

## STS-Verzeichnis

## Akkreditierungsnummer: STS 0669

Internationale Norm: ISO/IEC 17025:2017  
 Schweizer Norm: SN EN ISO/IEC 17025:2018

Institut für Medizinische Moleku-  
 largenetik der Universität Zürich  
 Wagistrasse 12  
 8952 Schlieren

Leiter/in: Prof. Dr. Wolfgang Berger  
 MS-Verantwortliche/r: Dr. Urs Graf  
 Telefon: +41 44 556 33 50  
 E-Mail: [berger@medmolgen.uzh.ch](mailto:berger@medmolgen.uzh.ch)  
 Internet: <http://www.medmolgen.uzh.ch>  
 Erstmals akkreditiert: 10.01.2020  
 Aktuelle Akkreditierung: 10.01.2020 bis 09.01.2025  
 Verzeichnis siehe: [www.sas.admin.ch](http://www.sas.admin.ch)  
 (Akkreditierte Stellen)

### Geltungsbereich der Akkreditierung ab 10.01.2020

#### Prüflaboratorium für Molekulargenetik

Produkte- oder Stoffgruppe, Tätigkeitsgebiet	Messprinzip <sup>2)</sup> (Merkmale, Messbereiche, Prüfungsarten)	Prüfverfahren, Bemerkungen (nationale, internationale Normen, eigene Verfahren)
Blut	DNA-Extraktion	Kommerzielles Verfahren auf Ba- sis Kit, Lit. 1), SMG.M.026,
Blut	DNA-Extraktion	Kommerzielles Verfahren auf Ba- sis Kit, Lit. 2), SMG.M.027,
Chorionzotten	DNA-Extraktion	Kommerzielles Verfahren auf Ba- sis Kit, Lit. 2), SMG.M.027
Amnionzellen	DNA-Extraktion	Kommerzielles Verfahren auf Ba- sis Kits, Lit. 1) und 2), SMG.M.026 und SMG.M.027
Speichel	DNA-Extraktion	Kommerzielles Verfahren auf Ba- sis Kit, Lit. 2), SMG.M.027
Fibroblasten	DNA-Extraktion	Kommerzielles Verfahren auf Ba- sis Kit, Lit. 2), SMG.M.027
Verschiedene Gewebe	DNA-Extraktion	Kommerzielles Verfahren auf Ba- sis Kit, Lit. 2), SMG.M.027
Embryonale Zellen	WGA	Kommerzielles Verfahren auf Ba- sis Kit, Lit. 3), SMG.M.058

1) Geltungsbereich Typ A (fix)

2) Geltungsbereich Typ B (flexibel)

3) Geltungsbereich Typ C (flexibel)

## STS-Verzeichnis

## Akkreditierungsnummer: STS 0669

Produkte- oder Stoffgruppe, Tätigkeitsgebiet	Messprinzip <sup>2)</sup> (Merkmale, Messbereiche, Prüfungsarten)	Prüfverfahren, Bemerkungen (nationale, internationale Normen, eigene Verfahren)
Keimzellen (Polkörper)	WGA	Kommerzielles Verfahren auf Basis Kit, Lit. 3), SMG.M.058
	DNA	Eigenes modifiziertes und validiertes Verfahren adaptiert aus Lit. 4), SMG.M.029
	<b>PCR</b>	
	Friedreich Ataxie	SMG.M.038
	Huntington Krankheit	SMG.M.011
	Myotone Dystrophie Typ 1	SMG.M.007
	Myotone Dystrophie Typ 2	SMG.M.064
	Hereditäre Neuropathie mit Neigung zu Drucklähmungen	SMG.M.016
	Hereditäre motorisch-sensible Neuropathie (Charcot-Marie-Tooth-Krankheit)	SMG.M.016
	Spinale Muskelatrophien	SMG.M.024
	Narkolepsie	
	Spinocerebelläre Ataxien	SMG.M.018, SMG.M.019, SMG.M.020, SMG.M.021, SMG.M.022, SMG.M.023
	Spinobuläre Muskelatrophie	SMG.M.005
	Dentato-rubro-pallido-luysiane Atrophie (DRPLA)	SMG.M.008
	<i>PRPH2</i> -Gen	SMG.M.001
	<i>HCRT</i> -Gen	SMG.M.002
	<i>NDP</i> -Gen	SMG.M.004
	<i>MEFV</i> -Gen	SMG.M.013
	<i>PTPN11</i> -Gen	SMG.M.017
	<i>TAZ</i> -Gen	SMG.M.025
	<i>TSPAN12</i> -Gen	SMG.M.033
	<i>RP2</i> -Gen	SMG.M.035
	<i>RPGR</i> -Gen	SMG.M.036
	<i>FLT4</i> -Gen	SMG.M.039
	<i>ABCA4</i> -Gen	SMG.M.042
	<i>RHO</i> -Gen	SMG.M.043

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 0669**

Produkte- oder Stoffgruppe, Tätigkeitsgebiet	Messprinzip <sup>2)</sup> (Merkmale, Messbereiche, Prüfungsarten)	Prüfverfahren, Bemerkungen (nationale, internationale Normen, eigene Verfahren)
DNA	TRPM1-Gen FZD4-Gen CHM-Gen VCAN-Gen KCNQ1-Gen KCNH2-Gen SCN5A-Gen <b>Hochdurchsatzsequenzierung des Exoms oder des gesamten Genoms inkl. Sanger-Sequenzierung zur Bestätigung / Vervollständigung der Analyse</b> Familiäre Fiebersyndrome Ophthalmologische Erkrankungen Kardiologische Erkrankungen Polyneuropathien Ataxien Neurologische und neuromuskuläre Erkrankungen	SMG.M.047 SMG.M.048 SMG.M.052 SMG.M.054 SMG.M.055 SMG.M.056 SMG.M.057 Standardverfahren adaptiert aus Lit. 5, 6), SMG.M.059
DNA	<b>MLPA</b> Hereditäre motorisch-sensible Neuropathie (Charcot-Marie-Tooth-Krankheit) Hereditäre Neuropathie mit Neigung zu Drucklähmung Spinale Muskelatrophien	Kommerzielles Verfahren auf Basis Kit, Lit. 8), SMG.M.046 SMG.M.016 SMG.M.016 SMG.M.024
DNA	<b>Southern Blot</b> Myotone Dystrophie Typ 1 Friedreich Ataxie <b>Karyomapping</b> Indikationsrelevante Krankheiten	Eigenes modifiziertes und validiertes Verfahren adaptiert aus Lit. 9), SMG.M.031 SMG.M.007 SMG.M.038 Standardverfahren adaptiert aus Lit. 15), SMG.M.068

## STS-Verzeichnis

## Akkreditierungsnummer: STS 0669

Produkte- oder Stoffgruppe, Tätigkeitsgebiet	Messprinzip <sup>2)</sup> (Merkmale, Messbereiche, Prüfungsarten)	Prüfverfahren, Bemerkungen (nationale, internationale Normen, eigene Verfahren)
DNA	<b>PGT-A</b>	Standardverfahren adaptiert aus Lit. 7), SMG.M.069
PCR-Produkt	Aneuploidiescreening	
	<b>Agarose-Gelelektrophorese</b>	Eigenes validiertes Verfahren, SMG.M.032
	(Interne Qualitätskontrolle)	
	<b>Fragmentanalyse</b>	Standardverfahren adaptiert aus Lit. 10, 11), SMG.M.045
	Myotone Dystrophie Typ 1	SMG.M.007
	Myotone Dystrophie Typ 2	SMG.M.064
	Huntington Krankheit	SMG.M.011
	Friedreich Ataxie	SMG.M.038
	Spinocerebelläre Ataxien	SMG.M.018, SMG.M.019, SMG.M.020, SMG.M.021, SMG.M.022, SMG.M.023
	Spinobuläre Muskelatrophie	SMG.M.005
PCR-Produkt	Dentato-rubro-pallido-luysiane Atrophie (DRPLA)	SMG.M.008
	Ausschluss maternalen Kontamination bei Pränataluntersuchungen	SMG.M.061
	<b>Sanger-Sequenzierung</b>	Standardverfahren adaptiert aus Lit. 11, 12, 13), SMG.M.030
	Mutationsanalyse des <i>PRPH2</i> -Gens	SMG.M.001
	Mutationsanalyse des <i>HCRT</i> -Gens	SMG.M.002
	Mutationsanalyse des <i>NDP</i> -Gens	SMG.M.004
	Mutationsanalyse des <i>AR</i> -Gens	SMG.M.005
	Mutationsanalyse des <i>DMPK</i> -Gens	SMG.M.007
	Mutationsanalyse des <i>HD</i> -Gens	SMG.M.011
	Mutationsanalyse des <i>MEFV</i> -Gens	SMG.M.013
Mutationsanalyse des <i>PMP22</i> -Gens	SMG.M.016	
Mutationsanalyse des <i>PTPN11</i> -Gens	SMG.M.017	

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 0669

Produkte- oder Stoffgruppe, Tätigkeitsgebiet	Messprinzip <sup>2)</sup> (Merkmale, Messbereiche, Prüfungsarten)	Prüfverfahren, Bemerkungen (nationale, internationale Normen, eigene Verfahren)
PCR-Produkt	Mutationsanalyse des <i>SMN1</i> -Gens	SMG.M.024
	Mutationsanalyse des <i>TAZ</i> -Gens	SMG.M.025
	Mutationsanalyse des <i>TSPAN12</i> -Gens	SMG.M.033
	Mutationsanalyse des <i>RP2</i> -Gens	SMG.M.035
	Mutationsanalyse des <i>RPGR</i> -Gens	SMG.M.036
	Mutationsanalyse des <i>FRDA</i> -Gens	SMG.M.038
	Mutationsanalyse des <i>FLT4</i> -Gens	SMG.M.039
	Mutationsanalyse des <i>ABCA4</i> -Gens	SMG.M.042
	Mutationsanalyse des <i>RHO</i> -Gens	SMG.M.043
	Mutationsanalyse des <i>TRPM1</i> -Gens	SMG.M.047
	Mutationsanalyse des <i>FZD4</i> -Gens	SMG.M.048
	Mutationsanalyse des <i>CHM</i> -Gens	SMG.M.052
	Mutationsanalyse des <i>VCAN</i> -Gens	SMG.M.054
	Mutationsanalyse des <i>KCNQ1</i> -Gens	SMG.M.055
	Mutationsanalyse des <i>KCNH2</i> -Gens	SMG.M.056
	Mutationsanalyse des <i>SCN5A</i> -Gens	SMG.M.057
		<b>TP-PCR</b>
	Myotone Dystrophie Typ 1	SMG.M.007
	Myotone Dystrophie Typ 2	SMG.M.064
	Huntington Krankheit	SMG.M.011
	Friedreich Ataxie	SMG.M.038
	Spinocerebelläre Ataxien	SMG.M.018, SMG.M.019, SMG.M.020, SMG.M.021, SMG.M.022, SMG.M.023
WGA	<b>PCR</b>	Standardverfahren adaptiert aus Lit. 4), SMG.M.029
	Indikationsrelevante Krankheiten	

## STS-Verzeichnis

## Akkreditierungsnummer: STS 0669

Produkte- oder Stoffgruppe, Tätigkeitsgebiet	Messprinzip <sup>2)</sup> (Merkmale, Messbereiche, Prüfungsarten)	Prüfverfahren, Bemerkungen (nationale, internationale Normen, eigene Verfahren)
PCR-Produkt aus WGA	<b>Karyomapping</b>  Indikationsrelevante Krankheiten	Standardverfahren adaptiert aus Lit. 15), SMG.M.068
	<b>PGT-A</b>  Aneuploidiescreening	Standardverfahren adaptiert aus Lit. 7), SMG.M.069
PCR-Produkt aus WGA	<b>Sanger-Sequenzierung</b>  Indikationsrelevante Krankheiten	Standardverfahren adaptiert aus Lit. 11, 12, 13), SMG.M.030
	<b>Fragmentanalyse</b>  Indikationsrelevante Krankheiten	Standardverfahren adaptiert aus Lit. 10, 11), SMG.M.045
PCR-Produkt aus WGA	<b>TP-PCR</b>  Indikationsrelevante Krankheiten	Standardverfahren adaptiert aus Lit. 14), SMG.M.060

Abkürzung	Bedeutung
DNA	Desoxyribonukleinsäure
MLPA	Multiplexe ligationsabhängige Sondenamplifikation
PCR	Polymerasekettenreaktion
SMG.M	Standardarbeitsanweisung (SOP) Molekulargenetik
TP-PCR	Triplett- bzw. Tetraplett-Repeat-Primed Polymerasekettenreaktion
WGA	Vollständige/gesamte Genomamplifikation (whole genome amplification)
PGT-A	Preimplantation Genetic Testing – Aneuploidie (Aneuploidiescreening)



## STS-Verzeichnis

## Akkreditierungsnummer: STS 0669

Literaturverzeichnis	
1	Kommerzielles Verfahren auf Basis Kit (Chemagic DNA Blood Kit Special, Chemagen Cat. No. CMG763-2)
2	Kommerzielles Verfahren auf Basis Kit (QIAamp DNA Blood Mini Kit (50), Qiagen Cat. No.51304)
3	Kommerzielles Verfahren auf Basis Kit (REPLI-g Single Cell Kit, Qiagen Cat. No. 150345)
4	Saiki RK, Bugawan TL, Mullis KB (1986) "Analysis of enzymatically amplified beta-globin and HLA-DQ alpha DNA with allele-specific oligonucleotide probes". Nature 324, 163-6
5	Illumina „TruSeq Exome Library Prep Reference Guide“, Version November 2015
6	Illumina „NextSeq System, Denature and Dilute Libraries Guide“, Version January 2016
7	Illumina “VeriSeq™ PGS Library Prep Reference Guide“, Version April 2016
8	Kommerzielles Verfahren auf Basis Kits (MRC Holland)
9	Southern EM (1975) “Detection of specific sequences among DNA fragments separated by gel electrophoresis”, J Mol Biol. 98, 503-17
10	DNA Fragment Analysis by Capillary Electrophoresis (Applied Biosystems, Publication Number: 4474504)
11	Applied Biosystems 3130/3130xl Genetic Analyzers, “Getting Started Guide“, January 2007
12	BigDye Terminator v1.1 Cycle Sequencing Kit, User Guide (Applied Biosystems, Publication Number: 4337036)
13	BigDye Terminator v3.1 Cycle Sequencing Kit, User Guide (Applied Biosystems, Publication Number: 4337035)
14	Catalli et al. 2010, “Validation of Sensitivity and Specificity of Tetraplet-Primed PCR (TP-PCR) in the Molecular Diagnosis of Myotonic Dystrophy Type 2 (DM2)”, Mol.Diagn.12(5): 601-606
15	Illumina „Infinium Karyomapping Assay“, Version Juni 2015

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