

## STS-Verzeichnis

## Akkreditierungsnummer: STS 0669

Internationale Norm: ISO/IEC 17025:2005  
 Schweizer Norm: SN EN ISO/IEC 17025:2005

Institut für Medizinische  
 Molekulargenetik der  
 Universität Zürich  
 Wagistrasse 12  
 8952 Schlieren

Leiter: Prof. Dr. Wolfgang Berger  
 MS-Verantwortlicher: Dr. Jiradet Gloggnitzer  
 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 13.10.2023

#### 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 Basis Kit, Lit. 1), SMG.M.026,
Blut	DNA-Extraktion	Kommerzielles Verfahren auf Basis Kit, Lit. 2), SMG.M.027,
Chorionzotten	DNA-Extraktion	Kommerzielles Verfahren auf Basis Kit, Lit. 2), SMG.M.027
Amnionzellen	DNA-Extraktion	Kommerzielles Verfahren auf Basis Kits, Lit. 1) und 2), SMG.M.026 und SMG.M.027
Speichel	DNA-Extraktion	Kommerzielles Verfahren auf Basis Kit, Lit. 2), SMG.M.027
Fibroblasten	DNA-Extraktion	Kommerzielles Verfahren auf Basis Kit, Lit. 2), SMG.M.027
Verschiedene Gewebe	DNA-Extraktion	Kommerzielles Verfahren auf Basis Kit, Lit. 2), SMG.M.027
Embryonale Zellen	WGA	Kommerzielles Verfahren auf Basis Kit, Lit. 3), SMG.M.065

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)  DNA	WGA	Kommerzielles Verfahren auf Basis Kit, Lit. 3), SMG.M.065
	PCR	Eigenes modifiziertes und validiertes Verfahren adaptiert aus Lit. 4), SMG.M.029
	CANVAS	SMG.M.076
	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, SMG.M.075
	Spinobuläre Muskelatrophie	SMG.M.005
	Dentato-rubro-pallido-luysiane Atrophie (DRPLA)	SMG.M.008
	<i>PRPH2</i> -Gen	SMG.M.001
	<i>NDP</i> -Gen	SMG.M.004
	<i>MEFV</i> -Gen	SMG.M.013
	<i>TSPAN12</i> -Gen	SMG.M.033
	<i>RP2</i> -Gen	SMG.M.035
	<i>RPGR</i> -Gen	SMG.M.036
	<i>ABCA4</i> -Gen	SMG.M.042
	<i>RHO</i> -Gen	SMG.M.043
	<i>TRPM1</i> -Gen	SMG.M.047
	<i>FZD4</i> -Gen	SMG.M.048
	<i>CHM</i> -Gen	SMG.M.052



## STS-Verzeichnis

## Akkreditierungsnummer: STS 0669

Produkte- oder Stoffgruppe, Tätigkeitsgebiet	Messprinzip <sup>2)</sup> (Merkmale, Messbereiche, Prüfungsarten)	Prüfverfahren, Bemerkungen (nationale, internationale Normen, eigene Verfahren)
DNA	KCNQ1-Gen	SMG.M.055
	KCNH2-Gen	SMG.M.056
	SCN5A-Gen	SMG.M.057
	<b>Hochdurchsatzsequenzierung des Exoms oder des gesamten Genoms inkl. Sanger-Sequenzierung zur Bestätigung / Vervollständigung der Analyse</b>	Standardverfahren adaptiert aus Lit. 5, 6, 16), SMG.M.059
	Familiäre Fiebersyndrome	
	Ophtalmologische Erkrankungen (Retinopathien, Vitreoretinopathien, chorioretinale Erkrankungen u.a.)	
	Kardiologische Erkrankungen (Kardiomyopathien: hypotrophe, dilatative, arrhythmogene rechtsventrikuläre, Long-QT-Syndrom, Short-QT-Syndrom, Brugada-Syndrom)	
	Polyneuropathien	
	Ataxien	
	Neurologische und neuromuskuläre Erkrankungen	
DNA	<b>MLPA</b>	Kommerzielles Verfahren auf Basis Kit, Lit. 8), SMG.M.046
	Hereditäre motorisch-sensible Neuropathie (Charcot-Marie-Tooth-Krankheit)	SMG.M.016
	Hereditäre Neuropathie mit Neigung zu Drucklähmung	SMG.M.016
	Spinale Muskelatrophien	SMG.M.024
DNA	<b>Southern Blot</b>	Eigenes modifiziertes und validiertes Verfahren adaptiert aus Lit. 9), SMG.M.031
	Myotone Dystrophie Typ 1	SMG.M.007
	Friedreich Ataxie	SMG.M.038
	CANVAS	SMG.M.076



## 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>Karyomapping</b>  Div. Krankheiten	Standardverfahren adaptiert aus Lit. 15), SMG.M.068
DNA	<b>PGT-A</b>  Aneuploidiescreening	Standardverfahren adaptiert aus Lit. 7), SMG.M.069
PCR-Produkt	<b>Agarose-Gelelektrophorese</b>  (Interne Qualitätskontrolle)	Eigenes validiertes Verfahren, SMG.M.032
	<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, SMG.M.075
	Spinobuläre Muskelatrophie	SMG.M.005
	Dentato-rubro-pallido-luysiane Atrophie (DRPLA)	SMG.M.008
	Ausschluss maternalen Kontamination bei Pränataluntersuchungen	SMG.M.061
PCR-Produkt	<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>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



## 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>PMP22</i> -Gens	SMG.M.016
	Mutationsanalyse des <i>SMN1</i> -Gens	SMG.M.024
	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>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>RFC1</i> -Gens	SMG.M.076
	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>	Standardverfahren adaptiert aus Lit. 14), SMG.M.060
	CANVAS	SMG.M.076
	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, SMG.M.075	



## STS-Verzeichnis

## Akkreditierungsnummer: STS 0669

Produkte- oder Stoffgruppe, Tätigkeitsgebiet	Messprinzip <sup>2)</sup> (Merkmale, Messbereiche, Prüfungsarten)	Prüfverfahren, Bemerkungen (nationale, internationale Normen, eigene Verfahren)
WGA	<b>PCR</b>  Div. Krankheiten	Standardverfahren adaptiert aus Lit. 4), SMG.M.029
	<b>Karyomapping</b>  div. 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>  Div. Krankheiten	Standardverfahren adaptiert aus Lit. 11, 12, 13), SMG.M.030
	<b>Fragmentanalyse</b>  Div. Krankheiten	Standardverfahren adaptiert aus Lit. 10, 11), SMG.M.045
PCR-Produkt aus WGA	<b>TP-PCR</b>  Div. Krankheiten	Standardverfahren adaptiert aus Lit. 14), SMG.M.060

Abkürzung	Bedeutung
CANVAS	Cerebelläre Ataxie, Neuropathie & vestibuläre Areflexie Syndrom
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 DNA Nano Reference Guide", Version Oktober 2017
6	Illumina „NextSeq System, Denature and Dilute Libraries Guide“, Version Dezember 2018
7	Illumina "VeriSeq™ PGS Library Prep Reference Guide", Version August 2021
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 Protocol Guide“, Version März 2018
16	IDT "xGen hybridization capture of DNA libraries", Februar 2023

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