



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 ¹
816 - Laboratoř lékařské genetiky					
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, 2.vyd., v1 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, bukální 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.	Vyšetření variant genomu	Analýza DNA metodou PCR s elektroforetickou detekcí produktu	SOP-03-31, 1.vyd., v2 Cycler C1000 Bio-Rad	Periferní krev, bukální stěr, choriové klky, plodová voda, bioptická tkáň, DNA	A,B,C
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_v15 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



Poř. číslo	Analyt / parametr/diagnostika	Princip vyšetření	Identifikace postupu/ přístrojové vybavení	Vyšetřovaný materiál	Stupně volnosti ¹
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.; PP-03-33-04, 1.vyd.; SurfSeq 5000 (GeneMind) NextSeq2000 VarSome Clinical v.15.2.0	Periferní krev, bukální stěr, choriové klky, plodová voda, bioptická tkáň, DNA	A,B,C
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_v1 Cycler C1000 Bio-Rad SeqStudio GENETIC ANALYZER; AB 3130 GENETIC ANALYZER; SurfSeq 5000 (GeneMind) 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



Poř. číslo	Analyt / parametr/diagnostika	Princip vyšetření	Identifikace postupu/ přístrojové vybavení	Vyšetřovaný materiál	Stupně volnosti ¹
9.	Vyšetření variant genomu	Cílené ampliconové sekvenování s využitím celoexomového virtuálního genového panelu metodou NGS na principu detekce změny pH	SOP-03-36, 1.vyd., v1 SEKVENÁTOR-ION-S5 Fm-L009-026-GEN-071 SEZNAM GENŮ NGS_v3	Periferní krev, bukální stěr, choriové klky, plodová voda, bioptická tkáň, DNA	A,B,C
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, které jsou pravidelně aktualizovány.

Upřesnění rozsahu akreditace:

Odbornost / poř. číslo	Detailní informace k činnostem v rozsahu akreditace
816/4	Delece AZF oblasti na chromozomu Y (sterilita u mužů) a determinace pohlaví (SRY, ZFY, ZFY)
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, FBX07, FGD1, FGFR3, FH, FLNA, GDNF, GFALS, GHR, GIGYF, GJB1, GJB2, GLI3, GNAS, GP1BA, GPD1L, GTPBP3, HELQ, HFE, HNF1, HNF1B, HOXB13, HRAS, CHEK2, IGF1R, JAK2, KATNNIP, 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,



	<i>TSC2, TSPY, TTN, TTR, USH2A, VHL, VWF, WT1, XRCC2, XRCC5</i>
816/6	<p>Hereditární nádorové syndromy – panel CZECANCA (<i>ATM, APC, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, NBN, PALB2, PMS2, PTEN, RAD50, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53</i>);</p> <p>WES – definice fenotypových filtrů dle indikace klinickým genetikem</p>
816/7	<p>MLPA: Spinální svalová atrofie (<i>SMN1</i>); <i>BRCA1, BRCA2</i>; detekce chromozomálních aberací (mikrodelece/mikroduplikace); <i>SHOX, APC, BRCA1, BRCA2, CDH1, CHEK2, MEN1, NF1, STK11, TP53, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, PROC, PROS1, SERPINC1</i>; Cystinuria (<i>SLC3A1, PREPL, SLC7A9</i>); Parkinsonova choroba (<i>PARK7, ATP13A2, PINK1, SNCA, PARK2, LRRK2</i>); <i>PTCH1, RET, RB1, PTEN, MUTYH, EPCAM</i>; Tuberózní skleróza (<i>TSC1, TSC2</i>); <i>LDLR</i></p> <p>Digitální MLPA: <i>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</i></p> <p>MS MLPA: <i>PWS/AS, BWS/SRS, UPD7/UPD14</i></p>
816/8	<p>Aneuploidie chromozomů 13,18,21, X a Y; Cystická fibróza (<i>CFTR</i>); Sy. fragilního X (<i>FRAXA</i>) - stanovení rozsahu mutace (komplexní diagnostika); Huntingtonova chorea (<i>HTT</i>); Gilbertův syndrom (<i>UGT1A1</i>); <i>DPYD</i></p>
816/9	<p>Idiopatický malý vzrůst (<i>SHOX, NPR2, ACAN, IGF1, IGF1R, FGFR3, COL2A1, GHR, STAT5b, IGFALS</i>); Hypopituitarismus (<i>BTK, GH1, POU1F1, PROP1, GHRHR, LHX3, LHX4, HESX1, OTX2, TBX19, SOX2, SOX3, GHSR</i>); Rasopatie (<i>PTPN11, SOS1, RAF1, BRAF, HRAS, KRAS, NRAS, RIT1, MAP2K1, MAP2K2, CBL, LZTR1, RASA2, RRAS, SOS2, SHOC2, SPRED1, MRAS, SPRED2</i>); Deficit biotinidázy (<i>BTD</i>); Familiární hypercholesterolemie (<i>LDLR, APOB, PCSK9, STAP1, APOE, LDLRAP1, LIPA, ABCG5, ABCG8, SORT1, HMGCR</i>); Leucinóza (<i>DBT, PPM1K, BCKDHB, DLD, BCKDHA</i>); Obezita monogenní (<i>MC4R, MC3R, POMC, LEP, BDNF</i>); Wilsonův sy. (<i>ATP7B</i>); Tuberózní skleróza (<i>TSC1, TSC2</i>); Parkinsonova choroba (<i>SNCA, PRKN, SPR, UCHL1, PINK1, PARK7, LRRK2, ATP13A2, USP24, GIGYF2, HTRA2, PLA2G6, FBXO7, PM20D1, VPS35, EIF4G1, DNAJC6, SYNJ1, TMEM230, CHCHD2, VPS13C, RIC3, GBA, DNAJC13, PTRHD1, PODXL, RAB39B, ATP6AP2, RAB7L1, GAK, MAPT, PGRN, C9ORF72, TARDBP, FUS, VCP, DCTN1, CHMP2B, EIF2AK3, STX6, MOBP, TRIM11, COQ2, SHC2, SQSTM1, TBK1, TIA1, CYP2D6, SNCB, SLC18A2, TAF1, EGR4, RNF11, APOE4, PSEN1, PSEN2, APP, ABCA7, ADAM10, A2M, LRP1, TF, HFE, NOS3, VEGF, ABCA2, TNF, PLAU, MPO, TREM2, PRNP</i>); další geny dle indikace lékaře - <i>ABCC8, ABCD4, ACADM, ACADS, ACTB, ACTN1, ACVR1, AICDA, ALPL, ANGPT1, ANKRD26, ANO6, ANOS1, ANTXR1, AP2S1, AP3B1, AP3D1, APC2, APPL1, ARPC1B, ASL, ATM, AVP, BLK, BLOC1S3, BLOC1S5, BLOC1S6, BMP2, BMP6, C6orf25, CASR, CCDC141, CCDC8, CD19, CD40, CD40LG, CD81, CDC42, CDC73, CDKN1, CDKN1A, CDKN1B, CDKN1C, CEL, CP, CR2, CST3, CTNNA2, CUL7, CYCS, CYP19A1, CYP24A1, DHCR7, DIAPH1, DLK1, DTNBP1, DUOX2, DUOX2A2, DUSP6, DZIP1L, EDN3, EDNRB, EPHB2, ETFA, ETFB, ETFDH, ETV6, F12, FERMT3, FEZ1, FGF8, FGFR1, FLI1, FLRT3, FLT4, FOXP3, FSHB, FTH1, FYB, GALE, GAMT, GATA1, GATA2, GATM, GCK, GCM2, GDNF, GF11B, GNA11, GNAI1, GNAQ, GNAS, GNAZ, GNE, GNRH1, GNRHR, GP1BA, GP1BB, GP6, GP9, GPR17, HAMP, HFE, HJV, HNF1A, HNF1B, HNF4A, HNMT, HOXA11, HPRT1, HPS1, HPS3, HPS4, HPS5, HPS6, HS3ST6, HS6ST1, HTRA1, CHD7, ICOS, ITM2B, IKZF1, IKZF5, IL17RD, IL21, INS, ITGA2, ITGA2B, ITGB3, IYD, KCNJ11, KDR, KDSR, KIF2A, KIF5C, KISS1, KISS1R, KLF11, KNG1, LEP, LEPR, LEPROT, LHB, LHCGR, LMBRD1, LRBA, LYST, MAN2B1, MECOM, MECP2, MEFV, MEN1, MICU1, MKRN3, MLPH, MMADHC, MMACHC, MPL, MS4A1, MVK, MYH9, MYO5A, MYOF, NBEA, NBEAL2, NEUROD1, NFE2, NFKB1, NFKB2, NKX2-1, NKX2-5, NLRP3, NOTCH3, NSMF, OBSL1, ORAI1, P2RY12, PAX4, PAX8, PDGFB, PDGFRB, PDX1, PHOX2B, PIK3CA, PIK3CD, PIK3R1, PKHD1, PLA2G4A, PLAU, PLG, PRKACG, PRKCD, PROC, PROCR, PROK2, PROKR2, PROS1, PTGS1, PTH1R, PTPRJ, RAB27A, RASA1, RASGRP2, RBM8A, REN, RET, RNPC3, RUNX1, SEMA3A, SERPINC1, SERPING1, SF3B2, SH2D1A, SLC20A2, SLC26A4, SLC34A1, SLC35A1, SLC40A1, SLC5A5, SLC6A8, SLFN14, SLITRK1, SOX10, SPRY4, SRC, SRCAP, STIM1, STRC, STXB2, TAC3, TACR3, TBX1, TBXA2R, TBXAS1, TFR2, TG, THAP11, THPO, THRA, TNFRSF13B, TNFRSF13C, TNFRSF1A, TPM4, TPO, TRHR, TRIM37, TRPM7, TSHB, TSHR, TUBA8, TUBB, TUBB1, TUBB2B, TUBB3, TUBG1,</i></p>



<i>UMOD, VIPAS39, VPS33B, VWF, WAS, WDR11, WFS1, XPR1, ZNF143</i>

¹ 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: 16.10.2024

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