



## STS-Verzeichnis

## Akkreditierungsnummer: STS 0460

Internationale Norm: ISO/IEC 17025:2005 & ISO 15189:2012  
Schweizer Norm: SN EN ISO/IEC 17025:2005 & SN EN ISO 15189:2013

Institut für Medizinische  
Genetik der Universität Zürich  
Wagistrasse 12  
CH-8952 Schlieren

Leiter: Frau Prof. Dr. med. Anita Rauch  
MS-Verantwortlicher: Malgorzata Taralczak  
Telefon: +41 44 556 33 00  
E-Mail: <mailto:anita.rauch@medgen.uzh.ch>  
Internet: <http://www.medgen.uzh.ch>  
Erstmals akkreditiert: 31.03.2006  
Aktuelle Akkreditierung: 31.03.2016 bis 30.03.2021  
Verzeichnis siehe: [www.sas.admin.ch](http://www.sas.admin.ch)  
(Akkreditierte Stellen)

### Geltungsbereich der Akkreditierung ab 19.09.2017

#### Prüflaboratorium für Molekulare Diagnostik, Chromosomen-Diagnostik und Genom-Diagnostik

Produkte- oder Stoffgruppe, Tätigkeitsgebiet	Messprinzip <sup>3)</sup> (Merkmale, Messbereiche, Prüfungsarten)	Prüfverfahren, Bemerkungen (nationale, internationale Normen, eigene Verfahren)
<b>GENETIK</b> <b>Bereiche MD und GD</b>		
EDTA-Blut	DNS-Extraktion	Kommerzielles Verfahren auf Basis Kit Lit. 1), SMD.M.010
	DNS-Extraktion durch Aussalzen	Validiertes Standardverfahren adaptiert aus Lit. 2), SMD.M.010
CVS	DNS-Extraktion	Kommerzielles Verfahren auf Basis Kit adaptiert aus Lit. 3), SMD.M.009
AC-Zellen	DNS-Extraktion	Kommerzielles Verfahren auf Basis Kit adaptiert aus Lit. 3), SMD.M.009
Spucke	DNS-Extraktion	Kommerzielles Verfahren auf Basis Kit Lit. 4), SMD.M.010



## STS-Verzeichnis

## Akkreditierungsnummer: STS 0460

Produkte- oder Stoffgruppe, Tätigkeitsgebiet	Messprinzip <sup>3)</sup> (Merkmale, Messbereiche, Prüfungsarten)	Prüfverfahren, Bemerkungen (nationale, internationale Normen, eigene Verfahren)
Versch. Gewebe	DNS-Extraktion	Kommerzielles Verfahren auf Basis Kit adaptiert aus Lit. 3), SMD.M.009
DNA	PCR	Validiertes eigenes Verfahren adaptiert aus Standardverfahren und aus Lit. 2), SMD.M.001, SGD.M.002, SGD.M.001
	Untersuchungen zur Abklärung einer Chromosomendeletion oder -duplikation	SMD.M.007
	Untersuchungen zur Abklärung einer uniparentalen Disomie	SMD.M.008
	Untersuchungen zur Haplotypbestimmung	SMD.M.024
	Untersuchungen zur Abklärung des	
	- Angelmann-Syndroms	SMD.M.002
	- Prader-Willi-Syndroms	SMD.M.003
	- Deletion 22q11.2-Syndroms	SMD.M.004
	- Williams-Beuren-Syndroms	SMD.M.006
	- Silver-Russel-Syndroms	SMD.M.020
	- Primordialen Minderwuchses	SMD.M.021
	- Beckwith-Wiedemann-Syndroms	SMD.M.022
	- SOTOS-Syndroms	SMD.M.016
	- UBE3A Gen	SMD.M.015
	- Smith-Magenis Syndroms	SMD.M.030
	- Dravet Syndroms	SMD.M.031
	- XCI Status	SMD.M.032
	- Fragiles X Syndroms	SMD.M.033
	- FGFR3-assoziierte Syndrome	SMD.M.034
	- SHOX Gen	SMD.M.035
	- MED12 Gen	SMD.M.036
	- Simpson-Golabi-Behmel Syn.	SMD.M.037
	- MEF2C Gen	SMD.M.038



## STS-Verzeichnis

## Akkreditierungsnummer: STS 0460

Produkte- oder Stoffgruppe, Tätigkeitsgebiet	Messprinzip <sup>3)</sup> (Merkmale, Messbereiche, Prüfungsarten)	Prüfverfahren, Bemerkungen (nationale, internationale Normen, eigene Verfahren)
DNA	<ul style="list-style-type: none"> <li>- MECP2 Gen</li> <li>- FGFR2 Gen</li> <li>- TCF4 Gen</li> <li>- VPS13B Gen</li> <li>- CFTR Gen</li> <li>- FBN1 Gen</li> <li>- PTPN11 Gen</li> <li>- L1CAM Gen</li> <li>- CDKL5 Gen</li> <li>- ZEB2 Gen</li> <li>- SMAD3 Gen</li> <li>- ACTA2 Gen</li> <li>- Eiigkeitstestung</li> <li>- EHMT1 Gen</li> <li>- TTR Gen</li> <li>- GJB2 Gen</li> </ul>	<p>SMD.M.039</p> <p>SMD.M.040</p> <p>SMD.M.041</p> <p>SMD.M.042</p> <p>SMD.M.043</p> <p>SMD.M.044</p> <p>SMD.M.045</p> <p>SMD.M.046</p> <p>SMD.M.047</p> <p>SMD.M.048</p> <p>SMD.M.051</p> <p>SMD.M.052</p> <p>SMD.M.053</p> <p>SMD.M.054</p> <p>SGD.M.007</p> <p>SMD.M.060</p>
PCR-Produkte	<p><b>Agarosegel-Elektrophorese</b></p> <p>Qualitätstest</p>	<p>Validiertes eigenes Verfahren adaptiert aus Standardverfahren und aus Lit. 2), SMD.M.005, SGD.M.003</p>
PCR-Produkte	<p><b>PAGE und Silberfärbung</b></p> <p>Untersuchungen zur Haplotypbestimmung</p> <p>Untersuchungen zur Abklärung einer Chromosomendeletion oder -duplikation</p> <p>Untersuchungen zur Abklärung einer uniparentalen Disomie</p> <p>Untersuchungen zur Abklärung des</p>	<p>Validiertes eigenes Verfahren adaptiert aus Standardverfahren und aus Lit. 2), SMD.M.011, SMD.M.018</p> <p>SMD.M.024</p> <p>SMD.M.007</p> <p>SMD.M.008</p>

1) Geltungsbereich Typ A (fix)

2) Geltungsbereich Typ B (flexibel)

3) Geltungsbereich Typ C (flexibel)

Definition der Flexibilität siehe SAS-Dokument 741



## STS-Verzeichnis

## Akkreditierungsnummer: STS 0460

Produkte- oder Stoffgruppe, Tätigkeitsgebiet	Messprinzip <sup>3)</sup> (Merkmale, Messbereiche, Prüfungsarten)	Prüfverfahren, Bemerkungen (nationale, internationale Normen, eigene Verfahren)
DNS und PCR-Produkte	- Angelmann-Syndroms	SMD.M.002
	- Prader-Willi-Syndroms	SMD.M.003
	- Deletion 22q11.2-Syndroms	SMD.M.004
	- Williams-Beuren-Syndroms	SMD.M.006
	- Silver-Russel-Syndroms	SMD.M.020
	- Primordialen Minderwuchses	SMD.M.021
	- Beckwith-Wiedemann-Syndroms	SMD.M.022
	<b>Restriktionsverdau</b>	Validiertes eigenes Verfahren adaptiert aus Standardverfahren und aus Lit. 2), SMD.M.014
	Mutationsanalyse des UBE3A Gens	SMD.M.015
	Untersuchungen zur Abklärung des XCI Status	SMD.M.032
PCR-Produkte	Untersuchungen zur Abklärung des Fragiles X Syndroms	SMD.M.033
	Beckwith-Wiedemann-Syndroms	SMD.M.022
	Angelman-Syndroms	SMD.M.002
	Prader-Willi-Syndroms	SMD.M.003
	Silver-Russel-Syndroms	SMD.M.020
	<b>DNS-Sanger-Sequenzierung</b>	Kommerzielles Verfahren auf Basis Kit adaptiert aus Lit. 5), SMD.M.026, SGD.M.004
	Mutationsanalyse des UBE3A Gens (Angelman-Syndrom)	SMD.M.015
	Mutationsanalyse des NSDI Gens (SOTOS-Syndrom)	SMD.M.016
	Mutationsanalyse des RAI1 Gens (Smith-Magenis Syndrom)	SMD.M.030
	Mutationsanalyse des SCN1A Gens (Dravet Syndrom)	SMD.M.031
Mutationsanalyse des FGFR3 Gens (FGFR3-assoziierte Syndrome)	SMD.M.034	
Mutationsanalyse des SHOX Gens (SHOX-assoziierte Kleinwuchs)	SMD.M.035	



## STS-Verzeichnis

## Akkreditierungsnummer: STS 0460

Produkte- oder Stoffgruppe, Tätigkeitsgebiet	Messprinzip <sup>3)</sup> (Merkmale, Messbereiche, Prüfungsarten)	Prüfverfahren, Bemerkungen (nationale, internationale Normen, eigene Verfahren)
	Mutationsanalyse des MED12 Gens (Lujan-Fryns-Syndrom)	SMD.M.036
	Mutationsanalyse des GCP3 Gens (Simpson-Golabi-Behmel Syndrom)	SMD.M.037
	Mutationsanalyse des MEF2C Gens	SMD.M.038
	Mutationsanalyse des MECP2 Gens (Rett Syndrom)	SMD.M.039
	Mutationsanalyse des Exon 7 des FGFR2 Gens (Apert Syndroms)	SMD.M.040
	Mutationsanalyse des TCF4 Gens (Pitt-Hopkins Syndrom)	SMD.M.041
	Mutationsanalyse des VPS13B Gens (Cohen Syndrom)	SMD.M.042
	Mutationsanalyse des CFTR Gens (Cystische Fibrose)	SMD.M.043
	Mutationsanalyse des FBN1 Gens (Marfan Syndrom)	SMD.M.044
	Mutationsanalyse des PTPN11 Gens (Noonan Syndrom)	SMD.M.045
	Mutationsanalyse des L1CAM Gens (Hydrocephalus)	SMD.M.046
	Mutationsanalyse des CDKL5 Gens (Rett-like Syndrom)	SMD.M.047
	Mutationsanalyse des ZEB2 Gens (Mowat Wilson Syndrom)	SMD.M.048
	Mutationsanalyse der TGFBR1/2 Gene (Marfan-like Syndrom)	SMD.M.050
	Mutationsanalyse des SMAD3 Gens (Marfan-like Syndrom)	SMD.M.051
	Mutationsanalyse des ACTA2 Gens (Marfan-like Syndrom)	SMD.M.052
	Mutationsanalyse des EHMT1 Gens (Kleefstra Syndrom)	SMD.M.054
	Mutationsanalyse des TTR Gens (Hereditäre TTR-assozierte Amyloidose)	SGD.M.007

1) Geltungsbereich Typ A (fix)

2) Geltungsbereich Typ B (flexibel)

3) Geltungsbereich Typ C (flexibel)



## STS-Verzeichnis

## Akkreditierungsnummer: STS 0460

Produkte- oder Stoffgruppe, Tätigkeitsgebiet	Messprinzip <sup>3)</sup> (Merkmale, Messbereiche, Prüfungsarten)	Prüfverfahren, Bemerkungen (nationale, internationale Normen, eigene Verfahren)
PCR-Produkte	Mutationsanalyse des GJB2 Gens (DFNB1)	SMD.M.060
	<b>Fragmentanalyse</b>	SMD.M.027
	Molekulare Untersuchung auf Trisomien 21, 18, 13 sowie Aneuploidien der Geschlechtschromosomen	SMD.M.028
	Fragiles X Syndrom	SMD.M.033
	Molekulare Untersuchung des XCI Status	SMD.M.032
	Haplotyp Untersuchungen	SMD.M.024
	Molekulare Untersuchung des Minderwuchs	SMD.M.021
	Zystische Fibrose	SMD.M.043
	Mikrodeletionen Chromosom Y	SMD.M.049
	Eiigkeitstestung	SMD.M.053
DNA	<b>MLPA</b> Untersuchung auf Deletionen / Duplikationen / Methylierung	Kommerzielles Verfahren auf Basis Kit adaptiert aus Lit. 6), SMD.M.029
	Angelman Syndrom	SMD.M.002, SMD.M.015
	Prader-Willi Syndrom	SMD.M.003
	Sotos Syndrom	SMD.M.016, SMD.M.056
	Williams Syndrom	SMD.M.006
	Silver-Russell Syndrom	SMD.M.020
	Deletion 22q11 Syndrom	SMD.M.004
	Smith-Magenis Syndrom	SMD.M.030, SMD.M.057
	Beckwith-Wiedemann Syndrom	SMD.M.022
	Dravet Syndrom	SMD.M.031, SMD.M.057
	Fragiles X Syndrom	SMD.M.033
	SHOX-assoziierte Kleinwuchs	SMD.M.035
	Simpson-Golabi-Behmel Syn.	SMD.M.037, SMD.M.056
	MEF2C	SMD.M.038, SMD.M.057



## STS-Verzeichnis

## Akkreditierungsnummer: STS 0460

Produkte- oder Stoffgruppe, Tätigkeitsgebiet	Messprinzip <sup>3)</sup> (Merkmale, Messbereiche, Prüfungsarten)	Prüfverfahren, Bemerkungen (nationale, internationale Normen, eigene Verfahren)
DNA	Rett Syndrom	SMD.M.039, SMD.M.057
	Pitt-Hopkins Syndrom	SMD.M.041, SMD.M.057
	Cohen Syndrom	SMD.M.042, SMD.M.057
	Zystische Fibrose	SMD.M.043, SMD.M.057
	Marfan Syndrom (FBN1)	SMD.M.044, SMD.M.057
	Rett-like Syndrom	SMD.M.047, SMD.M.057
	Mowat-Wilson Syndrom	SMD.M.048, SMD.M.057
	Marfan-like Syndrom (TGFB1/2)	SMD.M.050, SMD.M.057
	DFNB1 (GJB2/GJB6)	SMD.M.060
	Alzheimer's Disease	SMD.M.057
	Cholestasen	SMD.M.057
DNA	SMA	SMD.M.058
	<b>MLPA-Auswertung der NGS Daten fürs "Cancer Panel"</b>	
DNA	Qualitative Untersuchung der Haplotypen in der kritischen Region und des Mutationsprofils	SMD.M.056, SMD.O.004
	<b>MLPA-Auswertung der NGS Daten fürs "Custom Panel"</b>	
DNA	Qualitative Untersuchung der Haplotypen in der kritischen Region und des Mutationsprofils	SMD.M.054, SMD.M.057, SMD.O.004
	<b>Hochdurchsatzsequenzierung (Genpanels), inkl. Sanger Sequenzierungen zur Bestätigung / Vervollständigung der Analysen</b>	Standardverfahren adaptiert aus Lit. 10, 11), SMD.M.055
DNA	NGS cancer panel (94 Gene) NGS custom panel (252 Gene)	SMD.M.056 SMD.M.057
	<b>Klinische Exomsequenzierung (CES) indikationsrelevanter Gene (Hochdurchsatzsequenzierung), inkl. Sanger Sequenzierungen zur Bestätigung / Vervollständigung der Analysen für:</b>	Standardverfahren adaptiert aus Lit. 10, 11), SGD.M.005
	- Blut, Gerinnung, Immunsystem	



## STS-Verzeichnis

## Akkreditierungsnummer: STS 0460

Produkte- oder Stoffgruppe, Tätigkeitsgebiet	Messprinzip <sup>3)</sup> (Merkmale, Messbereiche, Prüfungsarten)	Prüfverfahren, Bemerkungen (nationale, internationale Normen, eigene Verfahren)
DNA	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Haut-, Bindegewebe, Knochenkrankungen</li> <li>- Metabolische und endokrine Krankheiten</li> <li>- Mitochondriale Erkrankungen</li> <li>- Neoplasien, hereditär</li> <li>- Neuromuskuläre und neurodegenerative Erkrankungen</li> <li>- Ophthalmologische Erkrankungen</li> <li>- Syndrome mit chromosomaler Mikrodeletion, uniparentaler Disomie, abnormer Methylierung</li> <li>- Urogenitalsystem, Fertilitätsstörungen, Sterilität</li> <li>- Seltene genetische Krankheiten (Orphan Disease)</li> </ul> <p><b>Gesamt Exomsequenzierung (WES) indikationsrelevanter Gene (Hochdurchsatzsequenzierung), inkl. Sanger Sequenzierungen zur Bestätigung / Vervollständigung der Analysen für:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Blut, Gerinnung, Immunsystem</li> <li>- Haut-, Bindegewebe, Knochenkrankungen</li> <li>- Metabolische und endokrine Krankheiten</li> <li>- Mitochondriale Erkrankungen</li> <li>- Neoplasien, hereditär</li> <li>- Neuromuskuläre und neurodegenerative Erkrankungen</li> <li>- Ophthalmologische Erkrankungen</li> <li>- Syndrome mit chromosomaler Mikrodeletion, uniparentaler Disomie, abnormer Methylierung</li> </ul>	Standardverfahren adaptiert aus Lit. 12, 13, 14, 15, 16, 17), SGD.M.006



## STS-Verzeichnis

## Akkreditierungsnummer: STS 0460

Produkte- oder Stoffgruppe, Tätigkeitsgebiet	Messprinzip <sup>3)</sup> (Merkmale, Messbereiche, Prüfungsarten)	Prüfverfahren, Bemerkungen (nationale, internationale Normen, eigene Verfahren)
<b>Bereich CD</b>	- Urogenitalsystem, Fertilitätsstörungen, Sterilität  - Seltene genetische Krankheiten (Orphan Disease)	
Heparin-Blut Cordozentese	Lymphozyten Chromosomenuntersuchungen	Standardverfahren adaptiert aus Lit. 7), SCD.M.003, SCD.M.015
	Lymphozyten Schnelltest auf Trisomie 21, 13, 18 oder Monosomie /Trisomie geschlechts Chromosomen (FISH an unstimuliertem Blut)	Standardverfahren adaptiert aus Lit. 8), SCD.M.012
CVS/Zotten aus Abortmaterial	Chorion/Plazentazotten Chromosomenuntersuchungen	Standardverfahren adaptiert aus Lit. 7), SCD.M.006
Fruchtwasser	Amniozyten Chromosomenuntersuchungen	Standardverfahren adaptiert aus Lit. 7), SCD.M.005
Fibroblasten (aus Hautbiopsie oder Abortmaterial)	Fibroblasten Chromosomenuntersuchungen	Standardverfahren adaptiert aus Lit. 7), SCD.M.004
Mundschleimhautabstrich	Fluoreszierende in situ Hybridisierung (FISH) Untersuchungen zur Abklärung einer Mikrodeletion, Deletion, Duplikation oder Translokation und Mosaik	Standardverfahren adaptiert aus Lit. 8), SCD.M.011
Chromosomenpräparate	Färbung von Chromosomen zur Chromosomenanalyse	Standardverfahren adaptiert aus Lit. 7), SCD.M.002
	Fluoreszierende in situ Hybridisierung (FISH) Untersuchungen zur Abklärung einer Mikrodeletion, Deletion, Duplikation oder Translokation	Standardverfahren adaptiert aus Lit. 8), SCD.M.010
DNS	<b>Array-CGH</b> Abklärung auf submikroskopische Deletionen, Duplikationen und kleine Mosaik (in klassischer Zytogenetik nicht sichtbar)	Standardverfahren adaptiert aus Lit. 9), SCD.M.013



## STS-Verzeichnis

## Akkreditierungsnummer: STS 0460

Produkte- oder Stoffgruppe, Tätigkeitsgebiet	Messprinzip <sup>3)</sup> (Merkmale, Messbereiche, Prüfungsarten)	Prüfverfahren, Bemerkungen (nationale, internationale Normen, eigene Verfahren)
DNS	<b>NIPT</b> Im mütterlichen Blut zirkulieren Zell-freie DNA – Fragmente (cfDNA), welche sowohl von der Mutter stammen als auch solche aus dem kindlichen Anteil der Plazenta. Nach Extraktion der cfDNA aus dem mütterlichen Blut, lassen sich aus dieser mittels statistischer Analyseverfahren Hinweise auf zahlenmässige oder segmentale Abweichungen einzelner Chromosomen berechnen.	Standardverfahren adaptiert aus Lit. 18), SCD.M.016

Abkürzung	Bedeutung
AC:	Amniocyten
CD:	Chromosomendiagnostik
CES	Clinical Exome Sequencing
CGH	Comparative Genomic Hybridization
GD:	Genom-Diagnostik
CVS:	Chorionzotten
DNS:	Desoxyribonukleinsäure
EDTA:	Ethylendiamin-Tetraessigsäure
FISH:	Fluorescence In Situ Hybridization
MD:	Molekulare Diagnostik
MLPA	Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification
NGS	Next Generation Sequencing
PAGE:	Polyacrylamid Gelelektrophorese
PCR:	polymerase chain reaction
SCD.M:	SOP/Chromosomendiagnostik.Methode
SMD.M:	SOP/Molekulare Diagnostik.Methode
SGD.M:	SOP/Genom-Diagnostik.Methode
SSCP:	single-strand conformational polymorphism
WES:	Whole Exome Sequencing



## STS-Verzeichnis

## Akkreditierungsnummer: STS 0460

Abkürzung	Bedeutung
NIPT:	Nicht Invasiver Pränataler Test

Literaturverzeichnis	
[1]	Kommerzielles Verfahren auf Basis Kit [Chemagen, Chemagic DNA Blood Kit special]
[2]	Current Protocols in Molecular Biology (1994) Edited by: Fred M. Ausubel, Roger Brent, Robert E. Kingston, David D. Moore, J.G. Seidman, John A. Smith, Kevin Struhl
[3]	Kommerzielles Verfahren auf Basis Kit [QIAamp® DNS Blood Mini Kit (50), Cat. No. 51104 von Qiagen]
[4]	Kommerzielles Verfahren auf Basis Kit [Chemagen, Chemagic DNA Saliva Kit]
[5]	Kommerzielles Verfahren auf Basis Kit [BigDye® Terminator v3.1 Cycle Sequencing Kit“ von Applied Biosystems]
[6]	Kommerzielles Verfahren auf Basis Kits [MRC Holland]
[7]	Diagnostic Cytogenetics, Rolf-Dieter Wegner (ed.). Springer Lab Manuals 1999
[8]	FISH Technology, Bernd W. Rautenstrauss.Thomas Liehr (Eds.). Springer Lab Manuals 2002
[9]	Cytogenetics Array-Protokoll (User Manual Affimetrix)
[10]	Illumina “TruSight Rapid Capture Sample Preparation Guide”, Version May 2013
[11]	Illumina “Preparing DNA Libraries for Sequencing on the MiSeq”, Version March 2013
[12]	SureSelectXT Target Enrichment System Kit for Illumina Multiplexed Sequencing; Version B.3, June 2015
[13]	HiSeq SBS Kit v4 Reference Guide; Version May 2014
[14]	HiSeq Cluster Kit v4 Reference Guide; Version May 2014
[15]	Denaturing and Diluting Libraries for the HiSeq® and GAIIx; Version November 2014
[16]	User Manual „Fragment Library Preparation Using the AB Library Builder System“; Version March 2011
[17]	Illumina bcl2fastq Conversion Software User guide; Version 1.8.4, March 2013
[18]	Baran Bayindir et al. Eur J Hum Genet. 2015 Oct;23

\* / \* / \* / \* / \*