



### Seznam vyšetření s rozsahem akreditace

**Laboratoř uplatňuje flexibilní přístup k rozsahu akreditace upřesněný v dodatku.**

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 karyotypu	Cytogenetické vyšetření z choriových klků (CVS) barvicími technikami  Cytogenetické vyšetření amniocytů z plodové vody barvicími technikami	SOP-01-01, 2.vyd., v1  SOP-01-02, 3.vyd.  Mikroskop Olympus	Choriová tkáň Plodová voda	A, B
2.	Vyšetření chromozomových aberací	Detekce cytogenetických změn metodou fluorescenční in situ hybridizace (FISH)	SOP-01-05, 2.vyd., v1  Mikroskop Olympus	Periferní krev, bukalní stěr, choriové klky, plodová voda, bioptická tkáň, spermie	A, B
3.	Vyšetření karyotypu	Cytogenetické vyšetření lymfocytů periferní krve barvicími technikami	SOP-02-01, 2.vyd., v1  Mikroskop Olympus	Periferní krev	A, B
4.	Neobsazeno				
5.	Vyšetření variant genomu	Detekce sekvenčních variant v genech sekvenováním dle Sangera	SOP-03-32, 3.vyd., v2 PP-03-32-01, 2.vyd. Fm-L009-026-GEN-057 PRIMERY BANKA v16  Cycler C1000 Bio-Rad  SeqStudio GENETIC ANALYZER  ABI Prism 3130 GENETIC ANALYZER	Periferní krev, bukalní stěr, choriové klky, plodová voda, bioptická tkáň, DNA	A, B, C
6.	Vyšetření variant genomu	Mutační analýza genů metodou NGS na principu analýzy fluorescence	SOP-03-33, 4.vyd.; PP-03-33-01, 1.vyd.; PP-03-33-02, 3.vyd.; PP-03-33-03, 1.vyd.; v1 PP-03-33-04, 1.vyd.;  SurfSeq 5000  NextSeq2000  VarSome Clinical v.15.2.0	Periferní krev, bukalní stěr, choriové klky, plodová voda, bioptická tkáň, DNA	A, B, C



Poř. číslo	Analyt / parametr/diagnostika	Princip vyšetření	Identifikace postupu/ přístrojové vybavení	Vyšetřovaný materiál	Stupně volnosti <sup>1</sup>
7.	Vyšetření variant genomu	Stanovení genomických změn metodou MLPA, digitální MLPA, MS MLPA	SOP-03-34, 3.vyd.; v2 PP-03-34-01, 2.vyd.; v2 PP-03-34-02, 1.vyd.; PP-03-34-03, 2.vyd.; Fm-L009-026-GEN-046 Seznam SALSA MLPA probemixů_v2 Cycler C1000 Bio-Rad SeqStudio GENETIC ANALYZER; AB 3130 GENETIC ANALYZER; SurfSeq 5000 NextSeq2000	Periferní krev, bukální stěr, choriové klky, plodová voda, bioptická tkáň, DNA	A, B, C
8.	Vyšetření variant genomu	Analýza fluorescenčně značených DNA fragmentů metodou kapilární elektroforézy	SOP-03-35, 3.vyd. PP-03-35-01, 3.vyd. PP-03-35-02, 1.vyd. PP-03-35-03, 1.vyd., v2 PP-03-35-04, 1.vyd. PP-03-35-05, 2.vyd. PP-03-35-06, 1.vyd. Cycler C1000 Bio-Rad SeqStudio GENETIC ANALYZER ABI Prism 3130 GENETIC ANALYZER	Periferní krev, bukální stěr, choriové klky, plodová voda, bioptická tkáň, DNA	A, B, C
9.	Neobsazeno				
10.	Vyšetření chromozomových aberací	Stanovení genomických změn metodou aCGH a SNP aCGH	SOP-01-06, 3.vyd. Hybridizační pec Agilent Agilent Microarray Scanner aCGH: Human Genom CGH SurePrint G3 Unrestricted ISCA v2 (Agilent), 8x60K (A_031746); SNP aCGH: Human Genom CGH SurePrint G3 ISCA CGH+SNP (Agilent), 4x180K (A_029830)	Periferní krev, bukální stěr, choriové klky, plodová voda, bioptická tkáň, DNA	A, B



**Pozn.** Laboratorní manuál a přehled všech prováděných laboratorních vyšetření v Katalogu laboratorních vyšetření jsou dostupné na internetových stránkách [www.fnol.cz](http://www.fnol.cz), které jsou pravidelně aktualizovány.

**Upřesnění rozsahu akreditace:**

Odbornost / poř. číslo	Detailní informace k činnostem v rozsahu akreditace
816/5	ACADM, ACAN, ACTB, ACY1, AIRE, ALMS1, ANK, ANKRD11, AOC1, APC, APOB, APOE, AR, ASL, ATM, ATP7B, ATR, AVP, BARD1, BCKDHB, BLM, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, BRD4, BRIP1, BTB, CAPN3, CDH1, CEL, CFTR, CLCN1, COL2A1, COL3A1, COL4A3, COL4A4, COL4A5, CYP2C9, CYP21A2, CYP24A1, CYP26A1, DHCR7, DNM2, DPYD, ELAVE, EP300, ERCC2, ERCC3, ETFA, ETFDH, FANCA, FANCC, FANCG, FANCI, FANCM, FAS, FBN1, FBXO7, FGD1, FGFR3, FH, FLNA, GDNF, GFALS, GHR, GIGYF, GJB1, GJB2, GLI3, GNAS, GP1BA, GPD1L, GTPBP3, HELQ, HFE, HNF1, HNF1B, HOXB13, HRAS, CHEK2, IGF1R, JAK2, KATNIP, KBTBD13, KCNH2, KCNN4, KISS1R, KMT2D, LDLR, LHCGR, LHX3, LMBR1, LZTR1, MCPH1, MECP2, MED13L, MEN1, MITF, MLH1, MLH3, MLYCD, MSH2, MSH3, MSH6, MUTYH, MVK, MYBPC3, MYH7, MYH9, NALCN, NBN, NF1, NPC1, NPHP1, NPR2, NT5C3A, OBSL1, OTX2, PALB2, PEX12, PHEX, PIGO, PKD1, PKHD1, PKLR, PLA2G6, PMS2, PRF1, PRKN, PROC, PROP1, PROS1, PRRT2, PTEN, PTCH1, PTPN11, RAD50, RAD51C, RAD51D, RAD54L, RAF1, RB1, RBM20, RECQL, RET, RUNX1, SAMA3C, SBDS, SCO2, SERPINC1, SETD5, SETX, SHOX, SLC4A1, SLC7A9, SLC20, SLC26A4, SLFN14, SLX4, SNTA1, SPTB, SPTB, SRP72, STAT5b, STIL, STK11, SUFU, TG, TMEM67, TP53, TP63, TPP1, TREX1, TSC1, TSC2, TSPY, TTN, TTR, USH2A, VHL, VWF, WT1, XRCC2, XRCC5, <b>CYFIP2, FOXI3, DMD, SDHB, BARD1, TNFAIP3, MAP1B, MYH3, SLC1A2, BRPF1, VCAN, NPR2, DKGE, ASXL2, ATP1A2, SPR, INTS1, EPB41L1, ABCA4, ABRAXAS, CEP57, FAN1</b>
816/6	Hereditární nádorové syndromy – panel CZECANCA (ATM, APC, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, NBN, PALB2, PMS2, PTEN, RAD50, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53); WES – definice fenotypových filtrů dle indikace klinickým genetikem
816/7	MLPA: Spinální svalová atrofie (SMN1); BRCA1, BRCA2; detekce chromozomálních aberací (mikrodelece/mikroduplikace); SHOX; APC, BRCA1, BRCA2, CDH1, CHEK2, MEN1, NF1, STK11, TP53, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, PROC, PROS1, SERPINC1; Cystinuria (SLC3A1, PREPL, SLC7A9); Parkinsonova choroba (PARK7, ATP13A2, PINK1, SNCA, PARK2, LRRK2); PTCH1, RET, RB1; PTEN, MUTYH, EPCAM; Tuberózní skleróza (TSC1, TSC2); LDLR; <b>DMD; SHANK3</b> Digitální MLPA: APC, ATM, BAP1, BARD1, MUTYH, EPCAM, MSH2, MSH6, MLH1, MITF, PMS2, NBN, CDKN2A, BMPR1A, PTEN, CDK4, POLE, BRCA2, SCG5, GREM1, PALB2, CDH1, TP53, RAD51D, BRCA1, RAD51C, BRIP1, SMAD4, STK11, CHEK2 MS MLPA: PWS/AS, BWS/SRS, UPD7/UPD14
816/8	Aneuploidie chromozomů 13,18,21, X a Y; Cystická fibróza (CFTR); Sy. fragilního X (FRAXA) - stanovení rozsahu mutace (komplexní diagnostika); Huntingtonova chorea (HTT); Gilbertův syndrom (UGT1A1); DPYD

<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

FISH Fluorescenční in situ hybridizace

MLPA Hybridizace a ligace sond s následnou multiplex polymerázovou reakcí

NGS-MPS Masivně paralelní sekvenování



aCGH	Oligonukleotidová komparativní genomová hybridizace na čipu
PCR	Polymerázová řetězová reakce
WES	Celoexomové sekvenování

Dne: 5.2.2025

Zpracoval: ..... Schválil: .....  
Ing. Jana Duchoslavová, Ph.D.                      doc. RNDr. Radek Vrtěl, Ph.D.  
manažer kvality    přednosta