DAkkS
Deutsche
Akkreditierungsstelle

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.

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)

Untersuchungsgebiet: Klinische Chemie

Untersuchungsart: Chromatographie (Säulenchromatographie (CC))*

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Aminosäurendiagnostik (23 verschiedene Aminosäuren)	Li-Heparin- Plasma, EDTA-Plasma	Kationenaustausch-Chromatographie, UV-VIS Detektion

Untersuchungsart: Mikroskopie**

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Differenzialblutbild	EDTA-Blut, Kapillarblut	Hellfeldmikroskopie mit Anfärbung
Urinbestandteile	Urin	Hellfeldmikroskopie ohne Anfärbung (Kammerzählung)
Zellzählung	Liquor, Punktat	Hellfeldmikroskopie ohne Anfärbung (Kammerzählung) und mit Anfärbung (Cytospin)
Zell-Differenzierung	Knochenmark	Hellfeldmikroskopie mit Anfärbung

Untersuchungsgebiet: Immunologie

Untersuchungsart: Durchflusszytometrie**

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Lymphozytenphänotypisierung	Heparinblut, EDTA-Blut	Immunphänotypisierung
B-Zell Phänotypisierung	Mononucleäre Zellen (MNC) aus Heparinblut	Immunphänotypisierung
HLA-Chimärismus Analyse	Heparinblut	Immunphänotypisierung ggf. mit magnetischer Voranreicherung
T-Zell Rezeptor Analyse	Heparinblut	Immunphänotypisierung
Leukozytenadhäsionsmoleküle	Heparinblut	Immunphänotypisierung
CD34+ Stammzellen	heparinis. Knochenmark, Heparinblut, EDTA-Blut	Immunphänotypisierung
CD40	Heparinblut	Immunphänotypisierung
CD40L	stimulierte MNC aus Heparinblut	Immunphänotypisierung
Wiscott Aldrich Syndrome Protein (WASP)	Heparinblut, EDTA-Blut	Immunphänotypisierung
regulatorische T-Zellen (CD4/25/FoxP3+)	MNC aus Heparinblut	Immunphänotypisierung
Perforin Analyse	MNC aus Heparinblut	Immunphänotypisierung
IFNgR (CD119) Analyse	Heparinblut	Immunphänotypisierung

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
CD95 (Fas, Apo1)	Heparinblut	Immunphänotypisierung
XIAP_SAP_NK T Analyse	MNC aus Heparinblut	Immunphänotypisierung
Intrazelluläre Zytokine (IL17, IL4, IFNg)	stimulierte MNC aus Heparinblut	Immunphänotypisierung
RTE (recent thymic emigrants)	Heparinblut	Immunphänotypisierung

Untersuchungsart:
Zellfunktionstests**

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Granulozyten Burst	Heparinblut	Zell-Stimulation/ Durchflusszytometrie
Granulozyten Phagozytose	Heparinblut	Zell-Stimulation/ Durchflusszytometrie
T-Zell Funktions Analyse	stimulierte MNC aus Heparinblut	Zellkultur, -stimulation/ 3-H Thymidin Markierung/ Zellproliferationsmessung im Beta-Counter
CD107a Release Assay (NK- und CTL Funktionstest)	MNC aus Heparinblut	Zellkultur, -stimulation/ Immunphänotypisierung

Untersuchungsgebiet: Humangenetik (Molekulare Humangenetik)

Untersuchungsart:
Molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)**

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
IL2RG, schwerer kombinierter Immundefekt (X-SCID)	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)
IL2RA, Schwerer kombinierter Immundefekt Immundefekt durch CD25-Mangel	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)
JAK3, Schwerer kombinierter Immundefekt (SCID, T-, B+, NK-), JAK3-Defekt	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)
IL7R, Schwerer kombinierter Immundefekt (SCID, T- B+ NK +), IL7R-Defekt	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)
CD3D, Schwerer kombinierter Immundefekt (SCID, T- B+ NK+), CD3D-Defekt	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)

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

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
CD3DE Schwerer kombinierter Immundefekt (SCID, T- B+ NK+), CD3E-Defekt	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)
CD40, Immundefizienz mit Hyper-IgM-Syndrom, HIGM 3	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)
CD40L, Hyper-IgM-Syndrom, X-chromosomales, HIGM 1 (SCID, T-, B-)	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)
ZAP70, Schwerer kombinierter Immundefekt (SCID, T-, B-), ZAP70-Defekt, CD8-Mangel	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)
WAS, Wiskott-Aldrich Syndrom	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)
PRF1, Familiaere haemophagozytierende Lymphohistiozytose (FHL2; HLH2)	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)
AIRE, Autoimmun-Polyendokrinopathie und Ektodermale Dysplasie Typ 1 (APS1), APECED	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)
FOXP3, Immundysregulation, Polyendokrinopathie-Enteropathie, X-chromosomales Syndrom (IPEX)	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)
IFNGR1, Familiaere disseminierte atypische Mycobakterielle Infection (FDAMI)	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)
FAS, APO1, Autoimmun-lymphoproliferatives Syndrom (ALPS1a), Canale-Smith-Syndrom	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)
FASLG, Autoimmun-lymphoproliferatives Syndrom (ALPS1b), Canale-Smith-Syndrom	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)
CASP10, Autoimmun-lymphoproliferatives Syndrom (ALPS2a), Canale-Smith-Syndrom	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)
CASP8, Autoimmun-lymphoproliferatives Syndrom (ALPS2b), Canale-Smith-Syndrom	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)
NRAS, Autoimmun-lymphoproliferatives Syndrom (ALPS4); N-RAS Exon 2	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)
SH2D1A, SAP, X-chromosomales lymphoproliferatives Syndrom (XLP), Purtillo-Syndrom (SH2D1)	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)

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

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
ITK, Lymphoproliferative Krankheit, autosmal-rezessive; IL2-inducible T-cell kinase	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)
XIAP, BIRC4, X-chromosomales lymphoproliferatives Syndrom	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)
MBL2, Opsonisierungs Defekt, Mannonse-Bindung Lektin-2 Mangel; Polymorphismen im Promotor und Exon 1: -550 C>G, -221C>G; p.T24A, p.R52C, p.G54D	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)
CTLA4, T-Zellfunktionsverlust	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)
DKC1, Dyskeratosis congenita-1; X-chromosomal	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)
ALDH7A1-Defekt; Pyridoxin-abhängige Epilepsie (EPD)	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)
TREX1, Aicardi-Goutieres Syndroms AGS, CHBL, HERNS, HVR, Homo sapiens three prime repair exonuclease 1; DNASe III	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)
CYBB, CGD1; chronic granulomatous disease 1; cytochrome b-245, beta polypeptide	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)
CYBA, CGD; Chronic Granulomatose; Cytochrome b-245 Alpha Kette - CYBA	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)
CLCN7, Osteopetrose, infantil maligne & autosomal dominant (ADOII, Albers-Schoenberg Krankheit	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)
TCIRG1, Osteopetrose, infantil maligne	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)
OSTM1, Osteopetrose, infantil maligne	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)
RANKL, Osteopetrose, Osteoklasten-Mangel (TNFSF11)	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)
RANK, Osteopetrose, (TNFRSF11) Hypogammaglobulinämie	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)
SNX10, Osteopetrose, infantil maligne	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)
MEFV, Mittelmeerfieber (familiaeres), FMF	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)
TNFRSF1A, TRAPS, Familiaeres Periodisches Fieber, FPF	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)

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

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
MVK, HYPER-IgD Syndrom; HIDS; Mevalonatkinase	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)
GATA1, Anaemie, dyserythropoetische mit Thrombozytopenie (X-chromosomal)	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)
RPS19, Diamond-Blackfan Anaemie (DBA)	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)
RPL5, Diamond-Blackfan Anaemie (DBA5)	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)
MPL, kongenitale amegakaryozytäre Thrombozytopenie (CAMT); Fam. Thrombozytose/ Thrombozythämie	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)
THPO, Familiäre Thrombozytose/Thrombpzythämie	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)
TMPRSS6, hereditäre therapieresistente Eisenmangelanämie (engl. abgek. IRIDA)	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)
GGH-Promotor, Störung der MTX-Ausscheidung- hohe MTX-Spiegel; -401C/T (rs3758149)	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)
SLC19A1, Störung der MTX-Ausscheidung- hohe MTX-Spiegel	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)
SLC19A2, Thiamin-responsives megaloblastisches Anämie Syndrom (TRMA)	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)
SLC11A2/DMT1, Mikrozytische Anämie mit hepatischer Eisenüberladung	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)
IDH1, lösliche Isocitratdehydrogenase 1 (NADP+)- bei Gehirn-Tumoren und sekundären Glioblastomen	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)
IDH2, mitochondriale Isocitratdehydrogenase 2 (NADP+); 2-Hydroxyglutarat (2HG), D2HA2: D-2-hydroxyglutaric aciduria	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)
HNF4A, Maturity-Onset Diabetes of the Young, MODY-Diabetes, MODY Typ1 (MODY1)	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)

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

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
GCK, Maturity-Onset Diabetes of the Young, MODY-Diabetes, MODY Typ 2	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)
HNF1A/TCF1, Maturity-Onset Diabetes of the Young, MODY-Diabetes, MODY Typ 3	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)
MC4R, Adipositas, Ess-Sucht	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)
LEP, Adipositas, Ess-Sucht (angeborener Leptin-Mangel	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)
CAV1, Berardinelli-Seip-Syndrom, lipatrophischerDiabetes mellitus, generalisierte kongenitale Lipodystrophie	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)
PTRF, kongenitale, generalisierte Lipodystrophie mit Muskeldystrophie	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)
NSD1, Sotos-Syndrom, Cerebraler Gigantismus	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)
NKX2-1, kongenitale Hypothyreose & gutartige familiäre Chorea	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)
GNAS-Polymorphismen, McCune-Albright Syndrome (MAS); Polymorphismen im Exon 8 und 9: p.R201C, p.R201H, p.R201G, p.Q227H, p.Q227R	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)
HVJ, Hämochromatose Typ2A ; Hämojuvelin (HFE2)	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)
TRF2/HFE3, Hämochromatose Typ3 ; transferrin receptor 2, TFR2	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)
SLC40A1, HFE4/FPN1, Hämochromatose Typ4 ; solute carrier family 40 (iron-regulated transporter), member 1, FPN1 / SLC40A1	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)
HAMP, Hereditäre Hämochromatose, juvenile (JH)	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)
HFE, Hereditäre Hämochromatose (HH; HFE1)	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)
HFE-Polymorphismen, Hereditäre Hämochromatose (HH; HFE1); p.H63D, p.S65C und p.C282Y	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)
UGT1A1, Morbus Meulengracht; Gilbert-Syndrom	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)

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

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
IL10RA, Entzündliche Darmerkrankung, Interleukin 10 Rezeptor, alpha; IL10RA	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)
IL10RB, Entzündliche Darmerkrankung, Interleukin 10 Rezeptor, alpha; IL10RB	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)
IL10, Entzündliche Darmerkrankung, Interleukin 10schwere Kolitis des Kleinkindes; Interleukin 10	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)
NEUROG3, Diarrhoe, kongenitale malabsorptive, durch Mangel an enteroendokrinen Zellen; DIAR4; T2DM; Hyperproinsulinaemie	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)
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	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)
KLF1, kongenitale dyserythropoietische Anämie, Typ IV (CDA IV)	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)
NCF2, CGD; Chronic Granulomatose; neutrophiler cytosolischer Factor 2 - NCF2	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)
STAT3, Hyper-IgE-Syndrom, autosomal-dominantes HIGM [HIGS; AD-HIES (LOF)] und STAT3-assoz. früh beginnende multisystemische Autoimmunkrankheit ad (GOF)	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)
PIEZO1 Dehydrierte hereditäre Stomatozytose 1 (DHS1); Hereditäre Xerozytose	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)
KCNN4 Dehydrierte hereditäre Stomatozytose 2 (DHS2); Hereditäre Xerozytose	genomische DNA	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA- Sequenzierung (Sanger)