DAkkS
Deutsche
Akkreditierungsstelle

Deutsche Akkreditierungsstelle GmbH

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13031-01-02 nach DIN EN ISO 15189:2014

Gültig ab: 29.04.2021
Ausstellungsdatum: 29.04.2021

Urkundeninhaber:

Bioscientia MVZ Labor Saar GmbH

Standort:
Kardinal-Wendel-Straße 14, 66424 Homburg

Untersuchungen im Bereich:

Medizinische Laboratoriumsdiagnostik

Untersuchungsgebiete:
Humangenetik (Molekulare Humangenetik, Zytogenetik)

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.

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.

Die Urkunde samt Urkundenanlage gibt den Stand zum Zeitpunkt des Ausstellungsdatums wieder. Der jeweils aktuelle Stand des Geltungsbereiches der Akkreditierung ist der Datenbank akkreditierter Stellen der Deutschen Akkreditierungsstelle GmbH (DAkkS) zu entnehmen. https://www.dakks.de/content/datenbank-akkreditierter-stellen

Untersuchungsgebiet: Humangenetik (Molekulare Humangenetik)

Untersuchungsart:
Molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)**

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
FSH-Rezeptor-Polymorphismus	EDTA Blut, Mundschleimhaut	Sequenzierung (Sanger)
Sensoneurale Schwerhörigkeit Typ1, Cx26-Gen	EDTA Blut	Sequenzierung (Sanger)
Cystische Fibrose, CFTR-Gen	EDTA Blut, Mundschleimhaut, Chorionzotten, Fruchtwasser	Sequenzierung (Sanger), MLPA
Hämochromatose, HFE-Gen	EDTA Blut, Mundschleimhaut	Sequenzierung (Sanger)
Familiäres Mittelmeerfieber, MEFV-Gen	EDTA Blut	Sequenzierung (Sanger)
Glut1-Defizienz-Syndrom SLC2A1-Gen	EDTA Blut, Mundschleimhaut	Sequenzierung (Sanger), MLPA
Dravet-Syndrom, SCN1A-Gen	EDTA Blut	Sequenzierung (Sanger), MLPA
CMT1A; PMP22-Gen	EDTA Blut	Sequenzierung (Sanger), MLPA
CMT1B; MPZ-Gen	EDTA Blut	Sequenzierung (Sanger), MLPA
CMT, X-gebunden, GJB1-Gen	EDTA Blut	Sequenzierung (Sanger), MLPA
Morbus Meulengracht (Gilbert-Syndrom) UGT1A1-Gen; UGT1A1*28	EDTA Blut	Sequenzierung (Sanger)
Hypercholesterinämie; APOB100-Gen, Veränderung R3500Q	EDTA Blut	Sequenzierung (Sanger)
Kallmann-Syndrom; ANOS1 (KAL1)-Gen	EDTA Blut	Sequenzierung (Sanger), MLPA
Lactose-Intoleranz; LCT-Gen (C/T-13910-Polymorphismus	EDTA Blut	Sequenzierung (Sanger)
Multiple Endokrine Neoplasie; MEN1-Gen, RET-Gen	EDTA Blut	Sequenzierung (Sanger), MLPA
Cowden Disease, Makrozephalie-Autismus, PTEN-Gen	EDTA Blut	Sequenzierung (Sanger), MLPA
RAD51C-Gen	EDTA Blut	Sequenzierung (Sanger), MLPA
Minderwuchs, SHOX-Gen	EDTA Blut	Sequenzierung (Sanger), MLPA
Brustkrebs (HBOC): Gene: ATM, APC, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, EPCAM, FAM175A, MLH1, MRE11A, MSH2, MSH6, MUTYH, NBN, PALB2, PIK3CA, PMS2, PMS2CL*, PTEN, RAD50, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53, XRCC2	EDTA Blut	Next Generation Sequencing (NGS), Sequence Capture, Sequencing by Synthesis MLPA, Sequenzierung (Sanger)

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Darmkrebs (HNPCC, FAP): APC, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, PMS2	EDTA Blut	Next Generation Sequencing (NGS), Sequence Capture, Sequencing by Synthesis MLPA, Sequenzierung (Sanger)
Bindegewebs-Panel; Gene: ACTA2, ADAMTS2, CBS, B3GALT6, B4GALT7, CHST14, COL1A1, COL1A2, COL3A1, COL5A1, COL5A2, COL6A1, COL6A2, COL6A3, DSE, EFEMP2, ELN, FBLN5, FBN1, FBN2, FKBP14, FLNA LTBP4, PHYKPL, PLOD1, PLOD2, PLOD3, PRDM5, MAT2A, MFAP5, MYH11, MYLK, NOTCH1, PRKG1, SKI, SLC2A10, SLC39A13, SMAD3, TGFB2, TGFB3, TGFBR1, TGFBR2, TNXB, ZNF469, ALDH18A1, ATP6V0A2, ATP6V1A, ATP6V1E1, C1R, C1S, COL12A1, PYCR1	EDTA Blut	Next Generation Sequencing (NGS), Sequence Capture, Sequencing by Synthesis
RASopathien-Panel; Gene: BRAF, CBL, HRAS, KRAS, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, NF1, NRAS, PTPN11, RAF1, RIT1, SHOC2, SOS1, SOS2, SPRED1, NF2, A2ML1, PPP1CB, RASA2	EDTA Blut	Next Generation Sequencing (NGS), Sequence Capture, Sequencing by Synthesis Sequenzierung (Sanger)
Tuberöse Sklerose: TSC1, TSC2	EDTA-Blut	Next Generation Sequencing (NGS), Sequence Capture, Sequencing by Synthesis Sequenzierung (Sanger)
Angelman-Syndrom Gene: MKRN3, MAGEL2, NDN, SNRPN, UBE3A, ATP10A, GABRB3, OCA2	EDTA Blut	MS-MLPA
Prader-Willi-Syndrom Gene: MKRN3, MAGEL2, NDN, SNRPN, UBE3A, ATP10A, GABRB3, OCA2	EDTA Blut	MS-MLPA
Azoospermie (AZF-Deletion)	EDTA Blut	PCR, Fragmentanalyse
Chorea Huntington, HD (HTT-Gen)	EDTA Blut	PCR, Fragmentanalyse
fra(X)-Syndrom (FMR1-Gen)	EDTA Blut	PCR, Fragmentanalyse
Pränataler Schnelltest	Fruchtwasser	quantitative PCR, Fragmentanalyse
Hereditäre Pankreatitis (PRSS1-Gen)	EDTA-Blut	Sequenzierung (Sanger)
CADASIL (NOTCH3-Gen)	EDTA-Blut	Sequenzierung (Sanger)
Von-Hippel-Lindau-Syndrom (VHL-Gen)	EDTA-Blut	Sequenzierung (Sanger), MLPA

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
DiGeorge-Syndrom: Region: 22q11.2; 22q13; 17p; 10p; 9q; 8p; 4q; Gene: BID CDC45 CLDN5 CLTCL1 DGCR8 GNAZ GP1BB HIC2 HIRA IL17RA KLHL22 LZTR1 MED15 MICAL3 PPIL2 RAB36 RSPH14 SLC25A18 SMARCB1 SNAP29 SNRPD3 TBX1 TOP3B TXNRD2 USP18 ZNF74	EDTA-Blut, Fruchtwasser	MLPA
Kallmann-Syndrom 2 (KAL2): FGFR1-Gen	EDTA-Blut	Sequenzierung (Sanger), MLPA
Hyper-IgD-Syndrom (MVK-Gen)	EDTA-Blut	Sequenzierung (Sanger)

Untersuchungsart:
Molekularbiologische Untersuchungen (Hybridisierungsverfahren)*

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Cystische Fibrose, CFTR-Gen	EDTA Blut, Mundschleimhaut, Chorionzotten, Fruchtwasser	PCR, Reverse ASO Hybridisierung (Medipro)
Thrombophilie FaktorV-Gen, FaktorII-Gen, Gene F5: dbSNP rs6025 und F2: dbSNP rs1799963	EDTA Blut, Mundschleimhaut	PCR, Reverse ASO Hybridisierung (HAIN)

Untersuchungsgebiet: Humangenetik (Zytogenetik)

Untersuchungsart:
Chromosomenanalyse**

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Pränatale Chromosomenanalyse	Fruchtwasser, Chorionzotten, Abortmaterial, Nabelschnurblut	Zellkultur, Chromosomenpräparation, Bänderungstechniken
Postnatale Chromosomenanalyse	Peripheres Blut, Nabelschnurblut, Hautstanzen, Gewebeproben	Zellkultur, Chromosomenpräparation, Bänderungstechniken
Oligo-Array-CGH	DNA	Vergleichende Hybridisierung
FISH-Subtelomerscreening	Chromosomenpräparate	Fluoreszenz in situ Hybridisierung mit Subtelomersonden