



**Akkreditierungsnummer** STS 412  
Akkreditierungsnorm ISO/IEC 17025:2005

## STS-Verzeichnis

Seite 1 von 13

### Prüfstelle für medizinische Laboruntersuchungen im Bereich Zytogenetik und Molekulargenetik

Genetica AG  
Humangenetisches Labor &  
Genetische Beratungsstelle  
Weinbergstrasse 9  
8001 Zürich

Leiter:  
MS-Verantwortlicher:  
Telefon:  
Telefax:  
E-Mail:  
Internet:  
Erstakkreditierung:  
Letzte Akkreditierung:  
Aktuellste Version:

Dr. phil II Josef Achermann  
Mag. rer. nat. Andrea Ruckstuhl  
+41 044 251 90 94  
+41 044 261 62 97  
<mailto:info@genetica-ag.ch>  
<http://www.genetica-ag.ch>  
19.07.2004  
19.07.2009  
[www.sas.ch](http://www.sas.ch) (Akkreditierte Stellen)

### Geltungsbereich der Akkreditierung per Juni 2011

| Produkte- oder Stoffgruppe, Tätigkeitsgebiet   | Messprinzip <sup>2)</sup><br>(Merkmale, Messbereiche, Prüfungsarten)   | Prüfverfahren, Bemerkungen<br>(nationale, internationale Normen, eigene Verfahren) |
|--|--|--|
| <b>Medizinische Zytogenetik</b><br><i>Pränatale Chromosomenanalyse</i><br>(Fruchtwasser, Chorionzotten, Plazenta, Nabelschnurblut) | Zellkultur aus Amniocyten;<br>In situ-Präparation der Amnion-Zellkultur  | Standardverfahren, manuell, modifiziert; Ref.:1<br>(Vorschrift 3-1)                |
|  | Zellkultur aus Chorionzotten (Langzeit-Zellkultur);<br>In situ-Präparation der Chorion-Zellkultur                            | Standardverfahren, manuell, modifiziert; Ref.:1<br>(Vorschrift 3-1)                |
|  | Gewebekultur aus Chorionzotten (Kurzzeit-Gewebekultur);<br>Herstellen der Metaphasen-Präparate aus mazerierten Chorionzotten | Standardverfahren, manuell, modifiziert; Ref.:1<br>(Vorschrift 3-1)                |
|  | Zellkultur aus fetalen Lymphozyten; Herstellen der Metaphasen-Präparate  | Standardverfahren, manuell, modifiziert; Ref.:1<br>(Vorschrift 3-1)                |



**Akkreditierungsnummer**  
Akkreditierungsnorm ISO/IEC

**STS 412**  
17025:2005

## STS-Verzeichnis

Seite 2 von 13

| <b>Produkte- oder Stoffgruppe, Tätigkeitsgebiet</b>   | <b>Messprinzip <sup>2)</sup> (Merkmale, Messbereiche, Prüfungsarten)</b>  | <b>Prüfverfahren, Bemerkungen (nationale, internationale Normen, eigene Verfahren)</b>  |
|---|---|---|
| <p><i>Postnatale Chromosomenanalyse</i><br/>(Peripheres Blut; Abortgewebe; Haut- oder andere differenzierte Körpergewebe)</p> | <p>Isolation von Mesenchym aus Chorionzotten</p>  | <p>Standardverfahren, manuell, modifiziert; Ref.: 17<br/>(Vorschrift 3-19)</p>  |
|   | <p>Färbung: Q-Bänderung als Routinefärbung, weitere nach Bedarf</p>   | <p>Standardverfahren, manuell, modifiziert; Ref.: 1 und 2<br/>(Vorschrift 3-3)</p>  |
|   | <p>Mikroskopie: Suchen und Auszählen geeigneter Metaphasen, Aufnahmen mittels Videokamera zur anschliessenden Bildanalyse</p>   | <p>Standardverfahren, manuell, modifiziert; Ref.: 2<br/>(Vorschrift 3-4)</p>  |
|   | <p>Karyotypisierung: Erstellen der Karyogramme mit Hilfe eines elektronischen Bildanalyse-systems, Ausdruck von Metaphasebilder zur manuellen Analyse</p>   | <p>Standardverfahren, manuell; Metasystems; Ref.: 3<br/>(Vorschrift 3-4)</p>  |
|   | <p>Zellkultur aus peripheren Lymphozyten; Herstellen der Metaphasen-Präparate</p>   | <p>Standardverfahren, manuell, modifiziert; Ref.: 1 und 2<br/>(Vorschrift 3-3)</p>  |
|   | <p>Zell- oder Gewebekultur aus Abortgewebe; In situ-Präparation der Zellkulturen oder Herstellen der Metaphasen-Präparate aus mazerierten Chorionzotten</p> <p>Zellkultur aus dissoziiertem Haut-(Fibroblasten) oder anderen differenzierte Körpergeweben; In situ-Präparation der Zellkulturen</p> | <p>Standardverfahren, manuell, modifiziert; Ref.: 4<br/>(Vorschrift 3-2)</p> <p>Standardverfahren, manuell, modifiziert; Ref.: 4<br/>(Vorschrift 3-2)</p> |

1) Typ A: Änderung dieses Geltungsbereiches nicht gestattet  
2) Typ B: Optimierung festgelegter Prüfverfahren (Anpassung an Kundenwünsche, geänderte Normen) gestattet  
3) Typ C: Einführung zusätzlicher Prüfverfahren unter den einzelnen Prüfungsarten gestattet



**Akkreditierungsnummer**  
Akkreditierungsnorm ISO/IEC

**STS 412**  
17025:2005

## STS-Verzeichnis

Seite 3 von 13

| Produkte- oder Stoffgruppe, Tätigkeitsgebiet  | Messprinzip <sup>2)</sup> (Merkmale, Messbereiche, Prüfungsarten)  | Prüfverfahren, Bemerkungen (nationale, internationale Normen, eigene Verfahren)   |
|---|--|---|
| <p><b>FISH-Diagnostik (Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung)</b><br/>1) <i>pränatal</i><br/>(Fruchtwasser; Chorionzotten; Plazentazotten; Nabelschnurblut)</p> <p>2) <i>postnatal</i><br/>(Peripheres Blut; Abortgewebe; Haut- oder andere differenzierte Körpergewebe)</p> | <p>Färbung: Q-Bänderung als Routinefärbung, weitere nach Bedarf</p> <p>Mikroskopie: Suchen und Auszählen geeigneter Metaphasen, Aufnahmen mittels Videokamera zur anschliessenden Bildanalyse</p> <p>Karyotypisierung: Erstellen der Karyogramme mit Hilfe eines elektronischen Bildanalyse-systems, Ausdruck von Metaphasebilder zur manuellen Analyse</p> <p>Interphase-FISH: Hybridisierung mit fluoreszierenden Sonden an unkultivierten Amniozyten zur Erfassung numerischer Chromosomenaberrationen (Interphase-Schnelltest)</p> <p>Metaphase-FISH: Hybridierung mit fluoreszierenden Sonden an kultivierten Zellen zur Erfassung struktureller Chromosomenaberrationen</p> <p>Metaphase-FISH: Hybridierung mit fluoreszierenden Sonden an kultivierten Zellen zur Erfassung struktureller Chromosomenaberrationen</p> | <p>Standardverfahren, manuell, modifiziert; Ref.: 1 und 2 (Vorschrift 3-3)</p> <p>Standardverfahren, manuell, modifiziert; Ref.: 2 (Vorschrift 3-4)</p> <p>Standardverfahren, manuell; Ref.: Metasystems und 3 (Vorschrift 3-4)</p> <p>Standardverfahren, manuell, modifiziert; Ref.: Metasystems, kommerzieller Test-Kit AneuVysion (Vysis) (Vorschrift 3-5)</p> <p>Standardverfahren, manuell, modifiziert; Sonden nach Fragestellung; Ref.: Metasystems, Sonden (Vysis und Onco ) (Vorschrift 3-5)</p> <p>Standardverfahren, manuell, modifiziert; Sonden nach Fragestellung; Ref.: Metasystems, Sonden (Vysis und Onco ) (Vorschrift 3-5)</p> |

1) Typ A: Änderung dieses Geltungsbereiches nicht gestattet  
2) Typ B: Optimierung festgelegter Prüfverfahren (Anpassung an Kundenwünsche, geänderte Normen) gestattet  
3) Typ C: Einführung zusätzlicher Prüfverfahren unter den einzelnen Prüfungsarten gestattet



**Akkreditierungsnummer**  
Akkreditierungsnorm ISO/IEC

**STS 412**  
17025:2005

## STS-Verzeichnis

Seite 4 von 13

| <b>Produkte- oder Stoffgruppe, Tätigkeitsgebiet</b>  | <b>Messprinzip <sup>2)</sup> (Merkmale, Messbereiche, Prüfungsarten)</b>   | <b>Prüfverfahren, Bemerkungen (nationale, internationale Normen, eigene Verfahren)</b>  |
|--|--|---|
| <p><b>Molekulargenetik</b><br/>EDTA/Heparin-Blut, native oder kultivierte Fruchtwasserzellen; Chorionzotten; Plazentazotten; Abortgewebe; Haut-, Muskel- oder andere differenzierte Körpergewebe</p> <p>DNA/RNA</p> <p>DNA</p> | <p><b>Allgemeine Grundtechniken</b><br/>DNA-Extraktion</p> <p>RNA-Extraktion</p> <p>Photometrie</p> <p>Bisulfit-Behandlung (MS) methylierungssensitive Modifikation von Cytosin zu Uracil</p> <p>Agarosegelelektrophorese (AGE) Nachweis von Längenbestimmung von Amplifikaten und Restriktionsprodukten</p> <p>Polymerase chain reaction (PCR) Amplifikation von DNA-Segmenten für diverse Mutationsnachweise oder Kopplungsanalyse</p> | <p>Kommerzielle Verfahren, z. T. modifiziert:<br/>EZ1 DNA Blood Kit (Qiagen)<br/>EZ1 DNA Tissue Kit (Qiagen)<br/>Puregene DNA Blood Kit (Gentra)<br/>Instagene Matrix (Biorad)<br/>Ref.: Qiagen, Gentra, Biorad (Vorschrift 4-3)</p> <p>Kommerzielles Verfahren:<br/>EZ1 RNA Cell Mini Kit (Qiagen)<br/>Ref. : Qiagen (Vorschrift 4-4)</p> <p>Kommerzielles Verfahren:<br/>Nanodrop-Photometer (Witek)<br/>Ref: Nanodrop (Vorschrift 4-3)</p> <p>Kommerzielles Verfahren:<br/>EpiTect<sup>®</sup> Bisulfite Kit (Qiagen)<br/>Ref.: Qiagen (Vorschrift 4-18)</p> <p>Standardverfahren, modifiziert;<br/>Ref.: 5 (Vorschrift 4-8)</p> <p>Standardverfahren, modifiziert;<br/>Ref.: 6 (Vorschrift 4-5)</p> |

1) Typ A: Änderung dieses Geltungsbereiches nicht gestattet  
2) Typ B: Optimierung festgelegter Prüfverfahren (Anpassung an Kundenwünsche, geänderte Normen) gestattet  
3) Typ C: Einführung zusätzlicher Prüfverfahren unter den einzelnen Prüfungsarten gestattet



**Akkreditierungsnummer**  
Akkreditierungsnorm ISO/IEC

**STS 412**  
17025:2005

## STS-Verzeichnis

Seite 5 von 13

| Produkte- oder Stoffgruppe, Tätigkeitsgebiet | Messprinzip <sup>2)</sup> (Merkmale, Messbereiche, Prüfungsarten)   | Prüfverfahren, Bemerkungen (nationale, internationale Normen, eigene Verfahren)   |
|--|---|---|
| DNA  | <p>Real time polymerase Chain Reaction (RT-PCR)<br/>Echtzeit-Messung der Polymerase Chain Reaction mittels interkalierender Farbstoffe oder farbmarkierter Oligonukleotide</p> <p>Amplifikation-Refractory Mutation System PCR Polymerase chain reaction (ARMS-PCR)<br/>Nachweis von Allelspezifischen DNA-Segmenten für diverse Mutationsnachweise</p> <p>Triplet-primed Polymerase chain reaction (TP-PCR)<br/>Indirekter Nachweis von Triplet-Repeat-Expansionen</p> | <p>Standardverfahren, modifiziert;<br/>Ref.: 6, 13<br/>(Vorschrift 4-5)</p> <p>Standardverfahren, modifiziert;<br/>Ref.: 7<br/>(Vorschrift 4-5)</p> <p>Standardverfahren, modifiziert;<br/>Ref. 8<br/>(Vorschrift 4-5)</p>    |
| RNA  | <p>Oligonucleotide Ligation Assay (OLA)<br/>Nachweis von Mutationen im CFTR-Gen</p> <p>Reverse-Transkriptase Polymerase chain reaction (RNA-PCR)<br/>Herstellung von amplifizierter cDNA aus RNA für diverse Mutationsnachweise</p>   | <p>Kommerzielles Verfahren:<br/>Cystic Fibrosis v3 Genotyping Assay (Abbott)<br/>Ref.: Abbott<br/>(Vorschrift 4-5)</p> <p>Kommerzielles Verfahren:<br/>OneStep RNA-PCR Kit (Qiagen)<br/>Ref.: Qiagen<br/>(Vorschrift 4-5)</p> |
| DNA  | <p>Restriktionsfragmentlängen-Polymorphismusanalyse (RFLP)<br/>Nachweis von Punktmutationen und/oder Deletionen/Duplikationen</p>   | <p>Standardverfahren, modifiziert;<br/>Ref.: 5<br/>(Vorschrift 4-5)</p>   |

1) Typ A: Änderung dieses Geltungsbereiches nicht gestattet  
2) Typ B: Optimierung festgelegter Prüfverfahren (Anpassung an Kundenwünsche, geänderte Normen) gestattet  
3) Typ C: Einführung zusätzlicher Prüfverfahren unter den einzelnen Prüfungsarten gestattet



Akkreditierungsnummer  
Akkreditierungsnorm ISO/IEC

STS 412  
17025:2005

## STS-Verzeichnis

Seite 6 von 13

| Produkte- oder Stoffgruppe, Tätigkeitsgebiet | Messprinzip <sup>2)</sup> (Merkmale, Messbereiche, Prüfungsarten)   | Prüfverfahren, Bemerkungen (nationale, internationale Normen, eigene Verfahren)   |
|--|---|---|
| DNA  | <p>Fragmentlängenanalyse mittels Kapillarelektrophorese (FLA)<br/>Nachweis von Mikrosatelliten;<br/>semiquantitative PCR-Analyse</p> <p>Melting analysis (MA)<br/>Schmelzpunktanalyse von PCR-Produkte mittels interkalierender Farbstoffe oder farbmarkierter Oligonukleotide</p> <p>Sequenzierung und Sequenzanalyse mittels Kapillarelektrophorese (SEQ)</p>   | <p>Kommerzielles, z. T. modifiziertes Verfahren:<br/>ABI 310 Genetic Analyzer (Applied Biosystems)<br/>Ref: Applied Biosystems (Vorschrift 4-9)</p> <p>Standardverfahren, modifiziert;<br/>Ref.: 14, 15<br/>(Vorschrift 4-9)</p> <p>Kommerzielles Verfahren:<br/>BigDyeCycle Sequencing Kit v1.1 und ABI 310 Genetic Analyzer (Applied Biosystems)<br/>Ref.: Applied Biosystems (Vorschrift 4-7, 4-9)</p> |
| DNA  | <p><b>Abstammungsuntersuchung</b><br/>Private genetische Untersuchungen zur Feststellung der Abstammung (Vaterschaft, Verwandtschaft)<br/>PCR, FLA<br/>Loci: Amelogenin, CSF1PO, D3S1358, D5S818, D7S820, D8S1179, D13S317, D16S539, D18S51, D21S11, FGA, Penta D, Penta E, TH01, TPOX, vWA</p> <p>Pat. Powerplex Y<br/>PCR, FLA<br/>Loci: DYS391, DYS389I, DYS439, DYS389II, DYS393, DYS390, DYS385, DYS438, DYS437, DYS19, DYS392</p> | <p>Kommerzielles Verfahren:<br/>Powerplex 16 Kit (Promega)<br/>Ref.: Promega (Vorschrift B 2-1)</p> <p>Kommerzielles Verfahren:<br/>Powerplex Y Kit (Promega)<br/>Ref.: Promega (Vorschrift B 2-1)</p>  |

1) Typ A: Änderung dieses Geltungsbereiches nicht gestattet  
2) Typ B: Optimierung festgelegter Prüfverfahren (Anpassung an Kundenwünsche, geänderte Normen) gestattet  
3) Typ C: Einführung zusätzlicher Prüfverfahren unter den einzelnen Prüfungsarten gestattet



Akkreditierungsnummer  
Akkreditierungsnorm ISO/IEC

STS 412  
17025:2005

## STS-Verzeichnis

Seite 7 von 13

| Produkte- oder Stoffgruppe, Tätigkeitsgebiet | Messprinzip <sup>2)</sup> (Merkmale, Messbereiche, Prüfungsarten)   | Prüfverfahren, Bemerkungen (nationale, internationale Normen, eigene Verfahren)   |
|--|---|---|
| DNA  | <p><b><i>Molekulare Zytogenetik</i></b><br/>Numerische Aneuploidien (Chr. 4, 5, 7, 8, 9, 12, 13, 15, 16, 17, 18, 21, 22, X und Y)<br/>RT-PCR, PCR, FLA</p> <p>Fruchtwasser-PCR-Schnelltest (Chr. 13, 18, 21, X und Y)<br/>PCR, FLA</p> <p>Pränatale Mikrodeletionsuntersuchung (4p- = Wolf-Hirschhorn-Syndrom, 5p- = Cri-du-Chat-Syndrom, Williams-Beuren-Syndrom, Prader-Willi-Syndrom und Angelman-Syndrom, Miller-Dieker-Syndrom, Smith-Magenis-Syndrom, DiGeorge-Syndrom (Velocardiofaciales Syndrom, CATCH22), X-chromosomale Ichthyosis)<br/>RT-PCR</p> | <p>(Vorschrift 4-2)<br/>z. B. OMIM 190685 (Chr. 21)</p> <p>Ref. : 11</p> <p>OMIM 194190, 123450, 194050, 176270, 105830, 247200, 182290, 188400, 308100</p> |
| DNA  | <p><b><i>Neurologie</i></b><br/>Adenosin-Monophosphat-Deaminase-1 Mangel<br/>RT-PCR, MA</p>   | <p>(Vorschrift 4-2)<br/>OMIM 102776</p>   |
| DNA  | <p>CADASIL<br/>PCR, RT-PCR, MA, SEQ</p> <p>Charcot-Marie-Tooth CMT1A<br/>RT-PCR, PCR, FLA, RFLP, SEQ</p> <p>Charcot-Marie-Tooth CMT1B (MPZ)<br/>PCR, SEQ</p>  | <p>OMIM 125310</p> <p>OMIM 118220</p> <p>OMIM 118200</p>  |

1) Typ A: Änderung dieses Geltungsbereiches nicht gestattet  
2) Typ B: Optimierung festgelegter Prüfverfahren (Anpassung an Kundenwünsche, geänderte Normen) gestattet  
3) Typ C: Einführung zusätzlicher Prüfverfahren unter den einzelnen Prüfungsarten gestattet



Akkreditierungsnummer  
Akkreditierungsnorm ISO/IEC

STS 412  
17025:2005

## STS-Verzeichnis

Seite 8 von 13

| Produkte- oder Stoffgruppe, Tätigkeitsgebiet          | Messprinzip <sup>2)</sup><br>(Merkmale, Messbereiche, Prüfungsarten)        | Prüfverfahren, Bemerkungen<br>(nationale, internationale Normen, eigene Verfahren) |
|---|---|--|
| DNA   | Charcot-Marie-Tooth CMT2<br>(CMT2B; SPTLC1)<br>PCR, SEQ                     | OMIM 607677, 600882  |
|   | CMTX X-chromosomale<br>periphere Neuropathie<br>PCR, SEQ                    | OMIM 302800  |
|   | Dentatorubro-pallidoluyisiane<br>Atrophie (DRPLA)<br>PCR, FLA               | OMIM 125370  |
|   | Friedreich Ataxie (FRDA)<br>PCR, TP-PCR, FLA, SEQ                           | OMIM 229300  |
|   | Hallervorden-Spatz (PANK2)<br>PCR, SEQ                                      | OMIM 234200  |
|   | Hereditäre Neigung zu<br>Drucklähmung (HNPP)<br>RT-PCR, PCR, FLA, RFLP, SEQ | OMIM 162500  |
|   | Huntington disease like (HDL2)<br>PCR, FLA                                  | OMIM 606438  |
|   | Huntington Krankheit (HD)<br>PCR, FLA                                       | OMIM 143100  |
|   | Hyperkalemische periodische<br>Paralyse (HYPP)<br>PCR, SEQ                  | OMIM 170500  |
|   | Hypokalemische periodische<br>Paralyse 1 und 2 (HOKPP1/2)<br>PCR, SEQ       | OMIM 170400  |
| Myotone Dystrophie PROMM<br>(DM2)<br>PCR, TP-PCR, FLA | OMIM 602668   |  |

- 1) Typ A: Änderung dieses Geltungsbereiches nicht gestattet
- 2) Typ B: Optimierung festgelegter Prüfverfahren (Anpassung an Kundenwünsche, geänderte Normen) gestattet
- 3) Typ C: Einführung zusätzlicher Prüfverfahren unter den einzelnen Prüfungsarten gestattet



Akkreditierungsnummer  
Akkreditierungsnorm ISO/IEC

STS 412  
17025:2005

## STS-Verzeichnis

Seite 9 von 13

| Produkte- oder Stoffgruppe,<br>Tätigkeitsgebiet | Messprinzip <sup>2)</sup><br>(Merkmale, Messbereiche,<br>Prüfungsarten) | Prüfverfahren, Bemerkungen<br>(nationale, internationale<br>Normen, eigene Verfahren) |
|---|---|---|
| DNA   | Myotone Dystrophie Steinert<br>(DM1)<br>PCR, TP-PCR, FLA                | OMIM 160900   |
|   | Myotonia congenita Eulenburg<br>(PMC)<br>PCR, SEQ                       | OMIM 168300   |
|   | Oculopharyngeale<br>Muskeldystrophie (OPMD)<br>PCR, FLA                 | OMIM 164300   |
|   | Rhabdomyolyse (CPT2)<br>PCR, SEQ  | OMIM 255110   |
|   | Spinale Muskelatrophie (SMA 1-<br>3)<br>RT-PCR, FLA, RFLP, SEQ          | OMIM 253300   |
|   | Spino-bulbäre Muskelatrophie<br>Typ Kennedy (XBSMA)<br>PCR, FLA         | OMIM 313200   |
|   | Spinocerebelläre Ataxie 10<br>PCR, FLA                                  | OMIM 603516   |
|   | Spinocerebelläre Ataxie<br>17/Huntington disease like HDL4<br>PCR, FLA  | OMIM 607136   |
|   | Spinocerebelläre Ataxie SCA 1<br>PCR, FLA                               | OMIM 164400   |
| Spinocerebelläre Ataxie SCA 12<br>PCR, FLA      | OMIM 604326   |   |
| Spinocerebelläre Ataxie SCA 2<br>PCR, FLA       | OMIM 183090   |   |

- 1) Typ A: Änderung dieses Geltungsbereiches nicht gestattet
- 2) Typ B: Optimierung festgelegter Prüfverfahren (Anpassung an Kundenwünsche, geänderte Normen) gestattet
- 3) Typ C: Einführung zusätzlicher Prüfverfahren unter den einzelnen Prüfungsarten gestattet



Akkreditierungsnummer  
Akkreditierungsnorm ISO/IEC

STS 412  
17025:2005

## STS-Verzeichnis

Seite 10 von 13

| Produkte- oder Stoffgruppe, Tätigkeitsgebiet | Messprinzip <sup>2)</sup><br>(Merkmale, Messbereiche, Prüfungsarten)   | Prüfverfahren, Bemerkungen<br>(nationale, internationale Normen, eigene Verfahren)   |
|--|--|--|
|  | Spinocerebelläre Ataxie SCA 3 / Machado-Joseph disease MJD<br>PCR, FLA   | OMIM 109150  |
|  | Spinocerebelläre Ataxie SCA 6<br>PCR, FLA  | OMIM 183086  |
|  | Spinocerebelläre Ataxie SCA 7<br>PCR, FLA  | OMIM 164500  |
|  | Spinocerebelläre Ataxie SCA 8<br>PCR, FLA  | OMIM 603680  |
|  | Torsion Dystonie (DYT1)<br>PCR, RFLP, AGE  | OMIM 128100  |
| DNA  | <b>Infertilität</b><br>Congenitale Aplasie der Vas deferens (CAVD, CFTR)<br>RT-PCR, MA, PCR, OLA, FLA, ARMS-PCR, SEQ | (Vorschrift 4-2)<br>OMIM 277180<br>z. T. Kommerzielle Verfahren:<br>Cystic Fibrosis v3 Genotyping Assay (Abbott)<br>Ref.: Abbott und 9 |
| DNA  | Androgenrezeptor<br>PCR, FLA, SEQ  | OMIM 300068  |
|  | AZFa-c-Deletionen<br>PCR, AGE  | OMIM 415000  |
|  | Mitochondrial DNA Polymerase (POLG)<br>PCR, FLA  | OMIM 174763  |
|  | SRY-Mutationen<br>RT-PCR, PCR, AGE, SEQ  | Ref.: 16   |
| DNA  | XY-Gonadendysgenese<br>PCR, FLA  | OMIM 400044  |



Akkreditierungsnummer  
Akkreditierungsnorm ISO/IEC

STS 412  
17025:2005

## STS-Verzeichnis

Seite 11 von 13

| Produkte- oder Stoffgruppe, Tätigkeitsgebiet | Messprinzip <sup>2)</sup><br>(Merkmale, Messbereiche, Prüfungsarten)   | Prüfverfahren, Bemerkungen<br>(nationale, internationale Normen, eigene Verfahren)                                 |
|--|--|--|
| DNA  | Adrenoleukodystrophie, X-chromosomale RT-PCR, MA   | OMIM 300100  |
| DNA  | <b>Pädiatrie/Innere Medizin</b><br>Achondroplasie,<br>Hypochoondroplasie, thanatophore Dysplasie (FGFR3)<br>RT-PCR, MA | (Vorschrift 4-2)<br>OMIM 100800, 146000, 187600  |
|  | Angelman Syndrom<br>MS-RT-PCR, MA, RT-PCR, PCR, FLA  | OMIM (Ref.: 10) 105830   |
|  | Cystinose (CTNS)<br>RT-PCR, SEQ  | OMIM 219800  |
|  | Cystische Fibrose (CFTR)<br>RT-PCR, MA, ARMS-PCR, PCR, OLA, FLA, SEQ   | OMIM 219700<br>z. T. Kommerzielle Verfahren:<br>Cystic Fibrosis v3 Genotyping Assay (Abbott)<br>Ref.: Abbott und 9 |
|  | Fragiles X Syndrom (FRAXA)<br>PCR, FLA, MS-TP-PCR, MS-RT-PCR, MA,  | OMIM 309550  |
|  | Hämochromatose (HFE)<br>ARMS-PCR, AGE  | OMIM 235200  |
|  | LCT Lactoseintoleranz<br>RT-PCR, MA, SEQ   | OMIM 223100  |
|  | Morbus Fabry (GLA)<br>PCR, SEQ   | OMIM 301500  |
| DNA  | Prader-Willi Syndrom (PWS)<br>MS-RT-PCR, MA, RT-PCR, PCR, FLA  | OMIM 176270  |

1) Typ A: Änderung dieses Geltungsbereiches nicht gestattet  
2) Typ B: Optimierung festgelegter Prüfverfahren (Anpassung an Kundenwünsche, geänderte Normen) gestattet  
3) Typ C: Einführung zusätzlicher Prüfverfahren unter den einzelnen Prüfungsarten gestattet



Akkreditierungsnummer  
Akkreditierungsnorm ISO/IEC

STS 412  
17025:2005

## STS-Verzeichnis

Seite 12 von 13

| Produkte- oder Stoffgruppe,<br>Tätigkeitsgebiet | Messprinzip <sup>2)</sup><br>(Merkmale, Messbereiche,<br>Prüfungsarten)  | Prüfverfahren, Bemerkungen<br>(nationale, internationale<br>Normen, eigene Verfahren) |
|---|--|---|
|   | Schwerhörigkeit, nicht-syndromal<br>(DFNB1)<br>PCR, FLA, SEQ   | OMIM 220290   |
|   | Thrombophilie: APC / Factor V<br>Leiden<br>RT-PCR, MA  | OMIM 227400   |
|   | Thrombophilie:<br>Hyperhomocysteinämie<br>RT-PCR, MA   | OMIM 236250   |
|   | Thrombophilie: Prothrombin /<br>Factor II<br>RT-PCR, MA  | OMIM 176930   |
|   | Uniparentale Disomien<br>PCR, FLA  | Ref.: 12  |
|   | <b>Screening Risikopopulation</b><br>Ethnisch bedingtes erhöhtes<br>Trägerrisiko bei Ashkenazim:<br>Canavan (ASPA)<br>RT-PCR, MA | (Vorschrift 4-2)<br><br>OMIM 271900   |
|   | Gaucher Typ 1 (GBA)<br>RT-PCR, MA  | OMIM 230800   |
|   | Tay-Sachs (HEXA)<br>RT-PCR, MA   | OMIM 272800   |
|   | Fanconi Anämie<br>RT-PCR, MA   | OMIM 227650   |
|   | Fam. Dysautonomie<br>RT-PCT, MA  | OMIM 603723   |
|   | Rhesus D Genotyp (nicht<br>invasiv)<br>RT-PCR  | OMIM 111680   |



Akkreditierungsnummer **STS 412**  
Akkreditierungsnorm ISO/IEC 17025:2005

## STS-Verzeichnis

Seite 13 von 13

| Produkte- oder Stoffgruppe, Tätigkeitsgebiet | Messprinzip <sup>2)</sup> (Merkmale, Messbereiche, Prüfungsarten)  | Prüfverfahren, Bemerkungen (nationale, internationale Normen, eigene Verfahren) |
|--|--|---|
|  | <b>Pharmakogenetik</b><br>Hepatitis C IL28B Genotyp<br>RT-PCR, MA  | (Vorschrift 4-2)<br>Ref. 18, 19   |
|  | FSH Rezeptor<br>RT-PCR, MA   | OMIM 136435   |
|  | Thipurin-S-Methyltransferase (TPMT) – Polymorphismus<br>RT-PCR, MA | OMIM 187680   |

### Referenzen:

- 1) Wegener R. (Ed.), Diagnostic Cytogenetics, 1999, Springer Berlin
- 2) Schmid W., Chromosomen des Menschen, 1978, in: Chromosomenpraktikum, Herausgeber Göltenboth F, Thieme Verlag, Stuttgart
- 3) ISCN An internat. System for Human Genetics 1995, Mitelman F (Ed), S. Karger, Basel
- 4) Smidt-Jensen S., 1989, Prenat. Diagn. 9: 309-19
- 5) Molecular cloning 2nd edition, Sambrook, Fritsch, Maniatis, John Wiley&Sons, New York
- 6) Mullis K. et al., 1986, Cold Spring Harb Symp Quant Biol.;51:263-73.
- 7) Newton C.R. et al., 1989, Nucleic Acids Res.17(7):2503-16
- 8) Warner J.P. et al., 1996, J Med Genet. 33(12):1022-6
- 9) Liechti-Gallati S., et al., 1999, Eur J Hum Genet. 7(5):590-8
- 10) OMIM: Online Mendelian Inheritance in Man: [www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?db=OMIM](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?db=OMIM)
- 11) Ogilvie C.M. et al., 2005, J Histochem Cytochem. 53(3):285-8
- 12) Kotzot D., Utermann G. 2005, Am J Med Genet A. 136(3):287-305.
- 13) Holland, P.M. et al., 1991, Proc. Natl. Acad. Sci. USA. 88: 7276-7280
- 14) Zipper, H et al., 2004, Nuc. Acid Res. 32: e103
- 15) Wittwer, CT et al., 2003, Clin. Chem. 49: 853–860
- 16) Nelson, M et al., 2001, Vox Sang. 80 (2): 112-116
- 17) John Crolla, Salisbury, UK (pers. Komm.)
- 18) Thomas DL, Thio CL, Martin MP, u. a. Genetic variation in IL28B and spontaneous clearance of hepatitis C virus. Nature. 2009;461(7265):798-801.
- 19) Ge D, Fellay J, Thompson AJ, u. a. Genetic variation in IL28B predicts hepatitis C treatment-induced viral clearance. Nature. 2009;461(7262):399-401.

- 1) Typ A: Änderung dieses Geltungsbereiches nicht gestattet
- 2) Typ B: Optimierung festgelegter Prüfverfahren (Anpassung an Kundenwünsche, geänderte Normen) gestattet
- 3) Typ C: Einführung zusätzlicher Prüfverfahren unter den einzelnen Prüfungsarten gestattet