



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 v19 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



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.; v1 PP-03-33-01, 1.vyd.; PP-03-33-02, 3.vyd.; PP-03-33-03, 1.vyd.; v3 PP-03-33-04, 1.vyd.; PP-03-33-05, 2.vyd.; SurfSeq 5000 NextSeq2000 VarSome Clinical v.15.2.0 NextGene (SoftGenetics) Franklin (Genoox)	Periferní krev, bukalní 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_v2 Cycler C1000 Bio-Rad SeqStudio GENETIC ANALYZER; AB 3130 GENETIC ANALYZER; SurfSeq 5000 NextSeq2000	Periferní krev, bukalní 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, bukalní stěr, choriové klky, plodová voda, bioptická tkáň, DNA	A, B, C
9.	Neobsazeno				



Poř. číslo	Analyt / parametr/diagnostika	Princip vyšetření	Identifikace postupu/ přístrojové vybavení	Vyšetřovaný materiál	Stupně volnosti ¹
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, bukalní 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
816/5	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, 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, TSC2, TSPY, TTN, TTR, USH2A, VHL, VWF, WT1, XRCC2, XRCC5, CYFIP2, FOXI3, DMD, SDHB, BARD1, TNFAIP3, MAP1B, MYH3, SLC1A2, BRPF1, VCAN, NPR2, DKGE, ASXL2, ATP1A2, SPR, INTS1, EPB41L1, ABCA4, ABRAXAS, CEP57, FAN1, SAMD9, NBAS, KMT2A, BAP1, ACO2, C2, MPL, SDHA, SHH, POLG, DONSON, TBX1, KLB, USP9X, DDX3X, GFI1B, PKD2, KMT2C, PPP2R5D, MKI67, NIPBL, IFT140, CCNF, GCDH, AP4B1, PROK2, PRKDC, BUB1B, KIAA0586, F7, F8, COL1A1, TFAP2A, SETD2, TECTA, MIP, OTUD5, STRC, TMEM70, KIAA0586, GRIN2D, FBN2, LRP6, SCN1A, RNF13, POLE, MRE11, FANCD2, RNF168, HDAC8, ERCC5, HNF1A
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); WES – definice fenotypových filtrů dle indikace klinickým genetikem
816/7	MLPA: Spinální svalová atrofie (SMN1); BRCA1, BRCA2; detekce chromozomálních



	aberrací (mikrodelece/mikroduplikace); <i>SHOX</i> ; <i>APC</i> , <i>BRCA1</i> , <i>BRCA2</i> , <i>CDH1</i> , <i>CHEK2</i> , <i>MEN1</i> , <i>NF1</i> , <i>STK11</i> , <i>TP53</i> , <i>MLH1</i> , <i>MSH2</i> , <i>MSH6</i> , <i>PMS2</i> , <i>PROC</i> , <i>PROS1</i> , <i>SERPINC1</i> ; Cystinuria (<i>SLC3A1</i> , <i>PREPL</i> , <i>SLC7A9</i>); Parkinsonova choroba (<i>PARK7</i> , <i>ATP13A2</i> , <i>PINK1</i> , <i>SNCA</i> , <i>PARK2</i> , <i>LRRK2</i>); <i>PTCH1</i> , <i>RET</i> , <i>RB1</i> ; <i>PTEN</i> , <i>MUTYH</i> , <i>EPCAM</i> ; Tuberózní skleróza (<i>TSC1</i> , <i>TSC2</i>); <i>LDLR</i> ; <i>DMD</i> ; <i>SHANK3</i> Digitální MLPA: <i>APC</i> , <i>ATM</i> , <i>BAP1</i> , <i>BARD1</i> , <i>MUTYH</i> , <i>EPCAN</i> , <i>MSH2</i> , <i>MSH6</i> , <i>MLH1</i> , <i>MITF</i> , <i>PMS2</i> , <i>NBN</i> , <i>CDKN2A</i> , <i>BMPR1A</i> , <i>PTEN</i> , <i>CDK4</i> , <i>POLE</i> , <i>BRCA2</i> , <i>SCG5</i> , <i>GREM1</i> , <i>PALB2</i> , <i>CDH1</i> , <i>TP53</i> , <i>RAD51D</i> , <i>BRCA1</i> , <i>RAD51C</i> , <i>BRIP1</i> , <i>SMAD4</i> , <i>STK11</i> , <i>CHEK2</i> MS MLPA: <i>PWS/AS</i> , <i>BWS/SRS</i> , <i>UPD7/UPD14</i>
816/8	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>

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: 7.7.2025

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