i> (T14484C)	EDTA-Blut, Mundschleimhaut, Chorionzotten, Fruchtwasser, Hautbiopsat, genomische DNA; DNA	PCR/Pyrosequenzierung
Fragiles-X-assoziiertes-Tremor-Ataxie-Syndrom (FXTAS); Fragiles X-Syndrom: <i>FMR1</i>	EDTA-Blut, Mundschleimhaut, Chorionzotten, Fruchtwasser, Hautbiopsat, genomische DNA; DNA	PCR/Fragmentanalytik
Mütterliche Kontamination (STR)	EDTA-Blut, Mundschleimhaut, Chorionzotten, Fruchtwasser, Hautbiopsat, genomische DNA; DNA	PCR/Fragmentanalytik
Repeat-Analyse Chorea Huntington: <i>HTT</i>	EDTA-Blut, Mundschleimhaut, genomische DNA; DNA	PCR/Fragmentanalytik
Rett-Syndrom Sequenzierung: <i>MECP2</i>	EDTA-Blut, Mundschleimhaut, Chorionzotten, Fruchtwasser, Hautbiopsat, genomische DNA; DNA	Sequence capture, Sequencing-by-synthesis, custom pipeline
Schwerhörigkeit, nicht-syndromal: <i>GJB2, GJB6</i>	EDTA-Blut, genomische DNA; DNA	PCR/DNA-Sequenzierung
Spingolipidosen Typ 1 (<i>HEXA</i>); Spingolipidosen Typ 2 (<i>HEXB</i>)	EDTA-Blut, genomische DNA; DNA	Sequence capture, Sequencing-by-synthesis, custom pipeline

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13258-01-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; Testmaterial)	Untersuchungstechnik
Mukopolysaccharidosen Typ I (<i>IDUA</i>); Typ III A (<i>SGSH</i>); Typ III B (<i>NAGLU</i>); Typ IV B (<i>GLB1</i>); Typ VII (<i>GUSB</i>)	EDTA-Blut, genomische DNA; DNA	Sequence capture, Sequencing-by-synthesis, custom pipeline
Idiopathischer Kleinwuchs: <i>SHOX</i>	EDTA-Blut, genomische DNA; DNA	PCR/DNA-Sequenzierung
X-Inaktivierungsstatus (HUMARA)	EDTA-Blut, genomische DNA; DNA	PCR/Fragmentanalytik
Li-Fraumeni-Syndrom: <i>CHEK2, TP53</i>	EDTA-Blut, Mundschleimhaut, Chorionzotten, Fruchtwasser, Hautbiopsat, genomische DNA; DNA	PCR/DNA-Sequenzierung
Crigler-Najjar-Syndrom: <i>UGT1A1</i>	EDTA-Blut, Mundschleimhaut, Chorionzotten, Fruchtwasser, Hautbiopsat, genomische DNA; DNA	Sequence capture, Sequencing-by-synthesis, custom pipeline
Noonan-Syndrom: <i>PTPN11</i>	EDTA-Blut, Mundschleimhaut, Chorionzotten, Fruchtwasser, Hautbiopsat, genomische DNA; DNA	Sequence capture, Sequencing-by-synthesis, custom pipeline
Rubinstein-Taybi-Syndrom: <i>CREBBP, EP300</i>	EDTA-Blut, Mundschleimhaut, Chorionzotten, Fruchtwasser, Hautbiopsat, genomische DNA; DNA	Sequence capture, Sequencing-by-synthesis, custom pipeline
Schwerhörigkeit, mitochondrial: <i>MTRNR1</i>	EDTA-Blut, Mundschleimhaut, Hautbiopsat, genomische DNA; mitochondrielle DNA, genomische DNA	PCR/Pyrosequenzierung
Angeborener Herzfehler Typ 6: <i>GDF1</i>	EDTA-Blut, Mundschleimhaut, Chorionzotten, Fruchtwasser, Hautbiopsat, genomische DNA; DNA	PCR/DNA-Sequenzierung
Muskeltrophie Typ Kennedy Repeatanalyse: <i>AR</i>	EDTA-Blut, Mundschleimhaut, Chorionzotten, Fruchtwasser, Hautbiopsat, genomische DNA; DNA	PCR/Fragmentanalytik
Maternal vererbter Diabetes mellitus mit Schwerhörigkeit (<i>MTTL1</i>) / MELAS (Myopathie, Enzephalopathie; Laktatazidose, Schlaganfall-ähnliche ['stroke-like'] Episoden	EDTA-Blut, Mundschleimhaut, Chorionzotten, Fruchtwasser, Hautbiopsat; mitochondrielle DNA, genomische DNA	PCR/Pyrosequenzierung
Whole Exome Sequencing	EDTA-Blut, Mundschleimhaut, Hautbiopsat, genomische DNA; DNA	Sequence capture, Sequencing-by-synthesis, custom pipeline