



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, 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 v17 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 ¹
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



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: 1.4.2025

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