



SMTS-Verzeichnis

Akkreditierungsnummer: SMTS 0067

Internationale Norm: ISO 15189:2012
Schweizer Norm: SN EN ISO 15189:2013

Institut für Medizinische
Genetik der Universität Zürich
Wagistrasse 12
8952 Schlieren

Leiter: Frau Prof. Dr. Anita Rauch
MS-Verantwortlicher: Malgorzata Taralczak
Telefon: +41 44 556 33 00
E-Mail: anita.rauch@medgen.uzh.ch
Internet: <http://www.medgen.uzh.ch>
Erstmals akkreditiert: 31.03.2006
Aktuelle Akkreditierung: 31.03.2021 bis 30.03.2026
Verzeichnis siehe: www.sas.admin.ch
(Akkreditierte Stellen)

Geltungsbereich der Akkreditierung ab 16.08.2022

Medizinisches Laboratorium für Molekulare Diagnostik, Chromosomen-Diagnostik und Genom-Diagnostik

Produkte- oder Stoffgruppe, Tätigkeitsgebiet	Messprinzip ³⁾ (Merkmale, Messbereiche, Prüfungsarten)	Prüfverfahren, Bemerkungen (nationale, internationale Normen, eigene Verfahren)
GENETIK		
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
Speichel	DNS-Extraktion	Kommerzielles Verfahren auf Basis Kit Lit. 4), SMD.M.010

1) Geltungsbereich Typ A (fix)

2) Geltungsbereich Typ B (flexibel)

3) Geltungsbereich Typ C (flexibel)

Definition der Flexibilität siehe SAS-Dokument 741



SMTS-Verzeichnis

Akkreditierungsnummer: SMTS 0067

Produkte- oder Stoffgruppe, Tätigkeitsgebiet	Messprinzip ³⁾ (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	<p>PCR</p> <p>Untersuchungen zur Abklärung einer Chromosomendeletion oder -duplikation</p> <p>Untersuchungen zur Abklärung einer uniparentalen Disomie</p> <p>Untersuchungen zur Abklärung des</p> <ul style="list-style-type: none"> - Angelmann-Syndroms - Prader-Willi-Syndroms - Deletion 22q11.2-Syndroms - Williams-Beuren-Syndroms - Silver-Russel-Syndroms - Primordialen Minderwuchses - Beckwith-Wiedemann-Syndroms - SOTOS-Syndroms - UBE3A Gen - Smith-Magenis Syndroms - Dravet Syndroms - XCI Status - Fragiles X Syndroms - FGFR3-assozierte Syndrome - SHOX Gen - MED12 Gen - Simpson-Golabi-Behmel Syndrom - MEF2C Gen 	<p>Validiertes eigenes Verfahren adaptiert aus Standardverfahren und aus Lit. 2), SMD.M.001, SGD.M.002, SGD.M.001</p> <p>SMD.M.007</p> <p>SMD.M.008</p> <p>SMD.M.024</p> <p>SMD.M.002</p> <p>SMD.M.003</p> <p>SMD.M.004</p> <p>SMD.M.006</p> <p>SMD.M.020</p> <p>SMD.M.021</p> <p>SMD.M.022</p> <p>SMD.M.016</p> <p>SMD.M.015</p> <p>SMD.M.030</p> <p>SMD.M.031</p> <p>SMD.M.032</p> <p>SMD.M.033</p> <p>SMD.M.034</p> <p>SMD.M.035</p> <p>SMD.M.036</p> <p>SMD.M.037</p> <p>SMD.M.038</p>



SMTS-Verzeichnis

Akkreditierungsnummer: SMTS 0067

Produkte- oder Stoffgruppe, Tätigkeitsgebiet	Messprinzip ³⁾ (Merkmale, Messbereiche, Prüfungsarten)	Prüfverfahren, Bemerkungen (nationale, internationale Normen, eigene Verfahren)
PCR-Produkte	- MECP2 Gen	SMD.M.039
	- FGFR2 Gen	SMD.M.040
	- TCF4 Gen	SMD.M.041
	- VPS13B Gen	SMD.M.042
	- CFTR Gen	SMD.M.043
	- FBN1 Gen	SMD.M.044
	- PTPN11 Gen	SMD.M.045
	- L1CAM Gen	SMD.M.046
	- CDKL5 Gen	SMD.M.047
	- ZEB2 Gen	SMD.M.048
	- SMAD3 Gen	SMD.M.051
	- ACTA2 Gen	SMD.M.052
	- Eiigkeitstestung	SMD.M.053
	- EHMT1 Gen	SMD.M.054
	- TTR Gen	SGD.M.007
- GJB2 Gen	SMD.M.060	
	Überprüfung fam. Varianten	SMD.M.059
	Agarosegel-Elektrophorese	
	Qualitätstest	Validiertes eigenes Verfahren adaptiert aus Standardverfahren und aus Lit. 2), SMD.M.005, SGD.M.003
DNS und PCR-Produkte	Restriktionsverdau	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
	Untersuchungen zur Abklärung des Fragiles X Syndroms	SMD.M.033
	Beckwith-Wiedemann-Syndroms	SMD.M.022



SMTS-Verzeichnis

Akkreditierungsnummer: SMTS 0067

Produkte- oder Stoffgruppe, Tätigkeitsgebiet	Messprinzip ³⁾ (Merkmale, Messbereiche, Prüfungsarten)	Prüfverfahren, Bemerkungen (nationale, internationale Normen, eigene Verfahren)
PCR-Produkte	Angelman-Syndroms	SMD.M.002
	Prader-Willi-Syndroms	SMD.M.003
	Silver-Russel-Syndroms	SMD.M.020
	DNS-Sanger-Sequenzierung	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-assozierte Syndrome)	SMD.M.034
	Mutationsanalyse des SHOX Gens (SHOX-assozierte Kleinwuchs)	SMD.M.035
	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	



SMTS-Verzeichnis

Akkreditierungsnummer: SMTS 0067

Produkte- oder Stoffgruppe, Tätigkeitsgebiet	Messprinzip ³⁾ (Merkmale, Messbereiche, Prüfungsarten)	Prüfverfahren, Bemerkungen (nationale, internationale Normen, eigene Verfahren)
PCR-Produkte	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-assoziierte Amyloidose)	SGD.M.007
	Mutationsanalyse des GJB2 Gens (DFNB1)	SMD.M.060
	Überprüfung fam Varianten	SMD.M.059
	Fragmentanalyse	SMD.M.027
	Molekulare Untersuchung auf Trisomien 21, 18, 13 sowie Aneuploidien der Geschlechtschromosomen	SMD.M.028
	Fragiles X Syndrom	SMD.M.033
	Untersuchungen zur Abklärung einer uniparentalen Disomie	SMD.M.008
	Angelman-Syndrom	SMD.M.002
	Prader-Willi-Syndrom	SMD.M.003
	Silver-Russel-Syndrom	SMD.M.020
	Beckwith-Wiedemann-Syndroms	SMD.M.022
	Molekulare Untersuchung des XCI Status	SMD.M.032
Haplotyp Untersuchungen	SMD.M.024	



SMTS-Verzeichnis

Akkreditierungsnummer: SMTS 0067

Produkte- oder Stoffgruppe, Tätigkeitsgebiet	Messprinzip ³⁾ (Merkmale, Messbereiche, Prüfungsarten)	Prüfverfahren, Bemerkungen (nationale, internationale Normen, eigene Verfahren)
DNA	Molekulare Untersuchung des Minderwuchs	SMD.M.021
	Zystische Fibrose	SMD.M.043
	Mikrodeletionen Chromosom Y	SMD.M.049
	Eiigkeitstestung	SMD.M.053
	Überprüfung fam Varianten	SMD.M.059
	MLPA 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
	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	
Überprüfung fam Varianten	SMD.M.059	



SMTS-Verzeichnis

Akkreditierungsnummer: SMTS 0067

Produkte- oder Stoffgruppe, Tätigkeitsgebiet	Messprinzip ³⁾ (Merkmale, Messbereiche, Prüfungsarten)	Prüfverfahren, Bemerkungen (nationale, internationale Normen, eigene Verfahren)
DNA	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
	Qualitative Untersuchung der Haplotypen in der kritischen Region und des Mutationsprofils	SMD.M.056, SMD.O.004
DNA	Hochdurchsatzsequenzierung (Genpanels), inkl. Sanger Sequenzierungen zur Bestätigung / Vervollständigung der Analysen	Standardverfahren adaptiert aus Lit. 10, 11), SMD.M.055
	NGS cancer panel (94 Gene) NGS custom panel (252 Gene)	SMD.M.056 SMD.M.057
DNA	Gesamt Exomsequenzierung (WES) indikationsrelevanter Gene (Hochdurchsatzsequenzierung), inkl. Sanger Sequenzierungen zur Bestätigung / Vervollständigung der Analysen für:	Standardverfahren adaptiert aus Lit. 12, ,), SGD.M.006
	<ul style="list-style-type: none"> - Blut, Gerinnung, Immunsystem - Haut-, Bindegewebe, Knochenkrankungen - Metabolische und endokrine Krankheiten - Erbliche Tumorkrankheiten - Neoplasien, hereditär - Motorische und / oder kognitive Störungen 	



SMTS-Verzeichnis

Akkreditierungsnummer: SMTS 0067

Produkte- oder Stoffgruppe, Tätigkeitsgebiet	Messprinzip ³⁾ (Merkmale, Messbereiche, Prüfungsarten)	Prüfverfahren, Bemerkungen (nationale, internationale Normen, eigene Verfahren)
	<ul style="list-style-type: none"> - Syndrome - Urogenitalsystem, Fertilitätsstörungen, Sterilität - Krankheiten der Sinnesorgane - Mitochondriale Erkrankungen - Sonstige nicht gelistete seltene Krankheiten. 	
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



SMTS-Verzeichnis

Akkreditierungsnummer: SMTS 0067

Produkte- oder Stoffgruppe, Tätigkeitsgebiet	Messprinzip ³⁾ (Merkmale, Messbereiche, Prüfungsarten)	Prüfverfahren, Bemerkungen (nationale, internationale Normen, eigene Verfahren)
DNS	<p>Array-CGH Abklärung auf submikroskopische Deletionen, Duplikationen und kleine Mosaik (in klassischer Zytogenetik nicht sichtbar)</p>	Standardverfahren adaptiert aus Lit. 9), SCD.M.013
	<p>NIPT 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.</p>	Standardverfahren adaptiert aus Lit.13), SCD.M.016
	<p>VeriSeq PGT-A Untersuchung der PID. Analyse von euploiden Embryonen durch NGS Methode.</p>	Standardverfahren, SCD.M.018
	<p>Karyomapping PGT-M Untersuchung der PID von einzelnen Gendefekten, wenn das Risiko einer Vererbung eines schwerwiegenden genetischen Defektes der Eltern besteht.</p>	Standardverfahren, SCD.M.017

Anmerkung:

Das medizinische Laboratorium führt eine Liste mit detaillierten Angaben zu den Tätigkeiten im Geltungsbereich der Akkreditierung. Diese ist auf Anfrage beim medizinischen Laboratorium erhältlich.



SMTS-Verzeichnis

Akkreditierungsnummer: SMTS 0067

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
NIPT:	Nicht Invasiver Pränataler Test
PID:	Präimplantationsdiagnostik
PGT-A:	Preimplantation genetic Testing for Aneuploidies
PGT-M:	Preimplantation Genetic Testing for Monogenic disorder

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]



SMTS-Verzeichnis

Akkreditierungsnummer: SMTS 0067

Literaturverzeichnis	
[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]	Standardverfahren adaptiert aus Kits der Firmen IDT, Illumina, NEB, Twist Bioscience
[13]	Baran Bayindir et al. Eur J Hum Genet. 2015 Oct;23

* / * / * / * / *