

medizinisches Laboratorium

Rechtsperson Medizinische Universität Innsbruck
Innrain 52, 6020 Innsbruck

Internet www.i-med.ac.at/mgmkp/index.html

Ident Nr. 0373

Standort Institut für Humangenetik der Medizinischen Universität Innsbruck, Zentrum Medizinische Genetik Innsbruck (ZMGI)
Peter-Mayr-Straße 1, 6020 Innsbruck

Datum der Erstakkreditierung 2015-06-11

Level 3 Akkreditierungsnorm EN ISO 15189:2012
gemäß EA-1/06

Gemäß § 7 AkkG 2012 ist die der Akkreditierung zu Grunde liegende harmonisierte Level 3 Akkreditierungsnorm sowie die von der EA - European co-operation for Accreditation, des IAF — International Accreditation Forum und der Akkreditierung Austria zutreffenden Anleitungsdokumente/Leitfäden bzw. verpflichtend erklärten zusätzlichen normativen Dokumente in der geltenden Fassung zu beachten und einzuhalten.

Die Akkreditierung erfolgt zusätzlich nach folgenden Bestimmungen, welche ebenso verbindlich in der jeweils geltenden Fassung einzuhalten sind.

sonstige Anforderungen EA-3/01:2012
EA-4/17:2008
ILAC-P9:2014
ILAC-P10:2013

Geltungsbereich des medizinischen Laboratoriums (EN ISO 15189:2012)
 Medizinische Universität Innsbruck

Institut für Humangenetik der Medizinischen Universität Innsbruck, Zentrum Medizinische Genetik Innsbruck (ZMGI) / (Ident.Nr.: 0373)

gültig ab: 17.06.2020

Dokumentnummer (Ausgabe)	¹⁾	Titel der Norm/ SOP	²⁾	Durchgeführte Prüfungen/ Arten von Prüfungen/ Techniken/ Methoden/ ³⁾	Materialien/ Produkte	Komponenten/ Parameter/ Merkmale	Bemerkungen
Humangenetik_PV01 (2019-08)	S	Polymerasekettenreaktion (PCR) zur Analyse der Ursache von genetischen Krankheiten aus humanen Zellen		Molekularbiologische Verfahren - PCR	DNS aus humanen Zellen	CFTR;AZF;DYT1;FRDA;GJB2;JAK2;BR AF;KIT;MYD88	
Humangenetik_PV02 (2017-08)	S	Diagnostik des Fra(X)-Syndroms und der Myotonen Dystrophie Typ I durch Nachweis der Repeat-Sequenz-Expansion und im FMR1-Gen auch des Methylierungsstatus durch Southern Blot Analyse in DNS aus humanen Zellen		Molekularbiologische Verfahren - Hybridisierungstechniken (inklusive in situ Hybridisierung)	DNS aus humanen Zellen	DMPK;FMR1	
Humangenetik_PV03 (2018-05)	S	Konstitutionelle Zytogenetik Chromosomenanalyse aus Amnionflüssigkeit		Zytogenetik	Amnionflüssigkeit	Chromosomen	
Humangenetik_PV04 (2018-05)	S	Konstitutionelle Zytogenetik Chromosomenanalyse aus Chorionzotten		Zytogenetik	Chorionzotten	Chromosomen	
Humangenetik_PV05 (2018-05)	S	Konstitutionelle Zytogenetik Chromosomenanalyse aus Gewebe		Zytogenetik	Gewebe	Chromosomen	
Humangenetik_PV06 (2018-11)	S	Konstitutionelle Zytogenetik Chromosomenanalyse aus Vollblut		Zytogenetik	Vollblut	Chromosomen	
Humangenetik_PV07 (2019-04)	S	Tumorzytogenetik Chromosomenanalyse aus Knochenmark, Vollblut, Apheresat		Zytogenetik	Vollblut;Knochenmark;Apher esat	Chromosomen	
Humangenetik_PV08 (2017-09)	S	SNP-Array-Analyse zum Nachweis von Kopiezahlveränderungen und zur Kopplungsanalyse/Autozygotiekartierung an DNS aus humanen Zellen		Arraytechnologie	DNS aus humanen Zellen	SNP-Array	
Humangenetik_PV09 (2019-06)	S	Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung (FISH) an Metaphasen und Interphasekernen zum Nachweis von chromosomalen Veränderungen in der konstitutionellen Genetik und in der Tumorzytogenetik		Fluoreszenz In-Situ Hybridisierung (FISH)	Humane Zellen	Metaphasen;Interphasekerne	

Geltungsbereich des medizinischen Laboratoriums (EN ISO 15189:2012)
 Medizinische Universität Innsbruck

Institut für Humangenetik der Medizinischen Universität Innsbruck, Zentrum Medizinische Genetik Innsbruck (ZMGI) / (Ident.Nr.: 0373)

gültig ab: 17.06.2020

Dokumentnummer (Ausgabe)	¹⁾	Titel der Norm/ SOP	²⁾	Durchgeführte Prüfungen/ Arten von Prüfungen/ Techniken/ Methoden/ ³⁾	Materialien/ Produkte	Komponenten/ Parameter/ Merkmale	Bemerkungen
Humangenetik_PV10 (2019-08)	S	Sequenzierreaktion nach Sanger (SangerSeq) zur Analyse der Ursachen von genetischen Krankheiten in DNS aus humanen Zellen		Molekularbiologische Verfahren - Sequenzierung	DNS aus humanen Zellen	ACADM;ACADS;ACADSB;AGL;ALDO B;AMT;APOB;APC;AR;ARSA;ASPA;ATP7B;BCKDHA;BCKDHB;BRCA1;BRCA2;CBS;CFTR;CDH1;CHD7;COCH;CPS1;CPT2;CYP11B1;CYP21A2;DHCR7;F2;F5;FAH;FGFR1;FGFR2;FGFR3;FH;FKBP14;FLG;FMO3;G6PC;VHL;GAA;GALT;GBE1;GCDH;GJA1;GJB1;GJB2;GLA;HADHA;HFE;HMBS;HMGCS2;HSD17B10;HSD3B2;IVD;LCT;LDLR;LMA;LPIN1;MEFV;MEN1;MFN2;MLH1;MPZ;MSH2;MSH6;MUT;MUTYH;MVK;NEFL;NF1;NF2;NLRP3;NPC1;NPC2;NPHS2;OTC;PAH;PCCA;PCCB;PHKA2;PHKB;PHKG2;PMP22;PMS2;PNPO;PYGM;RB1;RET;ROGDI;SCN1A;SDHB;SDHC;SHOX;SLC37A4;SLC5A1;SMPD1;SPRED1;STS;TNFRSF1A;TWIST;UBE3A;IGHV	
Humangenetik_PV11 (2019-08)	S	Fragmentanalyse (FA) von PCR-Produkten zur Abklärung von genetischen Krankheiten aus humaner DNS		Molekularbiologische Verfahren - PCR	DNS aus humanen Zellen	FXN;DMPK;CNBP(PROMM);SCA1;SCA2;SCA3;SCA6;SCA17;HTT;STR-Marker;FMR1;FLT3	
Humangenetik_PV12 (2017-09)	S	Multiplex Ligations-abhängige Sonden-Amplifikations (MLPA) -Analyse zum Nachweis von Ursachen für genetische Krankheiten in DNS aus humanen Zellen		Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification (MPLA)	DNS aus humanen Zellen	MLH1;MSH2;MSH6;PMS2;PMP22;BWS;PWAS;SHOX;SMN1;CYP21A2;DM;PAH	
Humangenetik_PV13 (2018-08)	S	Massiv parallele Sequenzierung (MPSeq)		Molekularbiologische Verfahren - Sequenzierung	DNS aus humanen Zellen	Cancer-Panel;Institutspanel;TruSight One Panel;TruSight One Expanded Panel;TruSight Myeloid Panel	

Geltungsbereich des medizinischen Laboratoriums (EN ISO 15189:2012)

Medizinische Universität Innsbruck

Institut für Humangenetik der Medizinischen Universität Innsbruck, Zentrum Medizinische Genetik Innsbruck (ZMGI) / (Ident.Nr.: 0373)

gültig ab: 17.06.2020

Dokumentnummer (Ausgabe)	¹⁾	Titel der Norm/ SOP	²⁾	Durchgeführte Prüfungen/ Arten von Prüfungen/ Techniken/ Methoden/ ³⁾	Materialien/ Produkte	Komponenten/ Parameter/ Merkmale	Bemerkungen
Humangenetik_PV14 (2020-04)	S	DNA/RNA Isolierung aus humanen Zellen		Extraktion und Isolierung von DNA und RNA manuell, mittels QUIAsymphonie, Genra Puregene oder cDNA-Synthese zur nachfolgenden Analyse gemäß PV01, -02, -08, -10, -11, -12, -13	peripheres Blut; Fibroblasten; Chorionzotten; Amnionzellen; Mundschleimhaut; Knochenmark; Zellen aus anderen Geweben	Probenvorbereitung	

1) Arten von Prüfungen: Norm (N) oder SOP (S); Allfällige Amendments von Normen gelten als mitakkreditiert, sofern darin keine neuen Konformitätsbewertungsverfahren definiert sind.

Österreichische Gesetze und Verordnungen sowie EU-Verordnungen sind in der jeweils geltenden Fassung akkreditiert, wenn nicht anders angegeben.

2) Konformitätsbewertungsverfahren kann - wenn markiert - auch vor Ort durchgeführt werden.

3) Techniken/ Methoden/ Ausrüstung werden zutreffendenfalls genannt und nur wenn Einfluss auf das Messergebnis gegeben ist.