

**Akreditovaný subjekt podle ČSN EN ISO 15189:2013:**

**Laboratoře lékařské genetiky s.r.o.**  
Laboratoř lékařské genetiky  
Masarykovo náměstí 2667, Zelené Předměstí, 530 02 Pardubice

*Laboratoř uplatňuje flexibilní přístup k rozsahu akreditace upřesněný v dodatku. Aktuální seznam činností prováděných v rámci flexibilního rozsahu má laboratoř k dispozici u vedoucího laboratoře.*

**Vyšetření:**

Pořadové číslo	Přesný název postupu vyšetření	Identifikace postupu vyšetření	Předmět vyšetření
<b>816 - Laboratoř lékařské genetiky</b>			
1.	Vyšetření lidského karyotypu z periferní krve a plodové vody barvicími technikami	SOP 1	Periferní krev, plodová voda
2.	Vyšetření chromozomových aberací v periferní krvi a plodové vodě metodou FISH	SOP 2	Periferní krev, plodová voda
3.	Vyšetření nejčastějších mutací v CFTR genu metodou alelově specifické PCR s následnou detekcí pomocí fragmentační analýzy <sup>2)</sup>	SOP 16	Periferní krev, kultivované amniocyty, izolovaná DNA
4.	Molekulárně genetické vyšetření exonových delecí a duplikací vybraných genů metodou MLPA <sup>3)</sup>	SOP 18	Periferní krev, kultivované amniocyty, izolovaná DNA
5.	Molekulárně genetické vyšetření mutací vybraných genů metodou masivního paralelního sekvenování <sup>4)</sup>	SOP 20	Periferní krev, izolovaná DNA
6.	Vyšetření mikrodelecí chromozomu Y metodou fragmentační analýzy <sup>5)</sup>	SOP 21	Periferní krev, izolovaná DNA
7.	Molekulárně cytogenetické vyšetření metodou array CGH	SOP 22	Periferní krev, kultivované amniocyty, plodová voda, potrácená tkáň, choriové klky, izolovaná DNA
8.	Molekulárně genetické vyšetření vybraných úseků germinálního genomu metodou Sangerova sekvenování <sup>6)</sup>	SOP 23	Periferní krev, kultivované amniocyty, plodová voda, izolovaná DNA

Akreditovaný subjekt podle ČSN EN ISO 15189:2013:

**Laboratoře lékařské genetiky s.r.o.**  
Laboratoř lékařské genetiky  
Masarykovo náměstí 2667, Zelené Předměstí, 530 02 Pardubice

Pořadové číslo	Přesný název postupu vyšetření	Identifikace postupu vyšetření	Předmět vyšetření
9.	Molekulárně genetické vyšetření nejčastějších aneuploidí a pohlavních chromozomů metodou fragmentační analýzy – QF PCR <sup>7)</sup>	SOP 24	Periferní krev, plodová voda, potrácená tkáň, choriové klky, bukalní stěr, izolovaná DNA
10.	Vyšetření trombofilií mutací metodou RT-PCR <sup>8)</sup>	SOP 25	Periferní krev, izolovaná DNA
<b>802 - Lékařská mikrobiologie</b>			
1.	Detekce přítomnosti viru SARS-CoV-2 metodou RT-PCR <sup>1)</sup>	SOP 26	Nasopharyngeální a oropharyngeální stěry, sliny

**Dodatek:**

Flexibilní rozsah akreditace

Pořadová čísla postupů vyšetření
3,4,5

Laboratoř může modifikovat v dodatku uvedené postupy vyšetření v dané oblasti akreditace při zachování principu měření.

U vyšetření v dodatku neuvedených nemůže laboratoř uplatňovat flexibilní přístup k rozsahu akreditace.

**Upřesnění rozsahu akreditace:**

<sup>1)</sup> Detekce přítomnosti viru SARS-CoV-2 pomocí RT-PCR - vyšetřované geny:

*Endonase, Spike*

<sup>2)</sup> Vyšetřované mutace v CFTR genu – Elucigene:

*c.1521\_1523del(F508del), c.1624G>T(G542X), c.3909C>G(N1303K), c.3846G>A(W1282X), c.1652G>A(G551D), c.1585-1G>A(1717-1G>A), c.1657C>T(R553X), c.54-5940\_273+10250del(CFTRdel2,3), c.1519\_1521del(I507del), c.579+1G>T(711+1G>T), c.3140-26A>G(3272-26A>G), c.3773dup(3905insT), c.1679G>C(R560T), c.1766+1G>A (1898+1G>A), c.3752G>A(S1251N), c.2988+1G>A(3120+1G>A), c.489+1G>T(621+1G>T), c.3718-2477C>T(3849+10kbC>T), c.2052delA(2184delA), c.262\_263del(394delTT), c.2657+5G>A(2789+5G>A), c.3484C>T(R1162X), c.3528del(3659delC), c.350G>A(R117H), c.1000C>T(R334W), c.1040G>C(R347P), c.254G>A(G85E), c.948del(1078delT), c.1364C>A(A455E), c.2012del(2143delT), c.178G>T(E60X), c.1040G>A(R347H), c.1545\_1546delTA (1677delTA), c.1558G>T (V520F), c.617T>G (L206W), c.2215delG (2347delG), c.2668C>T (Q890X), c.1647T>G (S549R), c.1646G>A (S549N), c.3302T>A (M1101K), c.3276C>A (Y1092X), c.313delA*

**Akreditovaný subjekt podle ČSN EN ISO 15189:2013:**

**Laboratoře lékařské genetiky s.r.o.**

Laboratoř lékařské genetiky

Masarykovo náměstí 2667, Zelené Předměstí, 530 02 Pardubice

(444delA), c.1680-886A>G (1811+1.6kbA>G), c.349C>T (R117C), c.366T>A (Y122X), c.3196C>T (R1066C), c.2538 (W846X), c.3454G>C (D1152H), c.200C>T (P67L), c.3472C>T (R1158X); IVS8-5T s rozlišením velikosti alely 5T(9), 5T(10), 5T(11), 5T(12), 5T(13), IVS8-7T, IVS8-9T

**Vyšetřované mutace v CFTR genu – Devyser:**

c.1521\_1523del(F508del), c.54-5940\_273+10250del(CFTRdel2,3), c.1652G>A(G551D), c.3909C>G(N1303K), c.1624G>T(G542X), c.1766+1G>A (1898+1G>A), c.2012del(2143delT), c.1040G>C(R347P), c.3846G>A(W1282X), c.1585-1G>A(1717-1G>A), c.3484C>T(R1162X), c.2052delA(2184delA), c.3718-2477C>T(3849+10kbC>T), c.2657+5G>A(2789+5G>A), c.1000C>T(R334W), c.2051\_2052delAAinsG(2183delAA>G), c.489+1G>T(621+1G>T), c.254G>A(G85E), c.1007T>A(I336K), c.1657C>T(R553X), c.579+1G>T(711+1G>T), c.3528del(3659delC), c.2988+1G>A(3120+1G>A), c.3140-26A>G(3272-26A>G), c.3276C>A (Y1092X), c.1040G>A(R347H), c.1519\_1521del(I507del), c.350G>A(R117H), c.948del(1078delT), c.1679G>C(R560T), c.3194T>C(L1065P), c.1013C>T(T338I), c.3230T>C(L1077P), c.3196C>T (R1066C), c.1545\_1546delTA (1677delTA), c.349C>T (R117C); IVS8-5T s rozlišením velikosti alely 5T(9), 5T(10), 5T(11), 5T(12), 5T(13), IVS8-7T, IVS8-9T

**3) Vyšetřované geny pomocí metody MLPA – Multiplex Ligation-dependent Probe**

**Amplification:**

SMN1, SMN2, BRCA1, BRCA2, CHEK2, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, PMS2, RAD50, RAD51C, RAD51D, TP53

**Digital MLPA:** MUTYH, BARD1, BAP1, PMS2, CDKN2A, PTEN, CDK4, BRCA2, PALB2, TP53, BRCA1, BRIP1, STK11, MSH2, MLH1, APC, NBN, BMPR1A, ATM, POLE, SCG5, CDH1, RAD51D, RAD51C, SMAD4, CHEK2, MSH6

**4) Vyšetřované geny pomocí metody masivně paralelního sekvenování (MPS):**

**SeqCap EZ Custom desing (Roche):**

APC, ATM, BAP1, BARD1, BLM, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CDK4, CDKN2A, EPCAM, ERCC2, ERCC3, FANCC, FANCM, FH, FLCN, GREM1, MET, MLH1, MLH3, MSH2, MSH6, MUTYH, NBN, NF2, PALB2, POLD1, POLE, PRKARIA, PTEN, PTCH1, RAD50, RAD51C, RAD51D, RET, SDHB, SLX4, SMAD4, SMARCB1, STK11, SUFU, TP53, VHL, WRN, WT1, UNC13D, MEN1, NTHL1, NF1, CHEK2, PMS2, SFTPC, SFTPB, ABCA3, NKX2, ATP7B, GJB2, RB1, FBN1, COL1A2, COL1A1, COL2A1

**SeqCap EZ Czecanca verze 1.2 (Roche):**

AIP, ALK, APEX1, ATMIN, ATR, ATRIP, AURKA, AXIN1, BABAM1, BAP1, BLM, BMPR1A, BRAP, BRCC3, BRE, BUB1B, C11orf30, C19orf40, casp8, CCND1, CDC73, CDK4, CDKN1B, CDKN1C, CDKN2A, CEBPA, CEP57, CLSPN, CSNK1D, CSNK1E, CWF19L2, CYLD, DCLRE1C, DDB2, DHFR, DICER1, DIS3L2, DMBT1, DMC1, DNAJC21, DPYD, EGFR, EPHX1, ERCC1, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, ERCC6, ESR1, ESR2, EXO1, EXT1, EXT2, EYA2, EZH2, FAM175A, FAM175B, FAN1, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, FBXW7, FH, FLCN, GADD45A, GATA2, GPC3, GRB7, HELQ, HNF1A, HOXB13, HRAS, HUS1, CHEK1, KAT5, KCNJ5, KIT, LIG1, LIG3, LIG4, LMO1, LRIG1, MAX, MCPH1, MDC1, MDM2, MDM4, MEN1, MET, MGMT, MLH3, MMP8, MPL, MRE11A, MSH3, MSH5, MSRI, MUS81, NAT1, NCAM1, NELFB, NF1, NF2, NFKBIZ, NHEJ1, NSD1, OGG1, PARP1, PCNA, PHB, PHOX2B, PIK3CG, PLA2G2A, PMS1, POLB, POLD1, POLE, PPM1D, PREX2, PRF1, PRKARIA, PRKDC, PTCH1, PTTG2, RAD1, RAD17, RAD18, RAD23B, RAD51, RAD51AP1, RAD51B, RAD52,

**Akreditovaný subjekt podle ČSN EN ISO 15189:2013:**

**Laboratoře lékařské genetiky s.r.o.**

Laboratoř lékařské genetiky

Masarykovo náměstí 2667, Zelené Předměstí, 530 02 Pardubice

*RAD54B, RAD54L, RAD9A, RB1, RBBP8, RECQL, RECQL4, RECQL5, RET, RFC1, RFC2, RFC4, RHBDF2, RNF146, RNF168, RNF8, RPA1, RUNX1, SBDS, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SETBP1, SETX, SHPRH, SLX4, SMAD4, SMARCA4, SMARCB1, SMARCE1, SUFU, TCLIA, TELO2, TERF2, TERT, TLR2, TLR4, TMEM127, TOPBP1, TP53BP1, TSC1, TSC2, TSHR, UBE2A, UBE2B, UBE2I, UBE2V2, UBE4B, UIMC1, VHL, WRN, WT1, XPA, XPC, XRCC1, XRCC2, XRCC3, XRCC4, XRCC5, XRCC6, ZNF350, ZNF365*

**5) Vyšetřované AZF oblasti chromozomu Y:**

region AZFa (sY86, sY84)

region AZFb (sY127, sY134)

region AZFc (sY254, sY255)

**6) Molekulárně genetické vyšetření vybraných úseků germinálního genomu metodou Sangerova sekvenování - vyšetřované geny:**

*APC, ATM, BAP1, BARD1, BLM, BMPRIA, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CDK4, CDKN2A, DHCR7, EPCAM, ERCC2, ERCC3, FANCC, FANCM, FH, FLCN, GJB2, GREM1, MET, MLH1, MLH3, MSH2, MSH6, MUTYH, NBN, NF2, PALB2, POLD1, POLE, PRKARIA, PTEN, PTCH1, RAD50, RAD51C, RAD51D, RET, SDHB, SLX4, SMAD4, SMARCB1, STK11, SUFU, TP53, VHL, WRN, WT1, UNC13D, MEN1, NTHL1, NF1, CHEK2, PMS2, SFTPC, SFTPB, ABCA3, NKX2, ATP7B, RB1, FBN1, COL1A1, COL1A2, COL2A1*

**7) Vyšetřované úseky:**

SuperSTaR Optima:

*DXS6854 (Xq26.1), AMEL (Xp22.31-Xp22.1 a Yp11.2), D18S391 (18p11.31), D13S352 (13q14.11), D21S1435 (21q21.1), D18S976 (18p11.31), SRY (Yp11.31), TAF9B (3p24.2 a Xq13.2-q13.3), D21S11 (21q21.1), D21S1444 (21q22.13), D13S742 (13q12.13), D21S1442 (21q21.3), D21S1246 (21q22.2), XHPRT (Xq26.1), D21S1409 (21q21.2), DXYS218 (Xp22.32 a Yp11.3), D18S386 (18q22.1), D13S634 (13q21.33), D18S819 (18q11.2), D13S628 (13q31.1), D13S305 (13q13.3), D18S535 (18q12.3), D13S797 (13q33.2), D13S762 (13q31.3), D13S800 (13q22), D18S878 (18q22.1), D18S1002 (18p11.2), D18S390 (18q22.3-18q23), D21S1437 (21q21.1), DXS6803 (Xq21.31), DXYS267 (Xq21.31/Yp11.31), DXS8377 (Xq28), DXS6809 (Xq21.33), G10\_STS47 (Yq11.222), TAF9B (3p24.2 a Xq13.2-q13.3)*

STaR Optimal:

*DXS6854 (Xq26.1), AMEL (Xp22.31-Xp22.1 a Yp11.2), D18S391 (18p11.31), D13S352 (13q14.11), D21S1435 (21q21.1), D18S976 (18p11.31), SRY (Yp11.31), TAF9B (3p24.2 a Xq13.2-q13.3), D21S11 (21q21.1), D21S1444 (21q22.13), D13S742 (13q12.13), D21S1442 (21q21.3), D21S1246 (21q22.2), XHPRT (Xq26.1), D21S1409 (21q21.2), DXYS218 (Xp22.32 a Yp11.3), D18S386 (18q22.1), D13S634 (13q21.33), D18S819 (18q11.2), D13S628 (13q31.1), D13S305 (13q13.3), D18S535 (18q12.3)*

Optima PLUS:

*D15S195 (15q21), D15S652 (15q26), D15S659 (15q15), D15S822 (15q12), D15S657 (15q26), D16S539 (16q24.1), D16S2624 (16q22), D16S2616 (16p13.2), D16S2621 (16q23), D16S753 (16p11), D22S532 (22q13.31), D22S686 (22q11.2), D22S683 (22q12), D22S1045 (22q13.1), D22S691 (22q12)*

**8) Vyšetřované trombofilní mutace:**

G20210A (*Protrombin, Faktor II*)

G1691A (*Leiden, Faktor V*)