



Konformitätserklärung

der Diagnostischen Laboratorien Klinik für Kinder- und Jugendmedizin Universitätsklinikum Ulm

Die diagnostischen Laboratorien der Klinik für Kinder- und Jugendmedizin des Universitätsklinikums Ulm erklären für alle in dem Anhang A gelisteten Produkte, dass sie die grundlegenden Sicherheits- und Leistungsanforderungen gemäß Anhang I der IVDR erfüllen und konform sind mit den Anforderungen der folgenden Dokumente:

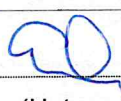
Dokument-Nr.	Titel	Ausgabe/ Ausgabedatum
EU 2017/746	Verordnung (EU) 2017/746 des Europäischen Parlaments und des Rates über In-vitro-Diagnostika und zur Aufhebung der Richtlinie 98/79/EG und des Beschlusses 2010/227/EU der Kommission	5. April 2017
DIN EN ISO 15189	Medizinische Laboratorien – Anforderungen an die Qualität und Kompetenz	3' 2023

Name und Anschrift der Gesundheitseinrichtung	Diagnostische Laboratorien Klinik für Kinder- und Jugendmedizin Universitätsklinikum Ulm Eythstr. 24 89075 Ulm
Angaben zur Identifizierung der Produkte	s. Anhang A

Unterzeichnet für und im Namen der:

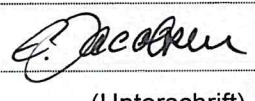
Diagnostischen Laboratorien der Universitätsklinik für Kinder- und Jugendmedizin Ulm

Ulm, den 24. APR. 2024

Prof. Dr. M. Erlacher 

(Name, Leitung) (Unterschrift)

Ulm, den 26. April 2024

Dr. E. Jacobsen 

(Name, QMB) (Unterschrift)

Bearbeiter/in	Freigabe (QMB/Leitung)	Version/Datum	Seite
Dr. E. Jacobsen	Dr. E. Jacobsen	Prof. Dr. M. Erlacher	1 von 8

Anhang A

Nummer IVDR	Beschreibung des in Haus Verfahrens / LDT (ggf. Erläuterung)
	Untersuchungsgebiet: Klinische Chemie (spezielle Hämatologie, Aminosäurendiagnostik, Zytologielabor)
ASA 1	Aminosäurendiagnostik (23 verschiedene Aminosäuren)
Zyto 1	Differenzialblutbild
Zyto 2	Urinbestandteile mikroskop.
Zyto 3	Liquor-/Punktat-Zellzählung
Zyto 4	KM-Zell-Differenzierung
Häma-S1*	Erythrozytenmorphologie
Häma-F1*	HbF-Färbung
Häma-F2*	Innenkörper (Färbung)
Häma-E1*	Met-Hb-Reduktase
Häma-S2*	AGLT (Pink-Test)
	Untersuchungsgebiet: Immunologie
Immu 1	Lymphozytenphänotypisierung
Immu 2	B-Zell Phänotypisierung
Immu 3	HLA-Chimärismus Analyse
Immu 4	T-Zell Rezeptor Analyse
Immu 5	Leukozytenadhäsionsmoleküle
Immu 6	CD34+ Stammzellen
Immu 7	CD40
Immu 8	CD40L
Immu 9	Wiscott Aldrich Syndrome Protein (WASP)
Immu 10	regulatorische T-Zellen (CD4/25/FoxP3+)
Immu 11	Perforin Analyse
Immu 12	IFNgR (CD119) Analyse
Immu 13	CD95 (Fas, Apo1)
Immu 14	XIAP_SAP_NK T Analyse
Immu 15	Intrazelluläre Zytokine (IL17, IL4, IFNg)
Immu 16	RTE (recent thymic emigrants)

Bearbeiter/in	Freigabe (QMB/Leitung)	Version/Datum	Seite
Dr. E. Jacobsen	Dr. E. Jacobsen	Prof. Dr. M. Erlacher	1/ 26.04.2024
			2 von 8

Immu 17	Granulozyten Burst
Immu 18	Granulozyten Phagozytose
Immu 19	T-Zell Funktions Analyse
Immu 20*	NK-Zell Funktions Analyse
Immu 21	CD107a Release Assay
Immu 22*	SARS-CoV2 spez. T-Zellen
Immu 23*	Aktivierungsmarker
Häma-S3*	EMA-Test
Untersuchungsgebiet: Humangenetik (Molekulare Humangenetik)	
MDL 1	IL2RG, schwerer kombinierter Immundefekt (X-SCID)
MDL 2	IL2RA, Schwerer kombinierter Immundefekt Immundefekt durch CD25-Mangel
MDL 3	JAK3, Schwerer kombinierter Immundefekt (SCID, T-, B+, NK-), JAK3-Defekt
MDL 4	IL7R, Schwerer kombinierter Immundefekt (SCID, T- B+ NK +), IL7R-Defekt
MDL 5	CD3D, Schwerer kombinierter Immundefekt (SCID, T- B+ NK+), CD3D-Defekt
MDL 6	CD3DE Schwerer kombinierter Immundefekt (SCID, T- B+ NK+), CD3E-Defekt
MDL 7	CD40, Immundefizienz mit Hyper-IgM-Syndrom, HIGM 3
MDL 8	CD40L, Hyper-IgM-Syndrom, X-chromosomales, HIGM 1 (SCID, T- B-)
MDL 9	ZAP70, Schwerer kombinierter Immundefekt (SCID, T-, B-), ZAP70-Defekt, CD8-Mangel
MDL 10	WAS, Wiskott-Aldrich Syndrom
MDL 11	PRF1, Familiaere haemophagozytierende Lymphohistiozytose (FHL2; HLH2)
MDL 12	AIRE, Autoimmun-Polyendokrinopathie und Ektodermale Dysplasie Typ 1 (APS1), APECED
MDL 13	FOXP3, Immundysregulation, Polyendokrinopathie-Enteropathie, X-chromosomales Syndrom (IPEX)
MDL 14	IFNGR1, Familiaere disseminierte atypische Mycobakterielle Infection (FDAMI)
MDL 15	FAS, APO1, Autoimmun-lymphoproliferatives Syndrom (ALPS1a), Canale-Smith-Syndrom
MDL 16	FASLG, Autoimmun-lymphoproliferatives Syndrom (ALPS1b), Canale-Smith-Syndrom
MDL 17	CASP10, Autoimmun-lymphoproliferatives Syndrom (ALPS2a), Canale-Smith-Syndrom
MDL 18	CASP8, Autoimmun-lymphoproliferatives Syndrom (ALPS2b), Canale-Smith-Syndrom
MDL 19	NRAS, Autoimmun-lymphoproliferatives Syndrom (ALPS4); N-RAS Exon 2

Bearbeiter/in	Freigabe (QMB/Leitung)	Version/Datum	Seite
Dr. E. Jacobsen	Dr. E. Jacobsen	Prof. Dr. M. Erlacher	1/ 26.04.2024
			3 von 8

MDL 20	SH2D1A, SAP, X-chromosomales lymphoproliferatives Syndrom (XLP), Purtillo-Syndrom (SH2D1)
MDL 21	ITK, Lymphoproliferative Krankheit, autosomal-rezessive; IL2-inducible T-cell kinase
MDL 22	XIAP, BIRC4, X-chromosomales lymphoproliferatives Syndrom
MDL 23	MBL2, Opsonisierungs Defekt, Mannose-Bindung Lektin-2 Mangel; Polymorphismen im Promotor und Exon 1: -550 C>G, -221 C>G; p.T24A, p.R52C, p.G54D
MDL 24	CTLA4, T-Zellfunktionsverlust
MDL 25	DKC1, Dyskeratosis congenita-1; X-chromosomal
MDL 26	ALDH7A1-Defekt; Pyridoxin-abhängige Epilepsie (EPD)
MDL 27	TREX1, Aicardi-Goutieres Syndroms AGS, CHBL, HERNS, HVR, Homo sapiens three prime repair exonuclease 1; DNase III
MDL 28	CYBB, CGD1; chronic granulomatous disease 1; cytochrome b-245, beta polypeptide
MDL 29	CLCN7, Osteopetrose, infantil maligne & autosomal dominant (ADOII, Albers- Schoenberg Krankheit)
MDL 30	TCIRG1, Osteopetrose, infantil maligne
MDL 31	OSTM1, Osteopetrose, infantil maligne
MDL 32	RANKL, Osteopetrose, Osteoklasten-Mangel (TNFSF11)
MDL 33	RANK, Osteopetrose, (TNFRSF11) Hypogammaglobulinämie
MDL 34	SNX10, Osteopetrose, infantil maligne
MDL 35	MEFV, Mittelmeerfieber (familiaeres), FMF
MDL 36	TNFRSF1A, TRAPS, Familiaeres Periodisches Fieber, PPF
MDL 37	MVK, HYPER-IgD Syndrom; HIDS; Mevalonatkinase
MDL 38	GATA1, Anaemie, dyserythropoetische mit Thrombozytopenie (X-chromosomal)
MDL 39	RPS19, Diamond-Blackfan Anaemie (DBA)
MDL 40	RPL5, Diamond-Blackfan Anaemie (DBA5)
MDL 41	MPL, kongenitale amegakaryozytäre Thrombozytopenie (CAMT); Fam. Thrombozytose/ Thrombozythämie
MDL 42	THPO, Familiäre Thrombozytose/Thrombozythämie
MDL 43	TMPRSS6, hereditäre therapieresistente Eisenmangelanämie (engl. abgek. IRIDA)
MDL 44	GGH-Promotor, Störung der MTX-Ausscheidung- hohe MTX-Spiegel
MDL 45	SLC19A1, Störung der MTX-Ausscheidung- hohe MTX-Spiegel

Bearbeiter/in	Freigabe (QMB/Leitung)		Version/Datum	Seite
Dr. E. Jacobsen	Dr. E. Jacobsen	Prof. Dr. M. Erlacher	1/ 26.04.2024	4 von 8

MDL 46	SLC19A2, Thiamin-responsives megaloblastisches Anämie Syndrom (TRMA)
MDL 47	SLC11A2/DMT1, Mikrozytische Anämie mit hepatischer Eisenüberladung
MDL 48	IDH1, lösliche Isocitratdehydrogenase 1 (NADP+)- bei Gehirn-Tumoren und sekundären Glioblastomen
MDL 49	IDH2, mitochondriale Isocitratdehydrogenase 2 (NADP+); 2-Hydroxyglutarat (2HG), D2HA2: D-2-hydroxyglutaric aciduria
MDL 50	HNF4A, Maturity-Onset Diabetes of the Young, MODY-Diabetes, MODY Typ1 (MODY1)
MDL 51	GCK, Maturity-Onset Diabetes of the Young, MODY-Diabetes, MODY Typ 2
MDL 52	HNF1A/TCF1, Maturity-Onset Diabetes of the Young, MODY-Diabetes, MODY Typ 3
MDL 53	MC4R, Adipositas, Ess-Sucht
MDL 54	LEP, Adipositas, Ess-Sucht (angeborener Leptin-Mangel)
MDL 55	CAV1, Berardinelli-Seip-Syndrom, lipatrophischer Diabetes mellitus, generalisierte kongenitale Lipodystrophie
MDL 56	PTRF, kongenitale, generalisierte Lipodystrophie mit Muskeldystrophie
MDL 57	NSD1, Sotos-Syndrom, Cerebraler Gigantismus
MDL 58	NKX2-1, kongenitale Hypothyreose & gutartige familiäre Chorea
MDL 59	GNAS-Polymorphismen, McCune-Albright Syndrome (MAS) ; Polymorphismen im Exon 8 und 9: p.R201C, p.R201H, p.R201G, p.Q227H, p.Q227R
MDL 60	HVJ, Hämochromatose Typ2A ; Hämojuvelin (HFE2)
MDL 61	TRF2/HFE3, Hämochromatose Typ3 ; transferrin receptor 2, TFR2
MDL 62	SLC40A1, HFE4/FPN1, Hämochromatose Typ4 ; solute carrier family 40 (iron-regulated transporter), member 1, FPN1 / SLC40A1
MDL 63	HAMP, Hereditäre Hämochromatose, juvenile (JH)
MDL 64	HFE, Hereditäre Hämochromatose (HH; HFE1)
MDL 65	HFE-Polymorphismen, Hereditäre Hämochromatose (HH; HFE1); p.H63D, p.S65C und p.C282Y
MDL 66	UGT1A1, Morbus Meulengracht; Gilbert-Syndrom
MDL 67	IL10RA, Entzündliche Darmerkrankung, Interleukin 10 Rezeptor, alpha; IL10RA
MDL 68	IL10RB, Entzündliche Darmerkrankung, Interleukin 10 Rezeptor, alpha; IL10RB
MDL 69	IL10, Entzündliche Darmerkrankung, Interleukin 10schwere Kolitis des Kleinkindes; Interleukin 10

Bearbeiter/in	Freigabe (QMB/Leitung)	Version/Datum	Seite
Dr. E. Jacobsen	Dr. E. Jacobsen	Prof. Dr. M. Erlacher	1/ 26.04.2024
			5 von 8

MDL 70	NEUROG3, Diarrhoe, kongenitale malabsorptive, durch Mangel an enteroendokrinen Zellen; DIAR4; T2DM; Hyperproinsulinaemie
MDL 71	NOD2-Polymorphismen, Entzündliche Darmerkrankung, Inflammatory Bowel Disease 1 (IBD1), Morbus Crohn & Lebervenenverschlusserkrankung, hepatic veno-occlusive disease (VOD), p.P268S, p.R702W, p.G908R, p.L1007Pfs
MDL 72	KLF1, kongenitale dyserythropoietische Anämie, Typ IV (CDA IV)
MDL 73	NCF2, CGD; Chronic Granulomatose; neutrophiler cytosolischer Factor 2 - NCF2
MDL 74	CYBA, CGD; Chronic Granulomatose; Cytochrome b-245 Alpha Kette - CYBA
MDL 75	STAT3, Hyper-IgE-Syndrom, autosomal-dominantes HIGM [HIGS; AD-HIES (LOF)] und STAT3-assoz. früh beginnende multisystemische Autoimmunkrankheit ad (GOF)
MDL 76	KCNN4, Dehydrierte hereditäre Stomatozytose 2 (DHS2); Hereditäre Xerozytose
MDL 77	PIEZO1, Dehydrierte hereditäre Stomatozytose 2 (DHS1); Hereditäre Xerozytose
MDL 78 na*	APOC3 Polymorphismen; Nicht-alkohol. Fettleber-Erkrankung und Insulin Resistenz (NAFL)
MDL 79 na*	GATA2, dyserythropoietic anemia with thrombocytopenia (CDATX); AML akute Myeloische Leukämie
MDL 80 na*	LEPR, Adipositas durch Leptin-Rezeptor-Genmutationen
MDL 81 na*	IKBKG NEMO; Anhidrotische Ektodermaldysplasie mit Immundefekt (EDA-ID); X-Chromosomal; Incontinentia pigmenti (IP)
MDL 82 na*	PTPN22 Polymorphismus rs2476601; bei DM Typ1 (und RA: rheumatoiden Arthritis)
MDL 83 na*	PNPLA3-Polymorphisme; patatin-like phospholipase domain containing 3 NAFLD1, Nichtalkoholische Fettleber-Erkrankung
MDL 84 na*	CyB5R3; NADH-Cytochrom b5-Reduktase-Mangel Methämoglobinämie, hereditäre
MDL 85 na*	PKLR; Hämolytische Anämie durch Mangel der erythrozytären Pyruvatkinase Pyruvatkinase-Mangel der Erythrozyten
MDL 86 na*	G6PD; Glucose-6-Phosphat -Dehydrogenase-Mangel; Favismus
MDL 87 na*	RASGRP2; Homo sapiens RAS guanyl releasing protein 2; LADIII leucocyte adhesion deficiency
MDL 88 na*	MITF; microphthalmia-associated transcription factor; SUMoylation-defective germline mutation p.E318K predisposes to melanoma and renal carcinoma; Waardenburg syndrome, type 2A, WS2, WS2A

Bearbeiter/in	Freigabe (QMB/Leitung)		Version/Datum	Seite
Dr. E. Jacobsen	Dr. E. Jacobsen	Prof. Dr. M. Erlacher	1/ 26.04.2024	6 von 8

MDL 89 na*	MRAP2; melanocortin 2 receptor accessory protein associated mit MC4R; Obesity
MDL 90 na*	ADIPOQ/APMI/ACDC Polymorphismus (rs2241766); Adipositas, Adipocyte, C1q, and Collagen Domain containing,(ADIPOQ)
MDL 91 na*	CAPN10 Polymorphismen (rs3842570, rs379226 , rs5030952); calpain 10; Adipositas; Diabetes Mellitus, Noninsulin-dependent, 1 (NIDDM1)
MDL 92 na*	HSL/LIPE Polymorphismus (rs71167395); Hormone-sensitive Lipase; Adipositas
MDL 93 na*	PAX4 Polymorphismus (rs712701); PAX4 (paired box gene 4); Diabetes TYP II; MODY9
MDL 94 na*	PAI1 (plasminogen activator inhibitor1) Polymorphismus (rs1799768); Adipositas
MDL 95 na*	PLIN (Perilipin) Polymorphismus (rs894160);Adipositas
MDL 96 na*	PPARg2 (peroxisome proliferative activated receptor, gamma) Polymorphismus (rs180128); Adipositas und Thromboembolie
MDL 97 na*	TGFb1 (transforming growth factor, beta 1) Polymorphismus (rs1800470; Adipositas und Diabetes
MDL 98 na*	UCP2 (uncoupling protein 2 (mitochondrial, proton carrier) Polymorphismus (rs659366); Adipositas
Häma-M1*	MLPA HBA, Alpha-Globin-Locus (Kopienzahlvariation), alpha-Thalassämie (einschl Hb Barts Hydrops fetalis Syndrom, HbH-Krankheit), beta-Thalassaemia intermedia (Dupl.)
Häma-M2*	MLPA HBB, Beta-Globin-Locus (Kopienzahlvariation), beta-Thalassämie, Hb-Lepore, delta-beta-Thalassämie, Hereditäre Persistenz des fetalen Hämoglobins (HPFH)
Häma-M3*	MLPA PKLR, Pyruvatkinase-Mangel der Erythrozyten, Deletionsformen
Häma-M4*	HBB (hemoglobin subunit beta); Beta-Thalassämie, Erythrozytose, qualitative Hb-Varianten einschl. Methämoglobinämie, Sichelzellerkrankheit u.v.a.m.
Häma-M5*	HBA1 (hemoglobin subunit alpha 1); Alpha-Thalassämie, Erythrozytose, qualitative Hb-Varianten einschl. Methämoglobinämien
Häma-M6*	HBA2 (hemoglobin subunit alpha 2); Alpha-Thalassämie, Erythrozytose, qualitative Hb-Varianten einschl. Methämoglobinämien

Bearbeiter/in	Freigabe (QMB/Leitung)	Version/Datum	Seite
Dr. E. Jacobsen	Dr. E. Jacobsen	Prof. Dr. M. Erlacher	1/ 26.04.2024
			7 von 8

Häma-M7*	HBG1 (hemoglobin subunit gamma 1; A-Gamma-Globin); Hereditäre Persistenz des fetalen Hämoglobins (HPFH)
Häma-M8*	HBG2 (hemoglobin subunit gamma 2; G-Gamma-Globin); Hereditäre Persistenz des fetalen Hämoglobins (HPFH), Transiente neonatale Zyanose
Häma-M9*	HBD (hemoglobin subunit delta); delta- Thalassämie, beta-Thalassämie mit normalen HbA2
Häma-M10*	PKLR (pyruvate kinase, liver and red blood cell); Hämolytische Anämie durch Mangel der erythrozytären Pyruvatkinase
Häma-M11*	G6PD (glucose-6-phosphate-dehydrogenase); Glucose-6-Phosphat -Dehydrogenase-Mangel; Favismus
Häma-M12*	CYB5R3 (cytochrome B5 reductase 3); NADH-Cytochrom b5-Reduktase-Mangel, Hereditäre Methämoglobinämie

* nicht akkreditierte Methoden

Bearbeiter/in	Freigabe (QMB/Leitung)		Version/Datum	Seite
Dr. E. Jacobsen	Dr. E. Jacobsen	Prof. Dr. M. Erlacher	1/ 26.04.2024	8 von 8