



## Seznam činností v rámci flexibilního rozsahu akreditace

**Název subjektu:** Laboratoře lékařské genetiky s.r.o.

**Název objektu:** Laboratoř lékařské genetiky

**Číslo akreditovaného objektu:** 8080

**Osvědčení o akreditaci č.:** 551/2023

**Oblast akreditace:** Zdravotnická laboratoř - ČSN EN ISO 15189 ed. 2:2013

**Aktualizováno dne:** 8.10.2024

### Vyšetření:

Poř. číslo	Analyt / parametr/diagnostika	Princip vyšetření	Identifikace postupu/ přístrojové vybavení	Vyšetřovaný materiál	Stupně volnosti <sup>1</sup>
<b>816 - Laboratoř lékařské genetiky</b>					
1.	Vyšetření konstitučního karyotypu	Konvenční cytogenetická analýza	SOP 1, verze 7.; PP 44, verze 1.; PP 45, verze 1.	Periferní krev, fetální krev, plodová voda, potrácená tkáň, choriové klky	A, B
2.	Vyšetření konstitučních chromozomových aberací	FISH	SOP 2, verze 8.;  PP 47, verze 2.	Periferní krev, fetální krev, plodová voda, potrácená tkáň, choriové klky	A, B
3.	Vyšetření chromozomových aberací	FISH	SOP 2, verze 8.; PP 46, verze 1.;	Periferní krev	A, B, D
4.	Vyšetření variant germinálního genomu	PCR s fragmentační analýzou	SOP 16, verze 6.; SOP 21, verze 5.; SOP 24, verze 4.; PP 8, verze 3.; PP 43, verze 2.; <b>SeqStudio</b>	Biologický materiál obsahující nukleovou kyselinu	A, B, C



## Seznam činností v rámci flexibilního rozsahu akreditace

Poř. číslo	Analyt / parametr/diagnostika	Princip vyšetření	Identifikace postupu/ přístrojové vybavení	Vyšetřovaný materiál	Stupně volnosti <sup>1</sup>
5.	Vyšetření variant germinálního genomu	MLPA	SOP 18, verze 8.; PP 8, verze 3.; PP 10, verze 2.; PP 38, verze 5.; PP 39, verze 3.; PP 43, verze 2.; SeqStudio; MiSeq	Biologický materiál obsahující nukleovou kyselinu	A, B, C
6.	Vyšetření variant germinálního genomu	NGS-MPS	SOP 20, verze 5.; PP 8, verze 3.; PP 10, verze 2.; PP 37, verze 3.; PP 43, verze 2.; MiSeq	Biologický materiál obsahující nukleovou kyselinu	A, B, C
7.	Vyšetření nebalancovaných chromosomových aberací	aCGH	SOP 22, verze 4.; PP 8, verze 3.; PP 43, verze 2.; SureScan scanner; Agilent SurePrint G3 ISCA 8x60K	Biologický materiál obsahující nukleovou kyselinu	A, B
8.	Vyšetření variant germinálního genomu	Sangerovo sekvenování	SOP 23, verze 5.; PP 8, verze 3.; PP 43, verze 2.; SeqStudio	Biologický materiál obsahující nukleovou kyselinu	A, B, C
9.	Vyšetření variant germinálního genomu	Real-Time PCR	SOP 25, verze 4.; PP 8, verze 3.; PP 43, verze 2.; PP 48, verze 2.; PP 49, verze 2.; CFX OPUS 384	Biologický materiál obsahující nukleovou kyselinu	A, B, C

## Seznam činností v rámci flexibilního rozsahu akreditace

### Upřesnění rozsahu akreditace:

Odbornost / poř. číslo	Detailní informace k činnostem v rozsahu akreditace
816/4	<p><b>Vyšetřované mutace v CFTR genu – Elucigene:</b>  c.1521_1523del(F508del), c.1624G&gt;T(G542X), c.3909C&gt;G(N1303K), c.3846G&gt;A(W1282X), c.1652G&gt;A(G551D), c.1585-1G&gt;A(1717-1G&gt;A), c.1657C&gt;T(R553X), c.54-5940_273+10250del(CFTRdel2,3), c.1519_1521del(I507del), c.579+1G&gt;T(711+1G&gt;T), c.3140-26A&gt;G(3272-26A&gt;G), c.3773dup(3905insT), c.1679G&gt;C(R560T), c.1766+1G&gt;A (1898+1G&gt;A), c.3752G&gt;A(S1251N), c.2988+1G&gt;A(3120+1G&gt;A), c.489+1G&gt;T(621+1G&gt;T), c.3718-2477C&gt;T(3849+10kbC&gt;T), c.2052delA(2184delA), c.262_263del(394delTT), c.2657+5G&gt;A(2789+5G&gt;A), c.3484C&gt;T(R1162X), c.3528del(3659delC), c.350G&gt;A(R117H), c.1000C&gt;T(R334W), c.1040G&gt;C(R347P), c.254G&gt;A(G85E), c.948del(1078delT), c.1364C&gt;A(A455E), c.2012del(2143delT), c.178G&gt;T(E60X), c.1040G&gt;A(R347H), c.1545_1546delTA (1677delTA),c.1558G&gt;T (V520F), c.617T&gt;G (L206W), c.2215delG (2347delG), c.2668C&gt;T (Q890X), c.1647T&gt;G (S549R), c.1646G&gt;A (S549N), c.3302T&gt;A (M1101K), c.3276C&gt;A (Y1092X), c.313delA (444delA), c.1680-886A&gt;G (1811+1.6kbA&gt;G), c.349C&gt;T (R117C), c.366T&gt;A (Y122X), c.3196C&gt;T (R1066C), c.2538 (W846X), c.3454G&gt;C (D1152H), c.200C&gt;T (P67L), c.3472C&gt;T (R1158X); IVS8-5T s rozlišením velikosti alely 5T(9), 5T(10), 5T(11), 5T(12), 5T(13), IVS8-7T, IVS8-9T</p> <p><b>Vyšetřované AZF oblasti chromozomu Y:</b>  region AZFa  region AZFb  region AZFc</p> <p><b>Vyšetřované úseky QF PCR:</b>  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)</p> <p>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)</p> <p>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)</p>

Seznam činností v rámci flexibilního rozsahu akreditace

Odbornost / poř. číslo	Detailní informace k činnostem v rozsahu akreditace
	Aneuploidie chromozomů 15, 16, 22
816/5	<p><b>Vyšetřované geny pomocí metody MLPA – Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification:</b> SMN1, SMN2, BRCA1, BRCA2, CHEK2, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, PMS2, RAD50, RAD51C, RAD51D, TP53</p> <p><b>Digital MLPA:</b> 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</p>
816/6	<p><b>Vyšetřované geny pomocí metody masivně paralelního sekvenování (MPS):</b> <b>SeqCap EZ Czeacanca (Roche):</b> 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, MSR1, MUS81, NAT1, NCAM1, NELFB, NF1, NF2, NFKBIZ, NHEJ1, NSD1, OGG1, PARP1, PCNA, PHB, PHOX2B, PIK3CG, PLA2G2A, PMS1, POLB, POLD1, POLE, PPM1D, PREX2, PRF1, PRKAR1A, PRKDC, PTCH1, PTTG2, RAD1, RAD17, RAD18, RAD23B, RAD51, RAD51AP1, 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, TEO2, 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</p>
816/8	<p><b>Molekulárně genetické vyšetření vybraných úseků germinálního genomu metodou Sangerova sekvenování - vyšetřované geny:</b> DHCR7, GJB2, 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, MSR1, MUS81, NAT1, NCAM1, NELFB, NF1, NF2, NFKBIZ, NHEJ1, NSD1, OGG1, PARP1, PCNA, PHB, PHOX2B, PIK3CG, PLA2G2A, PMS1, POLB, POLD1, POLE, PPM1D, PREX2, PRF1, PRKAR1A, PRKDC, PTCH1, PTTG2, RAD1, RAD17, RAD18, RAD23B, RAD51, RAD51AP1, 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,</p>



## Seznam činností v rámci flexibilního rozsahu akreditace

Odbornost / poř. číslo	Detailní informace k činnostem v rozsahu akreditace
	SMARCB1, SMARCE1, SUFU, TCL1A, 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
816/9	<b>Vyšetřované trombofilní mutace:</b> G20210A (Protrombin, Faktor II) G1691A (Leiden, Faktor V)

### Vysvětlivky:

<sup>1</sup> Zavedené stupně volnosti podle MPA 00-09-...:

A - Flexibilita týkající se dokumentovaného postupu vyšetření / odběru

B - Flexibilita týkající se techniky

C - Flexibilita týkající se analytů/parametrů

D - Flexibilita týkající se vyšetřovaného materiálu

Není-li uveden žádný stupeň volnosti, nemůže laboratoř pro dané vyšetření uplatňovat flexibilní přístup k rozsahu akreditace.

FISH	fluorescenční <i>in situ</i> hybridizace (z angl. Fluorescent In Situ Hybridization)
MLPA	multiplexová ligačně závislá amplifikace sond
NGS-MPS	masivní paralelní sekvenování
PCR	polymerázová řetězová reakce
Real-Time PCR	PCR polymerázová řetězová reakce v reálném čase (z angl. Real-Time Polymerase Chain Reaction)