

Deutsche Akkreditierungsstelle

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13134-06-00 nach DIN EN ISO 15189:2024

Gültig ab: 15.01.2026

Ausstellungsdatum: 15.01.2026

Diese Urkundenanlage ist Bestandteil der Akkreditierungsurkunde D-ML-13134-06-00.

Inhaber der Akkreditierungsurkunde:

**Universitätsklinikum Freiburg
Breisacher Straße 153, 79110 Freiburg**

mit dem Standort

**Universitätsklinikum Freiburg
Klinik für pädiatrische Hämatologie und Onkologie
Referenz- und Diagnostiklabor
Breisacher Straße 62, 79106 Freiburg**

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 wurde ausgestellt durch die Deutsche Akkreditierungsstelle GmbH und ist digital gesiegelt. Sie 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-13134-06-00

Untersuchungen im Bereich:

Medizinische Laboratoriumsdiagnostik

Untersuchungsgebiete:

Humangenetik (Molekulare Humangenetik)

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 (Molekulare Humangenetik)

Untersuchungsart:

Molekularbiologische Untersuchungen ^[Flex C]

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik
Diamond-Blackfan-Anämie (CECR1, GATA1, RPL11, RPL15, RPL26, RPL27, RPL3, RPL31, RPL34, RPL35, RPL35A, RPL5, RPL9, RPS10, RPS17, RPS19, RPS24, RPS26, RPS28, RPS29, RPS7, TP53, TSR2)	Blut, Knochenmark, Haare, Fibroblasten, Mundschleimhautabstrich; DNA	PCR, SANGER Sequenzierung
Diamond-Blackfan-Anämie ; DBA Panel (CECR1, EPO, GATA1, RPL10, RPL11, RPL15, RPL18, RPL19, RPL26, RPL27, RPL3, RPL31, RPL34, RPL35, RPL35A, RPL37, RPL5, RPL9, RPLP0, RPS10, RPS11, RPS15A, RPS17, RPS19, RPS20, RPS24, RPS26, RPS27, RPS28, RPS29, RPS7, TP53, TSR2)	Blut, Knochenmark, Haare, Fibroblasten, Mundschleimhautabstrich; DNA	Sequence capture (Fa. Thermo Fischer, Anreicherungsverfahren: NEBNext Ultra II), Sequencing-by-synthesis (Illumina Mi-Seq, NextSeq) , commercial analysis pipeline (JSI 5.2.0)
Dyskeratosis congenita (ACD, C16orf57, CTC1, DKC1, NHP2, NOP10, PARN, RPA1, RTEL1, SAMD9, SAMD9L, TERC, TERT-Prom, TIN2, WRAP53)	Blut, Knochenmark, Haare, Fibroblasten, Mundschleimhautabstrich; DNA	PCR, SANGER Sequenzierung
Dyskeratosis congenita; DC Panel (ACD, CTC1, DKC1, NAF1, NHP2, NOP10, PARN, POT1, RPA1, RTEL1, SAMD9, SAMD9L, TERC, TERT-Prom, TIN2, USB1, WRAP53)	Blut, Knochenmark, Haare, Fibroblasten, Mundschleimhautabstrich; DNA	Sequence capture (Fa. Thermo Fischer, Anreicherungsverfahren: NEBNext Ultra II), Sequencing-by-synthesis (Illumina Mi-Seq, NextSeq) , commercial analysis pipeline (JSI 5.2.0)
GATA2 Defizienz, SAMD9/L Syndrome, Refraktäre Zytopenie; SAMD9 Panel (GATA2, Runx1, SAMD9, SAMD9L)	Blut, Knochenmark, Haare, Fibroblasten, Mundschleimhautabstrich; DNA	Sequence capture (Fa. Thermo Fischer, Anreicherungsverfahren: NEBNext Ultra II), Sequencing-by-synthesis (Illumina Mi-Seq, NextSeq) , commercial analysis pipeline (JSI 5.2.0)
Juvenile myelomonozytäre Leukämie (ASXL1, CBL Ex 8,9, GAT2, GATA2_ebox, JAK2, JAK3, KRAS Ex 2,3, NRAS Ex 2,3, PTPN11 Ex 3,4,8,13, , RRAS, RUNX1, SETBP1 hotspot Ex 4, SH2B3)	Blut, Knochenmark, Haare, Fibroblasten, Mundschleimhautabstrich; DNA	PCR, SANGER Sequenzierung

Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13134-06-00

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial; ggf. Testmaterial)	Untersuchungstechnik
Juvenile myelomonozytäre Leukämie; JMML Panel (ASXL1, CBL, GAT2, GATA2_ebox, JAK2, JAK3, KRAS, NF1, NRAS, PTPN11, RAC2, RRAS, RUNX1, SETBP1, SH2B3)	Blut, Knochenmark, Haare, Fibroblasten, Mundschleimhautabstrich; DNA	Sequence capture (Fa. Thermo Fischer, Anreicherungsmethode: NEBNext Ultra II), Sequencing-by-synthesis (Illumina Mi-Seq, NextSeq) , commercial analysis pipeline (JSI 5.2.0)
Knochenmarkversagen Syndrome, Myelodysplastische Syndrome (ASXL1, CEBPA, CXCR4, JAK2, c-KIT, KLF1, SBDS, TP53)	Blut, Knochenmark, Haare, Fibroblasten, Mundschleimhautabstrich; DNA	PCR, SANGER Sequenzierung
Knochenmarkversagen Syndrome, Myelodysplastische Syndrome; BMF-MDS Panel (ANKRD26, ARID2, ASXL1, BCOR, BCORL1, BRAF, CBL, SEBPA, cKIT, CSF3R, CSMD1, CTC1, CTTCF, CTLA4, CUX1, DDX41, DNMT3A, DNAJC21, EFL1, ERCC6L2, ETV6, EZH2, FLT3, G6PC3, GAT1, GATA2, HLA-A, HLA-B, HLA-C, HLTf, HOXA11, IDH1, IDH2, IKZF1, JAK2, JAK3, KRAS, LIG4, MECOM, MPL, MYSM1, NF1, NHP2, NOP10, NOTCH1, NPM1, NRAS, PARN, PHF6, PIGA, PRM1D, PTPN11, RAD21, RBM8A, RPA1, RRAS, RTEL1, RUNX1, SAMD9, SAMD9L, SETBP1, SMARCA2, SMARCD2, SRP54, SRP72, SRSF2, STAG2, STAT3, STAT5, TCAB1/WRAP53, TERC, TERT, TERT promoter, TET2, THPO, TINF2, TP53, TPP1, U2AF1, USB1, WT1)	Blut, Knochenmark, Haare, Fibroblasten, Mundschleimhautabstrich; DNA	Sequence capture (Fa. New England Biolabs GmbH) Sequencing-by-synthesis (Illumina Mi-Seq, NextSeq) , commercial analysis pipeline (JSI 5.2.0)
Thrombozytopenie (ANKRD26, ETV6, HOXA11, c-MPL, RUNX1)	Blut, Knochenmark, Haare, Fibroblasten, Mundschleimhautabstrich; DNA	PCR, SANGER Sequenzierung