



## Deutsche Akkreditierungsstelle

### Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13294-08-00 nach DIN EN ISO 15189:2014

**Gültig ab: 03.04.2023**

Ausstellungsdatum: 03.04.2023

Inhaber der Akkreditierungsurkunde:

**Diagnostische Laboratorien der Universitätsklinik für  
Kinder- und Jugendmedizin Ulm  
Eythstr. 24, 89075 Ulm**

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**

**Untersuchungsgebiete:**

Klinische Chemie

Immunologie

Humangenetik (Molekulare Humangenetik)

Innerhalb der mit \* gekennzeichneten Untersuchungsbereiche ist dem Laboratorium, ohne dass es einer vorherigen Information und Zustimmung der Deutschen Akkreditierungsstelle GmbH bedarf, die freie Auswahl von genormten oder ihnen gleichzusetzenden Untersuchungsverfahren gestattet. Innerhalb der mit \*\* gekennzeichneten Untersuchungsbereiche ist dem 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.

## Anlage zur Akkreditierungskunde D-ML-13294-08-00

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](http://www.dakks.de))

### Untersuchungsbereich: Klinische Chemie

#### Untersuchungsart:

#### Chromatographie (Säulenchromatographie (CC))\*

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät	CE-	in Haus-
Aminosäurediagnostik (23 verschiedene Aminosäuren)	Li-Heparin- Plasma, EDTA-Plasma	Kationenaustausch-Chromatographie, UV-VIS Detektion	Aminosäurenanalyse/ 3	Biochrom 30	x	

#### Untersuchungsart:

#### Mikroskopie\*\*

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät	CE-Verfahren	in Haus-Verfahren
Differenzialblutbild	EDTA-Blut, Kapillarblut	Helfeldmikroskopie mit Anfärbung	Differenzialblutbild/3	Mikroskop (Axiolab/ Axioskop v. Zeiss)		x
Urinbestandteile	Urin	Helfeldmikroskopie ohne Anfärbung (Kammerzählung)	Kammerzählung/2	Mikroskop (Axiolab/ Axioskop v. Zeiss)		x
Zellzählung	Liquor, Punktat	Helfeldmikroskopie ohne Anfärbung (Kammerzählung) und mit Anfärbung (Cytospin)	Liquor und Punktate/3	Mikroskop (Axiolab/ Axioskop v. Zeiss)		x
Zell-Differenzierung	Knochenmark	Helfeldmikroskopie mit Anfärbung	KM-Präparation und Differenzierung/3	Mikroskop (Axiolab/ Axioskop v. Zeiss)		x

### Untersuchungsbereich: Immunologie

#### Untersuchungsart:

#### Durchflusszytometrie\*\*

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version	Gerät	CE-Verfahren	in Haus-Verfahren
Lymphozytenphänotypisierung	Heparinblut, EDTA-Blut	Immunphänotypisierung	Lymphozytenphänotypisierung/ 7	Navios Durchflusszytometer	teils	x
B-Zell Phänotypisierung	Mononukleäre Zellen (MNC) aus Heparinblut	Immunphänotypisierung	B-Zell Phänotypisierung/ 4	Navios Durchflusszytometer	teils	x
HLA-Chimärismus Analyse	Heparinblut	Immunphänotypisierung ggf. mit magnetischer Voranreicherung	HLA-Chimärismus Analyse/ 6	Navios Durchflusszytometer		x
T-Zell Rezeptor Analyse	Heparinblut	Immunphänotypisierung	TCR-Panel/ 3	Navios Durchflusszytometer		x
Leukozytenadhäsionsmoleküle	Heparinblut	Immunphänotypisierung	Leukozytenadhäsionsmoleküle/ 4	Navios Durchflusszytometer	teils	x
CD34+ Stammzellen	heparinis. Knochenmark, Heparinblut, EDTA-Blut	Immunphänotypisierung	-Transplantatanalyse/5 bzw. Lymphozytenphänotyp/ 7	Navios Durchflusszytometer	teils	x
CD40	Heparinblut	Immunphänotypisierung	CD40L/CD40 / 7	Navios Durchflusszytometer	teils	x
CD40L	stimulierte MNC aus Heparinblut	Immunphänotypisierung	CD40L/CD40 / 7	Navios Durchflusszytometer	teils	x
Wiscott Aldrich Syndrome Protein (WASP)	Heparinblut, EDTA-Blut	Immunphänotypisierung	WASP Analyse/ 4	Navios Durchflusszytometer		x

Ausstellungsdatum: 03.04.2023

Gültig ab: 03.04.2023

**Anlage zur Akkreditierungskunde D-ML-13294-08-00**

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version	Gerät	CE-Verfahren	in Haus-Verfahren
regulatorische T-Zellen (CD4/25/FoxP3+)	MNC aus Heparinblut	Immunphänotypisierung	FoxP3 Analyse/ 4	Navios Durchflusszytometer		x
Perforin Analyse	MNC aus Heparinblut	Immunphänotypisierung	Perforin/ 5	Navios Durchflusszytometer	teils	x
IFNgR (CD119) Analyse	Heparinblut	Immunphänotypisierung	Lymphozytenphänotypisierung/ 7	Navios Durchflusszytometer		x
CD95 (Fas, Apo1)	Heparinblut	Immunphänotypisierung	Lymphozytenphänotypisierung/ 7	Navios Durchflusszytometer		x
XIAP_SAP_NK T Analyse	MNC aus Heparinblut	Immunphänotypisierung	XIAP_SAP_NKT/ 2	Navios Durchflusszytometer		x
Intrazelluläre Zytokine (IL17, IL4, stimulierte MNC aus Heparinblut)		Immunphänotypisierung	Intrazelluläre Zytokine/ 3	Navios Durchflusszytometer		x
RTE (recent thymic emigrants)	Heparinblut	Immunphänotypisierung	Lymphozytenphänotypisierung/ 7	Navios Durchflusszytometer	teils	x

**Untersuchungsart:**  
**Zelfunktionstests\*\***

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät	CE-Verfahren	in Haus-Verfahren
Granulozyten Burst	Heparinblut	Zell-Stimulation/ Durchflusszytometrie	Granulozytenfunktion/ 5	Navios Durchflusszytometer	x	
Granulozyten Phagozytose	Heparinblut	Zell-Stimulation/ Durchflusszytometrie	Granulozytenfunktion/ 5	Navios Durchflusszytometer	x	
T-Zell Funktions Analyse	stimulierte MNC aus Heparinblut	Zellkultur, -stimulation/ 3-H Thymidin Markierung/	T-Zell Funktionen/ 4	TopCount Szintillations Counter		x
CD107a Release Assay (NK- und CTL Funktionstest)	MNC aus Heparinblut	Zellkultur, -stimulation/ Immunphänotypisierung	CD107a Release/ 4	Navios Durchflusszytometer		x

**Untersuchungsgebiet: Humangenetik (Molekulare Humangenetik)**

**Untersuchungsart:**  
**Molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)\*\***

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/ Version	Gerät	CE-Verfahren	in Haus-Verfahren
IL2RG, schwerer kombinierter Immundefekt (X-SCID )	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP- Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter		x
IL2RA, Schwerer kombinierter Immundefekt Immundefekt durch	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP- Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter		x
JAK3, Schwerer kombinierter Immundefekt (SCID, T-, B+, NK- ), JAK3-Defekt	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP- Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter		x
IL7R, Schwerer kombinierter Immundefekt (SCID, T- B+ NK + ), IL7R-Defekt	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP- Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter		x

Ausstellungsdatum: 03.04.2023

Gültig ab: 03.04.2023

**Anlage zur Akkreditierungskunde D-ML-13294-08-00**

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version	Gerät	CE-Verfahren	in Haus-Verfahren
CD3D, Schwerer kombinierter Immundefekt (SCID, T- B+ NK+ ), CD3D-Defekt	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter		x
CD3DE Schwerer kombinierter Immundefekt (SCID, T- B+ NK+ ), CD3E-Defekt	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter		x
CD40, Immundefizienz mit Hyper-IgM-Syndrom, HIGM 3	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter		x
CD40L, Hyper-IgM-Syndrom, X-chromosomal, HIGM 1 (SCID, T-, B-)	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter		x
ZAP70, Schwerer kombinierter Immundefekt (SCID, T-, B-), ZAP70-	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter		x
WAS, Wiskott-Aldrich Syndrom	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter		x
PRF1, Familiaere haemophagozytierende Lymphohistiozytose (FHL2; HLH2)	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter		x
AIRE, Autoimmun-Polyendokrinopathie und	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter		x
FOXP3, Immundysregulation, Polyendokrinopathie-Enteropathie, X-chromosomal Syndrom (IPEX)	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter		x
IFNGR1, Familiaere disseminierte atypische Mycobakterielle Infection (FDAMI)	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter		x
FAS, APO1, Autoimmun-lymphoproliferatives Syndrom (ALPS1a), Canale-Smith-Syndrom	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter		x
FASLG, Autoimmun-lymphoproliferatives Syndrom (ALPS1b), Canale-Smith-Syndrom	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter		x
CASP10, Autoimmun-lymphoproliferatives Syndrom (ALPS2a), Canale-Smith-Syndrom	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter		x
CASP8, Autoimmun-lymphoproliferatives Syndrom (ALPS2b), Canale-Smith-Syndrom	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter		x
NRAS, Autoimmun-lymphoproliferatives Syndrom (ALPS4); N-RAS Exon 2	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter		x

Ausstellungsdatum: 03.04.2023

Gültig ab: 03.04.2023

Anlage zur Akkreditierungskunde D-ML-13294-08-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version	Gerät	CE-Verfahren	in Haus-Verfahren
SH2D1A, SAP, X-chromosomales lymphoproliferatives Syndrom (XLP), Purtillo-Syndrom (SH2D1)	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter		x
ITK, Lymphoproliferative Krankheit, autosomal-rezessive; IL2-inducible T-cell kinase	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter		x
XIAP, BIRC4, X-chromosomales lymphoproliferatives Syndrom	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter		x
MBL2, Opsonisierungs Defekt, Mannose-Bindung Lektin-2 Mangel; Polymorphismen im Promotor und Exon 1:-550 C>G, -221C>G; n T24A n R52C n G54D	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter		x
CTLA4, T-Zelfunktionsverlust	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter		x
DKC1, Dyskeratosis congenita-1; X-chromosomal	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter		x
ALDH7A1-Defekt; Pyridoxin-abhängige Epilepsie (EPD)	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter		x
TREX1, Aicardi-Goutieres Syndrom AGS, CHBL, HERNS, HVR,	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter		x
CYBB, CGD1; chronic granulomatous disease 1;	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter		x
CYBA, CGD; Chronic Granulomatose; Cytochrome b-245	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter		x
CLCN7, Osteopetrosen, infantil maligne & autosomal dominant (ADOII, Albers-Schoenberg Krankheit)	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter		x
TCIRG1, Osteopetrosen, infantil maligne	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter		x
OSTM1, Osteopetrosen, infantil maligne	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter		x

Ausstellungsdatum: 03.04.2023

Gültig ab: 03.04.2023

**Anlage zur Akkreditierungskunde D-ML-13294-08-00**

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version	Gerät	CE-Verfahren	in Haus-Verfahren
RANKL, Osteopetrose, Osteoklasten-Mangel (TNFSF11)	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter		x
RANK, Osteopetrose, (TNFRSF11) Hypogammaglobulinämie	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter		x
SNX10, Osteopetrose, infantil maligne	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter		x
MEFV, Mittelmeerfieber (familiares), FMF	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter		x
TNFRSF1A, TRAPS, Familiaeres Periodisches Fieber, PPF	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter		x
MVK, HYPER-IgD Syndrom; HIDS; Mevalonatkinase	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter		x
GATA1, Anaemie, dyserythropoetische mit	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter		x
RPS19, Diamond-Blackfan Anaemie (DBA)	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter		x
RPL5, Diamond-Blackfan Anaemie (DBA5)	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter		x
MPL, kongenitale amegakaryozytäre	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter		x
THPO, Familiäre Thrombozytose/Thrombozythämie	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter		x
TMPRSS6, hereditäre therapieresistente	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter		x
GGH-Promotor, Störung der MTX-Ausscheidung- hohe MTX-Spiegel; -	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter		x
SLC19A1, Störung der MTX-Ausscheidung- hohe MTX-Spiegel	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter		x
SLC19A2, Thiamin-responsives megaloblastisches Anämie	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter		x
SLC11A2/DMT1, Mikrozytische Anämie mit hepatischer Eisenüberladung	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter		x
IDH1, lösliche Isocitratdehydrogenase 1 (NADP+)- bei Gehirn-Tumoren und	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter		x

Ausstellungsdatum: 03.04.2023

Gültig ab: 03.04.2023

Anlage zur Akkreditierungskunde D-ML-13294-08-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version	Gerät	CE-Verfahren	in Haus-Verfahren
IDH2, mitochondriale Isocitratdehydrogenase 2 (NADP+);	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter		x
HNF4A, Maturity-Onset Diabetes of the Young, MODY-Diabetes, MODY Typ1 (MODY1)	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter		x
GCK, Maturity-Onset Diabetes of the Young, MODY-Diabetes, MODY Typ 2	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter		x
HNF1A/TCF1, Maturity-Onset Diabetes of the Young, MODY-Diabetes, MODY Typ 3	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter		x
MC4R, Adipositas, Ess-Sucht	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter		x
LEP, Adipositas, Ess-Sucht (angeborener Leptin-Mangel)	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter		x
CAV1, Berardinelli-Seip-Syndrom, lipatrophischer Diabetes mellitus, generalisierte kongenitale Lipodystrophie	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter		x
PTRF, kongenitale, generalisierte Lipodystrophie mit Muskeldystrophie	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter		x
NSD1, Sotos-Syndrom, Cerebraler Gigantismus	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter		x
NKX2-1, kongenitale Hypothyreose & gutartige familiäre Chorea	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter		x
GNAS-Polymorphismen, McCune-Albright Syndrome (MAS);	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter		x
HJV, Hämochromatose Typ2A ; Hämojuvelin (HFE2)	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter		x
TRF2/HFE3, Hämochromatose Typ3 ; transferrin receptor 2, TFR2	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter		x
SLC40A1, HFE4/FPN1, Hämochromatose Typ4 ; solute	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter		x

Ausstellungsdatum: 03.04.2023

Gültig ab: 03.04.2023

**Anlage zur Akkreditierungskunde D-ML-13294-08-00**

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version	Gerät	CE-Verfahren	in Haus-Verfahren
HAMP, Hereditäre Hämochromatose, juvenile (JH)	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter		x
HFE, Hereditäre Hämochromatose (HH; HFE1)	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter		x
HFE-Polymorphismen, Hereditäre Hämochromatose (HH; HFE1);	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter		x
UGT1A1, Morbus Meulengracht; Gilbert-Syndrom	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter		x
IL10RA, Entzündliche Darmerkrankung, Interleukin 10 Rezeptor, alpha; IL10RA	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter		x
IL10RB, Entzündliche Darmerkrankung, Interleukin 10	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter		x
IL10, Entzündliche Darmerkrankung, Interleukin	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter		x
NEUROG3, Diarrhoe, kongenitale malabsorptive, durch Mangel an enteroendokrinen Zellen; DIAR4;	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter		x
NOD2-Polymorphismen, Entzündliche Darmerkrankung,	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter		x
KLF1, kongenitale dyserythropoietische Anämie, Typ IV (CDA IV)	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter		x
NCF2, CGD; Chronic Granulomatose; neutrophiler cytosolischer Factor 2 - NCF2	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter		x
STAT3, Hyper-IgE-Syndrom, autosomal-dominantes HIGM [HIGS; AD-HIES (LOF)] und STAT3-	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter		x
PIEZ01 Dehydrierte hereditäre Stomatozystose 1 (DHS1); Hereditäre Xerozytose	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter		x
KCNN4 Dehydrierte hereditäre Stomatozystose 2 (DHS2); Hereditäre Xerozytose	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)	SOP-DNA V4, SOP-OD V4, SOP-PCR V6, SOP-Seq V4, SOP-Gel V3, SOP-Beads V3	GenomeLab™ GeXP Genetic Analysis System - Beckman Coulter		x

Ausstellungsdatum: 03.04.2023

Gültig ab: 03.04.2023

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13294-08-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Anweisung/Version	Gerät	CE-Verfahren	in Haus-Verfahren
--------------------	--------------------------------	----------------------	-------------------	-------	--------------	-------------------

Ausstellungsdatum: 03.04.2023

Gültig ab: 03.04.2023

Seite 9 von 9