

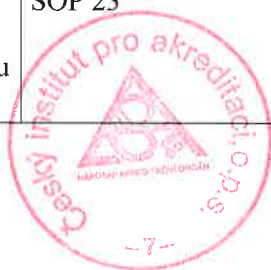
Akreditovaný subjekt podle ČSN EN ISO 15189:2013:

**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 barvicími technikami	SOP 1	Periferní krev, fetální krev, plodová voda, potrácená tkáň, choriové klky
2.	Vyšetření chromozomových aberací metodou FISH	SOP 2	Periferní krev, fetální krev, plodová voda, potrácená tkáň, choriové klky
3.	Vyšetření nejčastějších mutací v CFTR genu metodou alelově specifické PCR s následnou detekcí pomocí fragmentační analýzy <sup>1)</sup>	SOP 16	Biologický materiál obsahující nukleovou kyselinu
4.	Molekulárně genetické vyšetření exonových delecí a duplikací vybraných genů metodou MLPA <sup>2)</sup>	SOP 18	Biologický materiál obsahující nukleovou kyselinu
5.	Molekulárně genetické vyšetření mutací vybraných genů metodou masivního paralelního sekvenování <sup>3)</sup>	SOP 20	Biologický materiál obsahující nukleovou kyselinu
6.	Vyšetření mikrodelecí chromozomu Y metodou fragmentační analýzy <sup>4)</sup>	SOP 21	Biologický materiál obsahující nukleovou kyselinu
7.	Molekulárně cytogenetické vyšetření metodou array CGH	SOP 22	Biologický materiál obsahující nukleovou kyselinu
8.	Molekulárně genetické vyšetření vybraných úseků germinálního genomu metodou Sangerova sekvenování <sup>5)</sup>	SOP 23	Biologický materiál obsahující nukleovou kyselinu



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 aneuploidií a pohlavních chromozomů metodou fragmentační analýzy – QF PCR <sup>6)</sup>	SOP 24	Biologický materiál obsahující nukleovou kyselinu
10.	Vyšetření vybraných genů metodou real-time-PCR <sup>7)</sup>	SOP 25	Biologický materiál obsahující nukleovou kyselinu
<b>802 - Lékařská mikrobiologie</b>			
1.	Detekce přítomnosti viru SARS-CoV-2 metodou RT-PCR <sup>8)</sup>	SOP 26	Nasopharyngeální a oropharyngeální stěry, sliny

**Dodatek:**

Flexibilní rozsah akreditace

Pořadová čísla postupů vyšetření
816: 3,4,5,8,10

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:**

**1) 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(1507del), 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 (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*

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

**2) 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*

**3) 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, WTI, UNC13D, MEN1, NTHL1, NF1, CHEK2, PMS2, SFTPC, SFTPB, ABCA3, NKX2, ATP7B, GJB2, RB1, FBN1, COL1A2, COL1A1, COL2A1*

**SeqCap EZ Czecanca (Roche):**

*AIP, ALK, APEX1, ATMIN, ATR, ATRIP, AURKA, AXINI, BABAMI, BAP1, BLM, BMPR1A, BRAP, BRCC3, BRE, BUB1B, C11orf30, C19orf40, casp8, CCND1, CDC73, CDK4, CDKN1B, CDKNIC, 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, MCPHI, 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, RAD51API, RAD51B, RAD52, 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, TCL1A, TELO2, TERF2, TERT, TLR2, TLR4, TMEM127, TOPBP1, TP53BP1, TSC1, TSC2, TSHR, UBE2A, UBE2B, UBE2I, UBE2V2, UBE4B, UIMC1, VHL, WRN, WTI, XPA, XPC, XRCC1, XRCC2, XRCC3, XRCC4, XRCC5, XRCC6, ZNF350, ZNF365*

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

region AZFa

region AZFb

region AZFc

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

*APC, ATM, BAP1, BARD1, BLM, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CDK4, CDKN2A, DHCR7, EPCAM, ERCC2, ERCC3, FANCC, FANCM, FH, FLCN, GJB2, GREM1, MET, MLH1,*

**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

*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, WTI, UNC13D, MEN1, NTHL1, NF1, CHEK2, PMS2, SFTPC, SFTPB, ABCA3, NKX2, ATP7B, RB1, FBN1, COL1A1, COL1A2, COL2A1*

**6) 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 Optima1:**

*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)*

**7) Vyšetřované trombofilní mutace:**

*G20210A (Protrombin, Faktor II)*

*G1691A (Leiden, Faktor V)*

**8) Detekce přítomnosti viru SARS-CoV-2 pomocí RT-PCR - vyšetřované geny:**

*Endornase, Spike*

