

# Deutsche Akkreditierungsstelle GmbH

## Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13206-01-00 nach DIN EN ISO 15189:2014

Gültigkeitsdauer: 17.08.2016 bis 16.08.2021

Ausstellungsdatum: 17.08.2016

Urkundeninhaber:

**CeGaT GmbH**  
**Paul-Ehrlich-Straße 23, 72076 Tübingen**

### **Untersuchungen im Bereich:**

Medizinische Laboratoriumsdiagnostik

### **Untersuchungsgebiete:**

Humangenetik (Molekulare Humangenetik, Zytogenetik)

### **Untersuchungsarten:**

Molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren)  
Chromosomenanalyse

Innerhalb der mit \*\* gekennzeichneten Untersuchungsverfahren 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 medizinische Laboratorium verfügt über eine aktuelle Liste aller Untersuchungsverfahren im flexiblen Akkreditierungsbereich.

**Untersuchungsgebiet: Humangenetik (Molekulare Humangenetik)**

**Untersuchungsart:**

**Molekularbiologische Untersuchungen (Amplifikationsverfahren) \*\***

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
POLG	genomische DNA	PCR mit anschließender Sequenzierung und Deletions -/ Duplikationsanalyse
HFE	genomische DNA	PCR mit anschließender Sequenzierung und Deletions -/ Duplikationsanalyse
SPR	genomische DNA	PCR mit anschließender Sequenzierung
TOR1A	genomische DNA	PCR mit anschließender Sequenzierung und Deletions -/ Duplikationsanalyse
OPA3	genomische DNA	PCR mit anschließender Sequenzierung
OPA1	genomische DNA	PCR mit anschließender Sequenzierung und Deletions -/ Duplikationsanalyse
GCH1	genomische DNA	PCR mit anschließender Sequenzierung und Deletions -/ Duplikationsanalyse
GJB2	genomische DNA	PCR mit anschließender Sequenzierung und Deletions -/ Duplikationsanalyse
GLA	genomische DNA	PCR mit anschließender Sequenzierung und Deletions -/ Duplikationsanalyse
FTL	genomische DNA	PCR mit anschließender Sequenzierung
ABCA3	genomische DNA	PCR mit anschließender Sequenzierung
SCN1A	genomische DNA	PCR mit anschließender Sequenzierung und Deletions -/ Duplikationsanalyse
<b>Neurodegenerative Erkrankungen:</b> Amyotrophe Lateralsklerose: (Panel für Gene: C9orf72, ALS2, ANG, ATXN1, ATXN2, ARHGEF28, CHCHD10, CHMP2B, DCTN1, ERBB4, FIG4, FUS, HNRNPA1, HNRNPA2B1, MATR3, NEFH, OPTN, PFN1, PRPH, SETX, SIGMAR1, SOD1, SPG20, SQSTM1, TARDBP, UBQLN2, VAPB, VCP, VEGFA, VPS54)	genomische DNA	Next-Generation-Sequencing (Illumina-Technologie)

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
<b>Neurodegenerative Erkrankungen:</b> Leukodystrophie / Leukoenzephalopathie und Differentialdiagnosen: (Panel für Gene: AARS2, ABCD1, ADAR, AIMP1, ALS2, ARSA, ASPA, CSF1R, CYP27A1, CYP7B1, DARS, EIF2B1, EIF2B2, EIF2B3, EIF2B4, EIF2B5, FA2H, FAM126A, FIG4, FOLR1, FUS, GALC, GBA, GFAP, GJC2, GLB1, HEPACAM, HEXA, HSPD1, L2HGDH, LMNB1, MLC1, NDUFV1, NOTCH3. PLP1, POLR3A, POLR3B, PSAP, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, RNASET2, SAMHD1, SETX, SOD1, SOX10, SPG11, SPG20, SPG21, SUMF1, TARDBP, TREX1, TUBB4A, VAPB, ZFYVE26)	genomische DNA	Next-Generation-Sequencing (Illumina-Technologie)
<b>Epilepsie:</b> Idiopathische Generalisierte und Fokale Epilepsie: (Panel für Gene: ALDH7A1, AMACR, CACNA1A, CACNA1H, CACNB4, CASR, CHRNA2, CHRNA4, CHRN2, CLCN2, CNTN2, CPA6, DEPDC5, EFHC1, GABRA1, GABRB3, GABRD, GABRG2, GRIN2A, KCNA1, KCNMA1, KCNQ2, KCNQ3, KCNT1, LGI1, ME2, NIPA2, PRRT2, RBFOX1, RBFOX3, SCN1A, SCN1B, SCN2A, SCN8A, SCN9A, SLC1A3, SLC2A1, STX1B, TBC1D24, UBR5	genomische DNA	Next-Generation-Sequencing (Illumina-Technologie)

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
<p><b>Epilepsie:</b> Epileptische Enzephalopathien: (Panel für Gene: ACY1, ADAR, ADSL, ALDH7A1, ALG13, AMT, ARHGEF9, ARX, BRAT1, CACNA1A, CASK, CDKL5, CHD2, CNTNAP2, CPT2, DCX, DNM1, FLNA, FOLR1, FOXP1, GABRA1, GABRB3, GABRG2, GAMT, GCSH, GLDC, GNAO1, GPHN, GRIN1, GRIN2A, GRIN2B, HDAC4, HNRNPU, KCNA2, KCNB1, KCNQ2, KCNT1, MBD5, MECP2, MEF2C, MOCS1, MOCS2, MTHFR, NRXN1, PCDH19, PLCB1, PNKP, PNPO, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, ROGDI, SAMHD1, SCN1A, SCN1B, SCN2A, SCN8A, SLC19A3, SLC25A22, SLC2A1, SLC35A2, SLC9A6, SPTAN1, ST3GAL3, ST3GAL5, STXBP1, SYN1, SYNGAP1, SZT2, TBC1D24, TCF4, TREX1, TSC1, TSC2, UBE3A, WDR45, ZEB2)</p>	genomische DNA	Next-Generation-Sequencing (Illumina-Technologie)
<p><b>Neuromuskuläre Erkrankungen:</b> Charcot-Marie-Tooth und sensorische Neuropathien (Panel für Gene: AARS, ABHD12, AIFM1, ARHGEF10, ATL1, ATL3, BSCL2, C10orf2, C12orf65, CTD1P1, CTD1P2, DCAF8, DHTKD1, DNM2, DNMT1, DST, DYNC1H1, EGR2, FAM134B, FBLN5, FGD4, FIG4, GAN, GARS, GDAP1, GJB1, GNB4, HADHA, HADHB, HARS, HINT1, HK1 (nur HMSNR Varianten), HOXD10, HSPB1, HSPB8, IFRD1, IGHMBP2, IKBKAP, INF2, KARS, KIF1A, KIF1B, KIF5A, LITAF, LMNA, LRSAM1, MARS, MED25, MFN2, MPZ, MTMR14, MTMR2, NDRG1, NEFL, NGF, NTRK1, OPA1, OPA3, PDHA1, PDK3, PLEKHG5, PMP22, POLG, PRPS1, PRX, RAB7A, REEP1, SBF1, SBF2, SCN9A, SEPT9, SH3TC2, SLC12A6, SOX10, SPTLC1, SPTLC2, SURF1, TFG, TRIM2, TRPV4, TTR, TYMP, WNK1, YARS)</p>	genomische DNA	Next-Generation-Sequencing (Illumina-Technologie)

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
<b>Neuromuskuläre Erkrankungen:</b> Kongenitale und distale Myopathien (Panel für Gene: ACTA1, ACVR1, ANO5, BAG3, BIN1, C10orf2, CAV3, CCDC78, CFL2, CNTN1, COL12A1, COL6A1, COL6A2, COL6A3, CRYAB, DES, DNM2, DYSF, FHL1, FKBP14, FLNC, GNE, HNRNPA1, HNRNPA2B1, ISCU, KBTBD13, KLHL40, KLHL41, KLHL9, LAMP2, LDB3, MATR3, MEGF10, MSTN, MTM1, MYBPC1, MYBPC3, MYF6, MYH2, MYH7, MYH14, MYOT, NEB, OPA1, PABPN1, PLEC, POLG, POLG2, PTPLA, PUS1, RRM2B, RYR1, SEPN1, SIL1, STAC3, STIM1, SUCLA2, TIA1, TK2, TNNT1, TPM2, TPM3, TRIM32, TTN, VCP, VMA21, YARS2)	genomische DNA	Next-Generation-Sequencing (Illumina-Technologie)
<b>Erbliche Augenerkrankungen:</b> Retinitis Pigmentosa, autosomal-rezessiv und X-gekoppelt (Panel für Gene: ABCA4, ARL2BP, BBS1, BEST1, C2orf71, C8orf37, CERKL, CNGA1, CNGB1, CRB1, CYP4V2, DHDDS, DHX38, EMC1, EYS, FAM161A, FLVCR1, GNPTG, GPR125, IDH3B, IMPG2, KIAA1549, KIZ, LRAT, MAK, MERTK, NEK2, NMNAT1, NR2E3, NRL, PDE6A, PDE6B, PDE6G, PRCD, PRPF31, PROM1, RBP3, RBP4, RDH11, RDH12, RGR, RHO, RLBP1, RP1, RP1L1, RP2, RPE65, RPGR, SAG, SLC7A14, SPATA7, TTC8, TUB, TULP1, USH2A, ZNF513)	genomische DNA	Next-Generation-Sequencing (Illumina-Technologie)
<b>Erbliche Augenerkrankungen:</b> Stargardt-Erkrankung und Makuladystrophien (Panel für Gene: ABCA4, BEST1, C1QTNF5, CDH3, CLN3, CNGB3, ELOVL4, FSCN2, IMPG1, PROM1, PRPH2, RDH12, RP1L1, RPGR, TIMP3, TTLL5)	genomische DNA	Next-Generation-Sequencing (Illumina-Technologie)

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
<p><b>Erbliche Augenerkrankungen:</b> Zapfen- und Zapfen-Stäbchen Dystrophien (Panel für Gene: ABCA4, ACBD5, ADAM9, AIPL1, C21orf2, C8orf37, CABP4, CACNA1F, CACNA2D4, CDHR1, CEP290, CERKL, CNGA3, CNGB3, CNNM4, CRX, CYP4V2, GNAT2, GUCA1A, GUCY2D, KCNV2, PCYT1A, PDE6C, PDE6H, PITPNM3, PROM1, PRPH2, RAB28, RAX2, RDH5, RGS9, RGS9BP, RIMS1, RPGR, RPGRIP1, SEMA4A, TTLL5)</p>	genomische DNA	Next-Generation-Sequencing (Illumina-Technologie)
<p><b>Somatisches Tumorpanel:</b> ABCB1, ABCC2, ABCG2, ABL1, ABL2, ACD, ACVR1, ACVR1B, AJUBA, AKT1, AKT2, AKT3, ALK, AMER1, APC, AR, ARAF, ARFRP1, ARHGAP35, ARID1A, ARID1B, ARID2, ARID5B, ARNT, ASXL1, ATF1, ATM, ATP1A1, ATP5B, ATR, ATRX, AURKA, AURKB, AURKC, AXIN1, AXIN2, AXL, AZGP1, B2M, BAP1, BARD1, BCL10, BCL11A, BCL11B, BCL2, BCL2L1, BCL2L2, BCL3, BCL6, BCL9, BCOR, BCORL1, BCR, BIRC2, BIRC3, BIRC5, BLM, BMPR1A, BRAF, BRCA1, BRCA2, BRD4, BRE, BRIP1, BTK, BTNL2, BUB1B, C11ORF30, CARD11, CASP8, CBFB, CBL, CCDC6, CCND1, CCND2, CCND3, CCNE1, CD1D, CD274, CD70, CD79A, CD79B, CD82, CDC27, CDC73, CDH1, CDH2, CDK12, CDK4, CDK6, CDK8, CDKN1A, CDKN1B, CDKN2A, CDKN2B, CDKN2C, CDX2, CEBPA, CEP57, CHD2, CHD4, CHEK1, CHEK2, CIC, CKS1B, COL1A1, CREB1, CREBBP, CRKL, CRTC1, CSF1R, CTCF, CTNNA1, CTNNB1, CUL3, CUL4B, CUX1, CYLD, CYP1A1, CYP1A2, CYP2A6, CYP2B6, CYP2C19, CYP2C8, CYP2C9, CYP2D6, CYP2E1, CYP3A4, CYP3A5, DAXX, DCC, DDB2, DDIT3, DDR2, DDX3X, DEK, DIAPH1, DICER1, DIS3, DNMT1, DNMT3A, DOT1L, DPYD, DST, EGFR, EGR3,</p>	genomische DNA	Next-Generation-Sequencing (Illumina-Technologie)

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
ELAC2, ELF3, EML4, ENG, EP300, EPCAM, EPHA2, EPHA3, EPHA5, EPHA7, EPHB1, EPHB4, EPHB6, EPHX1, ERBB2, ERBB3, ERBB4, ERCC1, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, ERG, ERFF1, ESR1, ETS1, ETV1, ETV4, ETV5, ETV6, EWSR1, EXT1, EXT2, EZH1, EZH2, FAM175A, FAM46C, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, FAS, FAT1, FBXW7, FES, FGF10, FGF14, FGF19, FGF23, FGF3, FGF4, FGF6, FGF6P1, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FGFR4, FH, FLCN, FLI1, FLT1, FLT4, FN1, FOXA1, FOXA2, FOXE1, FOXL2, FOXO1, FOXO3, FOXP1, FOXQ1, FRS2, FUBP1, FUS, G6PD, GABRA6, GALNT12, GATA1, GATA2, GATA3, GATA4, GATA6, GDNF, GID4, GLI1, GNA11, GNA13, GNAQ, GNAS, GOT1, GPC3, GPR124, GRIN2A, GRM3, GSK3B, GSTM1, GSTP1, GSTT1, GUSB, H3F3A, H3F3B, HGF, HIF1A, HIST1H3B, HLA-A, HLA-B, HLA-C, HLF, HMGA2, HNF1A, HNF1B, HOXA9, HOXB13, HRAS, HSD3B1, HSP90AA1, HSP90AB1, IDH1, IDH2, IGF1R, IGF2, IGF2R, IKBKB, IKBKE, IKZF1, IL2, IL21R, IL6ST, IL7R, ING1, ING4, INHBA, INPP4B, INPPL1, IRF2, IRF4, IRF6, IRS2, ITGB2, ITK, JAK1, JAK2, JAK3, JUN, KAT6A, KCNJ5, KDM5A, KDM5C, KDM6A, KDR, KEAP1, KEL, KIAA1549, KIT, KLF4, KLF6, KLHL6, KMT2A, KMT2B, KMT2C, KMT2D, KRAS, LAMP1, LATS1, LATS2, LCK, LGI1, LIFR, LIG4, LMO1, LPP, LRP1B, LRRK2, LTK, LYL1, LYN, LZTR1, MAF, MAFB, MAGEA1, MAGI2, MALT1, MAML1, MAP2K1, MAP2K2, MAP2K4, MAP3K1, MAP3K6, MAPK1, MAPK8, MAPK8IP1, MAX,	genomische DNA	Next-Generation-Sequencing (Illumina-Technologie)

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
MBD1, MC1R, MCL1, MDM2, MDM4, MECOM, MED12, MEF2B, MEN1, MET, MGA, MITF, MLH1, MLH3, MLLT10, MLLT3, MMP2, MN1, MOB1A, MOB1B, MPL, MPO, MRE11A, MSH2, MSH3, MSH6, MSR1, MTHFR, MTOR, MTR, MTRR, MUC1, MUTYH, MXI1, MYB, MYC, MYCL, MYCN, MYD88, MYH11, MYH9, NAT1, NAT2, NBN, NCOA1, NCOA2, NCOA3, NCOR1, NF1, NF2, NFE2L2, NFKB1, NFKB2, NFKBIA, NIN, NKX2-1, NKX3-1, NOTCH1, NOTCH2, NOTCH3, NPM1, NRAS, NSD1, NTRK1, NTRK2, NTRK3, NUMA1, NUP93, NUP98, PAK3, PALB2, PALLD, PARK2, PAX3, PAX5, PAX7, PBRM1, PBX1, PCBP1, PDCD1LG2, PDGFB, PDGFRA, PDGFRB, PDK1, PER1, PHF6, PHOX2B, PIK3C2B, PIK3CA, PIK3CB, PIK3CD, PIK3CG, PIK3R1, PIK3R2, PIM1, PKHD1, PLCG1, PLCG2, PML, PMS1, PMS2, POLD1, POLE, POLH, POLQ, POT1, POU2AF1, POU2F2, POU5F1, PPM1D, PPP2R1A, PRDM1, PRDM16, PREX2, PRF1, PRKACA, PRKAR1A, PRKCI, PRKD1, PRKDC, PRSS1, PRSS8, PRX, PSIP1, PSPH, PTCH1, PTEN, PTGS2, PTPN11, PTPRC, PTPRD, PTPRT, QKI, RAC1, RAD21, RAD50, RAD51, RAD51B, RAD51C, RAD51D, RAF1, RALGDS, RARA, RASA1, RASAL1, RB1, RBM10, RBM15, RECQL, RECQL4, REL, RET, RHEB, RHOA, RHOH, RICTOR, RINT1, RNASEL, RNF2, RNF43, ROS1, RPL22, RPL5, RPTOR, RRM1, RUNX1, RUNX1T1, RXRA, RYR1, SACS, SAV1, SBDS, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SELP, SEMA4A, SEPT9, SETBP1, SETD2, SETDB1, SF3B1, SGK1, SH2D1A, SIN3A, SKP2, SLC15A2, SLC1A3, SLC22A1, SLC22A2, SLC22A6, SLC26A3, SLCO1B1, SLCO1B3, SLIT2, SLX4, SMAD2, SMAD3, SMAD4,	genomische DNA	Next-Generation-Sequencing (Illumina-Technologie)



Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
SMARCA4, SMARCB1, SMARCE1, SMC1A, SMC3, SMO, SMUG1, SNCAIP, SOCS1, SOS1, SOX10, SOX11, SOX17, SOX2, SOX9, SPEN, SPINK1, SPOP, SPRED1, SPTA1, SRC, SRD5A2, SRSF2, SSX1, STAG2, STAT3, STAT4, STAT5B, STK11, STK3, STK4, SUFU, SULT1A1, SUZ12, SYK, TAF1, TAF15, TAL1, TAP1, TBL1XR1, TBX3, TCF3, TCF7L1, TCF7L2, TCL1A, TERC, TERF2IP, TERT, TET1, TET2, TFE3, TGFBR2, THBS1, TIMP3, TLR4, TLX1, TLX3, TMEM127, TMPRSS2, TNF, TNFAIP3, TNFRSF14, TNK2, TOP1, TOP2A, TP53, TP53BP1, TPMT, TPX2, TRAF3, TRAF7, TRIM24, TRRAP, TSC1, TSC2, TSHR, TYMS, U2AF1, UBR5, UGT1A1, UGT2B15, UGT2B17, UGT2B7, UIMC1, USP9X, VEGFA, VHL, VKORC1, WASF3, WHSC1, WISP3, WRN, WT1, WWTR1, XPA, XPC, XPO1, XRCC1, XRCC2, YAP1, ZBTB2, ZFHX3, ZNF217, ZNF703  Zusätzliche Detektion von ausgewählten Translokationen in den Genen ALK, BCL2, BCR, BRAF, BRD4, EGFR, ERG, ETV4, ETV6, EWSR1, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FUS, MYB, MYC, NOTCH2, NTRK1, PAX3, PDGFB, RARA, RET, ROS1, SSX1TFE3, SUZ12, TAF15, TCF3, TMPRSS2	genomische DNA	Next-Generation-Sequencing (Illumina-Technologie)

**Untersuchungsgebiet: Humangenetik (Zytogenetik)**

**Untersuchungsart:**

**Chromosomenanalyse**

Analyt (Meßgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik
Duplikation/Deletion	genomische DNA	Vergleichende Genom-Hybridisierung an Chromosomen (Array CGH Agilent SureScan DX)