



## STS-Verzeichnis

## Akkreditierungsnummer: STS 0412

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

Genetica AG  
Humangenetisches Labor  
Weinbergstrasse 9  
8001 Zürich

Leiter: Benno Röthlisberger  
MS-Verantwortliche: Eveline Sivec  
Telefon: +41 44 251 90 94  
E-Mail: [info@genetica-ag.ch](mailto:info@genetica-ag.ch)  
Internet: <http://www.genetica-ag.ch>  
Erstmals akkreditiert: 19.07.2004  
Aktuelle Akkreditierung: 19.07.2019 bis 18.07.2024  
Verzeichnis siehe: [www.sas.admin.ch](http://www.sas.admin.ch)  
(Akkreditierte Stellen)

### Geltungsbereich der Akkreditierung ab 06.07.2022

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

Produkte- oder Stoffgruppe, Tätigkeitsgebiet	Messprinzip <sup>3)</sup> (Merkmale, Messbereiche, Prüfungsarten)	Prüfverfahren, Bemerkungen (nationale, internationale Normen, eigene Verfahren)
<b>Pränatale Chromosomenanalyse</b>		
Fruchtwasser	<b>In situ-Präparation</b> (Zellkulturen aus Amniocyten)	Standardverfahren (modifiziert)
Chorionzotten	<b>In situ-Präparation</b> (Zellkulturen)	Standardverfahren (modifiziert)
Chorionzotten	<b>Herstellung Metaphasen-Präparate</b> (Gewebekulturen)	Standardverfahren (modifiziert)
Nabelschnurblut	<b>Herstellung Metaphasen-Präparate</b> (Zellkulturen aus fetalen Lymphozyten)	Standardverfahren (modifiziert)
Chorionzotten	<b>Isolation</b> (Mesenchym)	Standardverfahren (modifiziert)

1) Geltungsbereich Typ A (fix)

2) Geltungsbereich Typ B (flexibel)

3) Geltungsbereich Typ C (flexibel)



## STS-Verzeichnis

## Akkreditierungsnummer: STS 0412

Produkte- oder Stoffgruppe, Tätigkeitsgebiet	Messprinzip <sup>3)</sup> (Merkmale, Messbereiche, Prüfungsarten)	Prüfverfahren, Bemerkungen (nationale, internationale Normen, eigene Verfahren)
Mikroskopische Präparate	<b>Färbung</b> (Q-Bänderung und weitere nach Bedarf)	Standardverfahren (modifiziert)
Mikroskopische Präparate	<b>Mikroskopie</b> (Suchen und Auszählen geeigneter Metaphasen)	Standardverfahren (modifiziert) mittels Bildanalyse-System
<b>Postnatale Chromosomenanalyse (konstitutionell)</b>		
Peripheres Blut	<b>Herstellung</b> (Metaphasen-Präparate aus Zellkulturen aus peripheren Lymphozyten)	Standardverfahren (modifiziert)
Mikroskopische Präparate	<b>Färbung</b> (Q-Bänderung und weitere nach Bedarf)	Standardverfahren (modifiziert)
Mikroskopische Präparate	<b>Mikroskopie</b> (Suchen und Auszählen geeigneter Metaphasen)	Standardverfahren (modifiziert) mittels Bildanalyse-System
<b>FISH-Diagnostik (pränatal, konstitutionell)</b>		
Fruchtwasser, Peripheres Blut	<b>Interphase-FISH</b> (Hybridisierung mit fluoreszierenden Sonden)	Standardverfahren (modifiziert)
Präparate aus Zell- oder Gewebekulturen (Fruchtwasser, Chorionzotten, peripheres Blut, Nabelschnurblut)	<b>Metaphase-FISH</b> (Hybridisierung mit fluoreszierenden Sonden)	Standardverfahren (modifiziert)
<b>Allgemeine molekulargenetische Grundtechniken</b>		
Blut, Fruchtwasserzellen, Chorionzotten	<b>Extraktion</b> (Isolation Nukleinsäuren)	Kommerzielle Verfahren
DNA/RNA	<b>Quantifizierung</b> (Nachweis spektrophotometrisch / fluorometrisch von Nukleinsäuren)	Kommerzielle Verfahren
DNA	<b>Bisulfit-Behandlung (MS)</b> (Methylierungssensitive Modifikation von Cytosin zu Uracil)	Kommerzielles Verfahren



## STS-Verzeichnis

## Akkreditierungsnummer: STS 0412

Produkte- oder Stoffgruppe, Tätigkeitsgebiet	Messprinzip <sup>3)</sup> (Merkmale, Messbereiche, Prüfungsarten)	Prüfverfahren, Bemerkungen (nationale, internationale Normen, eigene Verfahren)
DNA	<b>Restriktionsverdau</b> (Nachweis spezifischer Sequenzabschnitte, Fragmentlängenunterschiede (RFLP, Methylierungsunterschiede oder DNA-Fragmentierung)	Standardverfahren (modifiziert)
RNA	<b>Reverse-Transkriptase Polymerase chain reaction (RNA-PCR)</b> (Herstellung von cDNA aus RNA)	Kommerzielles Verfahren
DNA	<b>Polymerase Chain Reaction (PCR)</b> (Amplifikation von DNA-Segmenten für diverse Mutationsnachweise oder Kopplungsanalysen)	Standardverfahren (modifiziert)
DNA	<b>Real-Time PCR (RT-PCR)</b> (Echtzeit-Messung der PCR mittels interkalierender Farbstoffe oder farbmarkierter Oligonukleotide)	Standardverfahren (modifiziert)
DNA	<b>Amplification-Refractory Mutation System PCR (ARMS-PCR)</b> (Nachweis Allel spezifischer DNA-Segmente für diverse Mutationen)	Standardverfahren (modifiziert)
DNA	<b>Triplet-primed PCR (TP-PCR)</b> (Nachweis (indirekt) von Triplet-Repeat-Expansionen)	Standardverfahren (modifiziert)
DNA	<b>Agarosegelelektrophorese (AGE)</b> (Nachweis Länge von Amplifikaten und Restriktionsprodukten)	Standardverfahren (modifiziert)
DNA	<b>Fragmentlängenanalyse (FLA) mittels Kapillarelektrophorese</b> (Nachweis von Mikrosatelliten)	Kommerzielle Verfahren, modifiziert (semiquantitative PCR-Analyse)
DNA	<b>Melting analysis (MA):</b> (Nachweis Schmelzpunkt von PCR-Produkten mittels interkalierender Farbstoffe oder farbmarkierter Oligonukleotide)	Standardverfahren (modifiziert)
DNA	<b>Sequenzierung</b> (SEQ, NGS, Sequenzanalyse mittels Kapillarelektrophorese)	Kommerzielle Verfahren (modifiziert)



## STS-Verzeichnis

## Akkreditierungsnummer: STS 0412

Produkte- oder Stoffgruppe, Tätigkeitsgebiet	Messprinzip <sup>3)</sup> (Merkmale, Messbereiche, Prüfungsarten)	Prüfverfahren, Bemerkungen (nationale, internationale Normen, eigene Verfahren)
DNA	<b>Array Comparative Genomic Hybridization (aCGH)</b> (Nachweis CNV mittels molekularer Karyotypisierung)	Kommerzielles Verfahren (modifiziert)
DNA	<b>Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification (MLPA)</b> (Nachweis von CNVs mittels semi-quantitativer Analyse)	Kommerzielles Verfahren (modifiziert)
<b>Abstammungsuntersuchung</b>		
DNA	<b>PCR, FLA</b>	Kommerzielles Verfahren
<b>Molekulare Zytogenetik</b>		
DNA	<b>aCGH, PCR, FLA, RT-PCR</b> (Nachweis chromosomaler und segmentaler Aneuploidien)	Eigenes Verfahren
<b>Neurologie</b>		
DNA	<b>RT-PCR, MA</b> (Nachweis Adenosin-Monophosphat-Deaminase-1 Mangel)	Eigenes Verfahren
DNA	<b>PCR, SEQ, NGS, MLPA</b> (Nachweis CADASIL)	Eigenes Verfahren
DNA	<b>PCR, FLA, SEQ, NGS, MLPA</b> (Nachweis Neuropathien wie Charcot-Marie-Tooth-Syndrome, x-chromosomale periphere Neuropathie, Hereditäre Neigung zu Drucklähmung oder Rhabdomyolyse)	Eigenes Verfahren
DNA	<b>PCR, TP-PCR, FLA, SEQ</b> (Nachweis Triplet-Repeat-Erkrankungen wie Dentatorubropallidoluyisiane Atrophie, Friedreich Ataxie, Huntington Disease Like Krankheiten, Huntington Krankheit, Myotone Dystrophie PROMM, Myotone Dystrophie Steinert, Oculopharyngeale Muskeldystrophie, Spinobulbäre Muskelatrophie Typ Kennedy, Spinocerebelläre Ataxien oder Torsionsdystonie)	Eigenes Verfahren



## STS-Verzeichnis

## Akkreditierungsnummer: STS 0412

Produkte- oder Stoffgruppe, Tätigkeitsgebiet	Messprinzip <sup>3)</sup> (Merkmale, Messbereiche, Prüfungsarten)	Prüfverfahren, Bemerkungen (nationale, internationale Normen, eigene Verfahren)
DNA	<b>PCR, SEQ, NGS, MLPA</b> (Nachweis Kanal-Protein-Erkrankungen wie Periodische Paralyse, Periodische Ataxie, Myotonien oder Dystonie)	Eigenes Verfahren
DNA	<b>PCR, SEQ, NGS, MLPA</b> (Nachweis PANK2)	Eigenes Verfahren
DNA	<b>PCR, SEQ, NGS, MLPA</b> (Nachweis SMA 1-3)	Eigenes Verfahren
DNA	<b>PCR, SEQ, NGS</b> (Nachweis X-chromosomale Adrenoleukodystrophie)	Eigenes Verfahren
DNA	<b>PCR, SEQ, NGS, MLPA</b> (Nachweis GLA)	Eigenes Verfahren
DNA	<b>PCR, TP-PCR, FLA</b> (Nachweis von GGGGCC-Repeat-Expansion in c9orf72-Gen)	Eigenes Verfahren
<b>Infertilität</b>		
DNA	<b>PCR, FLA, ARMS-PCR, SEQ, NGS, MLPA</b> (Nachweis CAVD)	Kommerzielles Verfahren
DNA	<b>PCR, FLA, SEQ</b> (Nachweis Androgenrezeptor)	Eigenes Verfahren
DNA	<b>PCR, AGE</b> (Nachweis AZF-Deletionen)	Eigenes Verfahren
DNA	<b>RT-PCR, PCR, SEQ, NGS</b> (Nachweis Blepharophimose-Syndrom (FOXL2))	Eigenes Verfahren
DNA	<b>PCR, FLA</b> (Nachweis POLG)	Eigenes Verfahren
DNA	<b>RT-PCR, PCR, FLA, SEQ</b> (Nachweis SRY)	Eigenes Verfahren



## STS-Verzeichnis

## Akkreditierungsnummer: STS 0412

Produkte- oder Stoffgruppe, Tätigkeitsgebiet	Messprinzip <sup>3)</sup> (Merkmale, Messbereiche, Prüfungsarten)	Prüfverfahren, Bemerkungen (nationale, internationale Normen, eigene Verfahren)
<b>Pädiatrie/Innere Medizin</b>		
DNA	<b>RT-PCR, MA, PCR, FLA, SEQ, NGS, MLPA</b> (Nachweis Wachstumsstörungen wie Achondroplasie, Hypochondroplasie, thanatophore Dysplasie, Noonan Syndrom, Uniparentale Disomien)	Eigenes Verfahren
DNA	<b>RT-PCR, PCR, SEQ</b> (Nachweis CTNS)	Eigenes Verfahren
DNA	<b>ARMS-PCR, PCR, FLA, SEQ, NGS, MLPA</b> (Nachweis CFTR)	Kommerzielles Verfahren
DNA	<b>PCR, FLA, MS-TP-PCR,</b> (Nachweis mentale Retardierungssyndrome (Fragiles X Syndrom))	Kommerzielles Verfahren
DNA	<b>RT-PCR, MA, SEQ, NGS</b> (Nachweis Canavan, Gaucher Typ 1, Tay-Sachs, Fanconi Anämie, Familiäre Dysautonomie (Teilanalytik auf häufige Mutationen in der Ashkenazi-jüdischen Bevölkerung))	Eigenes Verfahren
DNA	<b>PCR, FLA</b> (Nachweis PHOX2B)	Eigenes Verfahren
<b>Nicht-invasive Pränataluntersuchungen</b>		
DNA	<b>NGS</b> (NIPT auf Trisomien 13, 18, 21 und gonosomale Aneuploidien)	Kommerzielles Verfahren (Panorama mit biostatistischer Auswertung mit Natus Algorithmus durch Firma Natera)
DNA	<b>NGS</b> (NIPT auf Mikrodeletionen (22q11/DiGeorge, 1p36, Angelman/Prader-Willi, 5p-/Cri-du-chat))	Kommerzielles Verfahren (Panorama mit biostatistischer Auswertung mit Natus Algorithmus durch Firma Natera)
DNA	<b>RT-PCR</b> (Nicht-invasive pränatale Rhesus D-Bestimmung)	Eigenes Verfahren
DNA	<b>RT-PCR</b> (Nicht-invasive pränatale Geschlechtsbestimmung)	Eigenes Verfahren

1) Geltungsbereich Typ A (fix)

2) Geltungsbereich Typ B (flexibel)

3) Geltungsbereich Typ C (flexibel)



## STS-Verzeichnis

## Akkreditierungsnummer: STS 0412

Produkte- oder Stoffgruppe, Tätigkeitsgebiet	Messprinzip <sup>3)</sup> (Merkmale, Messbereiche, Prüfungsarten)	Prüfverfahren, Bemerkungen (nationale, internationale Normen, eigene Verfahren)
<b>Präimplantationsdiagnostik</b>		
DNA	<b>NGS</b> Nachweis chromosomaler und segmentaler Aneuploidien, sowie indirekter Nachweis familiär bekannter Mutationen	Kommerzielles Verfahren
<b>Pharmakogenetik</b>		
DNA	<b>RT-PCR, MA</b> (Nachweis FSH Rezeptor)	Eigenes Verfahren
DNA	<b>RT-PCR, MA</b> (Nachweis SOD2)	Eigenes Verfahren
<b>Familiäre Tumorerkrankungen</b>		
DNA	<b>NGS, PCR, FLA, MLPA</b> (Nachweis ATM, APC, BAP1, BARD1, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CDK4, CDKN2A, CHEK2, EPCAM, FAM175A, GREM1, HOXB13, MEN1, MITF, MLH1, MRE11A, MSH2, MSH6, MUTYH, NBN, NF1, NF2, PALB2, PIK3CA, PMS1, PMS2, PMS2CL, POLD1, POLE, PTEN, RAD50, RAD51C, RAD51D, SMAD4, STK11, TERT, TERT ( Promotor ), TP53, VHL, XRCC2)	Kommerzielles Verfahren

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



## STS-Verzeichnis

## Akkreditierungsnummer: STS 0412

Abkürzung	Bedeutung
aCGH	Array Comparative Genomic Hybridization
AGE	Agarosegelelektrophorese
ARMS	Amplification-Refractory Mutation System
AZF	Azoospermie
BRCA	Breast Cancer
CADASIL	Cerebral Autosomal Dominant Arteriopathy with Subcortical Infarcts and Leukoencephalopathy
CAVD	Congenitale Aplasie des Vas deferens
cDNA	Conversed DNA
CFTR	Cystische Fibrose
CNVs	Copy Number Variants
CTNS	Cystinose
DNA	Desoxy Nucleic Acid
FISH	Fluoreszenz in situ hybridisierung
FLA	Fragmentlängenanalyse
FOXL2	Blepharophimose-Syndrom
FSH	Follikelstimulierendes Hormon
GLA	Morbus Fabry
HLA-E	Hitsocompatibility antigen alpha chain E
IL28B	Interleukin 28B
MA	Melting analysis
MACS	Magnetic Cell Separation
MLPA	Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification
MR	Magnetresonanz
MS	Bisulfit-Behandlung
NGS	Next Generation Sequencing
NIPT	Nicht-invasiver pränataler Test
OLA	Oligonucleotide Ligation Assay
OMIM	Online Mendelian Inheritance in Man
PANK2	Hallervorden-Spatz-Krankheit
PCR	Polymerase Chain Reaction
POLG	Mitochondriale DNA Polymerase





## STS-Verzeichnis

## Akkreditierungsnummer: STS 0412

Abkürzung	Bedeutung
PROMM	Proximale myotonische myopathie
RFLP	Restriktionsfragmentlängen-Polymorphismusanalyse
RNA	Ribonucleic Acid
RT	Real-Time
SEQ	Sanger-Sequenzierung
SMA	Spinale Muskelatrophie
SOD2	Superoxide Dismutase 2
SRY	XY-Gonadendysgenese
TP	Triplet-primed

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