



### 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, 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, 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.	Vyšetření variant genomu	Analýza DNA metodou PCR s elektroforetickou detekcí produktu	SOP-03-31, 1.vyd., v2  Cycler C1000 Bio-Rad	Periferní krev, bukalní 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. <b>Fm-L009-026-GEN-056</b> <b>PRIMERY BANKA_v12</b>  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, 3.vyd.; v1 PP-03-33-01, 1.vyd.; PP-03-33-02, 2.vyd.;  Miseq Systém MO 1683  NextSeq2000	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.; v1 PP-03-34-01, 2.vyd.; v1 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;  Miseq Systém MO 1683 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.	Vyšetření variant genomu	Cílené ampliconové sekvenování s využitím celoexomového virtuálního panelu metodou NGS na principu detekce změny pH	SOP-03-36, 1.vyd., v1 SEKVENÁTOR-ION-S5  Fm-L009-026-GEN-071 SEZNAM GENU NGS_v2	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 <sup>1</sup>
10.	Vyšetření chromozomových aberací	Stanovení genomických změn metodou aCGH a SNP aCGH	SOP-01-06, 2.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
816/4	Delece AZF oblasti na chromozomu Y (sterilita u mužů) a determinace pohlaví (SRY, ZFY, ZFY)
816/5	Hluchota (nesyndromální) – GJB2; sekvenace kódujících oblastí genu SHOX; ACAN, ACY1, AIRE, ANKRD11, APC, APOE, ATM, ATP7B, ATR, AVP, BARD1, BCKDHB, BLM, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, BRIP1, BTD, CDH1, COL2A1, CYP2C9, DNM2, DPYD, ERCC2, ERCC3, FANCC, FANCG, FANCI, FANCM, FGD1, FGFR3, FH, GDNF, HOXB13, HRAS, CHEK2, JAK2, LHX3, MEN1, MLH1, MLH3, MSH2, MSH6, MUTYH, MYBPC3, NBN, NF1, NPHP1, NPR2, OSL1, OTX2, PALB2, PEX12, PHEX, PKD1, PMS2, PRF1, PROC, PROS1, PTEN, PTPN11, RAD50, RAD51C, RAD51D, RB1, RBM20, RET, RUNX1, SERPINC1, SLC7A9, SLX4, SPTB, STAT5b, STK11, SUFU, TP53, TSC1, TSC2, TSPY, VHL, WT1, XRCC5, AOC1, ETFA, GHR, GNAS, IGFALS, MECP2, SBDS, SLC20, TG, GPD1L, LZTR1, APOB, GP1BA, ASL, LHCGR, TTR, VWF, ETFDH, HNF1B, FLNA, COL3A1, PROP1, PTCH1, SETX, RECQL, HNF1, IGF1R, KMT2D, MCPH1, HFE, LMBR1, MLYCD, SNTA1, XRCC2, MYH7, PIGO, GIGYF, PRKN, FBXO7, LDLR, MYH9, NPC1, SLFN14, TPP1, CYP21A2, ELAVE, DHCR7, GTPBP3, PLA2G6, CEL, CAPN3, GJB1, PKLR, TP63, SETD5, ALMS1, TMEM67, " CYP24A1, KISS1R, SPTB, SLC26A4, PKHD1, KBTBD13, RAD54L, FAS – 20.9.2023 TREX1, SRP72, SCO2, NT5C3A, STIL, COL4A5 – 8.1.2024 ANK, MSH3, MVK, KATNNIP, CFTR – 12.2.2024 USH2A, KCNH2, CLCN1, FANCA, ACTB, MITF, BRD4, HELQ, COL4A3, SAMA3C – 24.6.2024
816/6	Hereditární nádorové syndromy – panel CZEKANCA (ATM, APC, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, NBN, PALB2, PMS2, PTEN, RAD50, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53); Idiopatický malý vzrůst (SHOX, NPR2, ACAN, IGF1, IGFALS, IGF1R, FGFR3, COL2A1, GHR, STAT5b)



816/7	<p>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 – 8.1.2024</p> <p>Digitální MLPA: APC, ATM, BAP1, BARD1, MUTYH, EPCAN, MSH2, MSH6, MLH1, MITF, PMS2, NBN, CDKN2A, BMPR1A, PTEN, CDK4, POLE, BRCA2, SCG5, GREM1, PALB2, CDH1, TP53, RAD51D, BRCA1, RAD51C, BRIP1, SMAD4, STK11, CHEK2</p> <p>MS MLPA: PWS/AS, BWS/SRS, UPD7/UPD14</p>
816/8	<p>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</p>
816/9	<p>Idiopatický malý vzrůst (SHOX, NPR2, ACAN, IGF1, IGF1R, FGFR3, COL2A1, GHR, STAT5b, IGFALS); Hypopituitarismus (BTK, GH1, POU1F1, PROP1, GHRHR, LHX3, LHX4, HESX1, OTX2, TBX19, SOX2, SOX3, GHSR); Rasopatie (PTPN11, SOS1, RAF1, BRAF, HRAS, KRAS, NRAS, RIT1, MAP2K1, MAP2K2, CBL, LZTR1, RASA2, RRAS, SOS2, SHOC2, SPRED1, MRAS, SPRED2); Deficit biotinidázy (BTD); Familiární hypercholesterolemie (LDLR, APOB, PCSK9, STAP1, APOE, LDLRAP1, LIPA, ABCG5, ABCG8, SORT1, HMGCR); Leucinóza (DBT, PPM1K, BCKDHB, DLD, BCKDHA); Obezita monogenní (MC4R, MC3R, POMC, LEP, BDNF); Wilsonův sy. (ATP7B); Tuberózní skleróza (TSC1, TSC2); Parkinsonova choroba (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); další geny dle indikace lékaře - ABCC8, APC2, APPL1, ATM, AVP, BLK, CCDC8, CDC73, CDKN1, CDKN1B, CEL, CTNNA2, CUL7, DHCR7, DUOX2, DZIP1L, EDN3, EDNRB, ETFA, ETFB, ETFDH, GCK, GCM2, GDNF, GNAS, HFE, HNF1A, HNF1B, HNF4A, INS, KCNJ11, KIF2A, KIF5C, KLF11, MAN2B1, MECP2, MEFV, MEN1, MVK, NEUROD1, NKX2-1, NLRP3, NOTCH3, OBSL1, PAX4, PAX8, PDGFB, PDGFRB, PDX1, PHOX2B, PIK3CD, PIK3R1, PKHD1, RET, SERPINC1, SLC20A2, SLC26A4, SLC40A1, SLC5A5, SRCAP, STRC, TG, TNFRSF1A, TPO, TRIM37, TSHB, TSHR, TUBA8, TUBB, TUBB2B, TUBB3, TUBG1, XPR1, PROS1, CP, ACADS, ACVR1, MMACHC, MMADHC, ABCD4, LMBRD1, THAP11, ZNF143, HPRT1, REN, UMOD, VWF, GP1BA, LHCGR, LHB, PROC, PROCR, RNPC3, ASL, CDKN1A, ACADM, SLITRK1, ANTXR1, FLT4, GNAQ, KDR, PIK3CA, RASA1, MKRN3, DLK1, DUOX2, IYD, NKX2-5, THRA, TRHR, BMP2, HAMP, FTH1, TFR2, HJV, BMP6, HTRA1, MICU1, CYP24A1, SLC34A1, CASR, GNA11, AP2S1, PTH1R, ALPL, CDKN1C, KISS1R, KISS1, CYP19A1, ANOS1, CHD7, FGF8, FGFR1, PROK2, PROKR2, CCDC141, DUSP6, FEZ1, GPR17, FLRT3, FSHB, GNRH1, GNRHR, HS6ST1, IL17RD, NSMF, SPRY4, TAC3, TACR3, WDR11, SEMA3A, SOX10, AICDA, ACTB, ANO6, CDC42, CD19, CD40, CD40LG, CD81, CR2, CYCS, DTNBP1, EPHB2, ETV6, GF11B, GALE, GATA1, GATA2, GNE, GP9, HOXA11, ITGB3, ICOS, IKZF1, IL21, ITGA2, ITGA2B, LYST, LRBA, MECOM, MPL, MS4A1, MYO5A, NBEA, NBEAL2, NFKB1, NFKB2, MYH9, PLA2G4A, PLAU, P2RY12, RAB27A, PRKCD, PTGS1, PTPRJ, RUNX1, SH2D1A, SRC, VPS33B, WAS, VIPAS39, STIM1, STXBP2, TBXA2R, TBXAS1, BLOC1S6, DIAPH1, THPO, HPS1, RBM8A, ANKRD26, TNFRSF13B, TNFRSF13C, ACTN1, AP3B1, ARPC1B, GP6, HPS3, HPS4, HPS5, HPS6, RASGRP2, SLC35A1, TRPM7, TUBB1, AP3D1, NFE2, TPM4, TBX1, SLFN14, PRKACG, ORAI1, MLPH, KDSR, IKZF5, GP1BB, GNAZ, GNAI1, FYB, FLI1, FERMT3, C6orf25, BLOC1S5, BLOC1S3, HNMT, LEP, LEPROT, GATM, GAMT, SLC6A8, SERPING1, F12, PLG, ANGPT1, KNG1, MYOF, HS3ST6 – 12.2.2024</p> <p>WFS1, LEPR -24.6.2024</p>

<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

**PCR** Polymerázová řetězová reakce

**MLPA** Multiplexní ligace závislá amplifikace sondy

**NGS** Paralelně masivní sekvenování

Dne: 24.6.2024

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