



Seznam činností v rámci flexibilního rozsahu akreditace

Název subjektu: CENTRUM LÉKAŘSKÉ GENETIKY s.r.o.

Název objektu: Laboratoř Centra lékařské genetiky s.r.o.

Číslo akreditovaného objektu: 8046

Osvědčení o akreditaci č.: 150/2023

Oblast akreditace: Zdravotnická laboratoř – ČSN EN ISO 15189:2013

Aktualizováno dne: 15.9.2023

Vyšetření:

Poř. číslo	Analyt / parametr/diagnostika	Princip vyšetření	Identifikace postupu/ přístrojové vybavení	Vyšetřovaný materiál	Stupně volnosti ¹
816 - Laboratoř lékařské genetiky					
1.	Vyšetření konstitučního karyotypu	Konvenční cytogenetická analýza	SP-CG-01, vyd. 10, 25.1.2023	Plodová voda, krev, tkáň	A, B, D
2.	Vyšetření konstitučních chromozomových aberací	FISH	SP-CG-02, vyd. 6, 25.1.2023	Krev, plodová voda, tkáň, moč	A, B, D
3.	Vyšetření variant germinálního genomu	PCR-RFLP	SP-MG-01, vyd. 6, 18.1.2019; MP-MG-03, vyd.10, 31.1.2022; N-MG-04, vyd. 3, 8.3.2019	Krev, bukalní stěr	A, B, C, D
4.	Vyšetření variant germinálního genomu	Multiplex PCR	SP-MG-02, vyd. 6, 18.1.2019; MP-MG-03, vyd.10, 31.1.2022; N-MG-04, vyd. 3, 8.3.2019	Krev, bukalní stěr	A, B, C, D
5.	Vyšetření variant germinálního genomu	Reverzní hybridizace	SP-MG-03, vyd. 9, 19.5.2020; MP-MG-03, vyd.10, 31.1.2022;	Krev, plodová voda, bukalní stěr	A, B, C, D
6.	Vyšetření variant germinálního genomu	PCR – kapilární elektroforéza	SP-MG-04, vyd. 10, 30.6.2020; MP-MG-03, vyd.10, 31.1.2022; ABI PRISM 3130	Krev, plodová voda, choriové klky, bukalní stěr	A, B, C, D



Seznam činností v rámci flexibilního rozsahu akreditace

Poř. číslo	Analyt / parametr/diagnostika	Princip vyšetření	Identifikace postupu/ přístrojové vybavení	Vyšetřovaný materiál	Stupně volnosti ¹
7.	Vyšetření variant germinálního genomu	Real-Time PCR	SP-MG-06, vyd. 7, 18.1.2019; MP-MG-03, vyd.10, 31.1.2022; Rotor-Gene 6000	Krev, bukální stěr	A, B, C, D
8.	Vyšetření variant germinálního genomu	Sangerovo sekvenování	SP-MG-08, vyd. 6, 3.1.2020; MP-MG-03, vyd.10, 31.1.2022; MP-MG-07, vyd. 8, 31.1.2022; MP-MG-08, vad. 3, 17.1.2019; ABI PRISM 3130	Krev	A, B, C, D
9.	Vyšetření variant germinálního genomu	NGS	SP-MG-09, vyd. 12, 21.8.2023; MP-MG-02, vyd. 9, 10.6.2020; MP-MG-03, vyd.10, 31.1.2022; MP-MG-07, vyd. 9, 21.8.2023; MP-MG-09, vyd. 8, 21.8.2023; MP-MG-11, vyd. 9, 21.8.2023; MP-MG-12, vyd. 8, 21.8.2023; MP-MG-20, vyd.2, 21.8.2023; MiSeq, NextSeq 500/550	Krev	A, B, C, D
10.	Syndrom fragilního X chromozomu	TP-PCR	SP-MG-10, vyd. 5, 18.1.2019; MP-MG-03, vyd.10, 31.1.2022; MP-MG-07, vyd. 8, 31.1.2022; ABI PRISM 3130	Krev	A, B, D

Seznam činností v rámci flexibilního rozsahu akreditace

Poř. číslo	Analyt / parametr/diagnostika	Princip vyšetření	Identifikace postupu/ přístrojové vybavení	Vyšetřovaný materiál	Stupně volnosti ¹
11.	Vyšetření variant germinálního genomu	MLPA	SP-MG-11, vyd. 5, 18.1.2019; MP-MG-03, vyd.10, 31.1.2022; MP-MG-07, vyd. 8, 31.1.2022; MP-MG-13, vyd. 3, 17.1.2019; ABI PRISM 3130	Krev	A, B, C, D
12.	Vyšetření variant germinálního genomu	aCGH	SP-MG-12, vyd. 7, 25.1.2023; MP-MG-03, vyd.10, 31.1.2022; MP-MG-14, vyd. 4, 11.2.2019; MP-MG-15, vyd. 2, 19.2.2018; Agilent SureScan Dx Microarray Scanner G5761AA	Krev, tkáň, plodová voda, buňky stěr	A, B, C, D
13.	Neinvazivní prenatální vyšetření variant genomu (NIPT)	NGS	SP-MG-13, vyd. 5, 28.10.2022; MP-MG-03, vyd.10, 31.1.2022; MP-MG-07, vyd. 8, 31.1.2022; MP-MG-11, vyd. 8, 31.1.2022; MP-MG-12, vyd. 7, 28.10.2022; MiSeq, NextSeq 500/550	Krev	A, B, C, D
14.	Vyšetření HLA systému	SSP-PCR	SP-MG-14, vyd. 2, 18.1.2019; MP-MG-03, vyd.10, 31.1.2022;	Krev	A, B, C, D

Upřesnění rozsahu akreditace:

Odbornost / poř. číslo	Detailní informace k činnostem v rozsahu akreditace
------------------------	---

Seznam činností v rámci flexibilního rozsahu akreditace

816/3	<i>FV</i> –Leiden (G1691A), <i>FII</i> -protrombin (G22010A), <i>MTHFR</i> (C677T, A1298C).
816/4	Mikrodelece na chromozomu Y
816/5	<i>CFTR</i> : diagnostická souprava INNO-LiPA <i>CFTR</i> 19, INNO-LiPA <i>CFTR</i> 17+Tn Update: F508del, G542X, N1303K, W1282X, G551D, 1717-1G→A, R553X, <i>CFTR</i> dele2,3(21kb), I507del, 711+1G→T, 3272-26A→G, 3905insT, R560T, 1898+1G→A, S1251N, I148T, 3199del6, 3120+1G→A a Q552X. 621+1G→T, 3849+10kbC→T, 2183AA→G, 394delTT, 2789+5G→A, R1162X, 3659delC, R117H, R334W, R347P, G85E, 1078delT, A455E, 2143delT, E60X, 2184delA a 711+5G→A, IVS8 5T/7T/9T; <i>CFTR</i> : diagnostická souprava CF StripAssay™ViennaLab: <i>CFTR</i> dele2,3(21kb), I507del (-ATC), F508del (-CTT), 1717-1G>A, G542X, G551D, R553X, R560T, 2143delT, 2183AA>G, 2184delA, 2184insA, 2789+5G>A, R1162X, 3659delC, 3905insT, W1282X, N1303K; G85E, 394delTT, R117H, Y122X, 621+1G>T, 711+1G>T, 1078delT, R334W, R347H, R347P, A455E, 1898+1G>A, 3120+1G>A, 3272-26A>G, Y1092X, 3849+10kbC>T, IVS8 5T/7T/9T.
816/6	STR markery: <i>D13S 634</i> , <i>D13S 742</i> , <i>D13S 305</i> , <i>D13S 628</i> , <i>D18S 535</i> , <i>D18S 391</i> , <i>D18S 386</i> , <i>D18S 978</i> , <i>D18S 499</i> , <i>D21S 1435</i> , <i>D21S 11</i> , <i>D21S 1270</i> , <i>D21S 1411</i> , <i>P39</i> , <i>DXS 981</i> , <i>DXS 1187</i> , <i>XHPRT</i> , <i>DXS 996</i> , <i>DXS 1283E</i> , <i>DYS 448</i> , <i>SRY</i> , <i>X22</i> , <i>AMELX</i> , <i>AMELY</i> ; Kit Devyser Complete v2: <i>D13S742</i> , <i>D13S634</i> , <i>D13S628</i> , <i>D13S305</i> , <i>D13S1492</i> , <i>D13S800</i> , <i>D13S252</i> , <i>D18S978</i> , <i>D18S535</i> , <i>D18S386</i> , <i>GATA178F11</i> , <i>D18S1364</i> , <i>D18S386</i> , <i>D18S1002</i> , <i>D18S976</i> , <i>D21S1435</i> , <i>D21S11</i> , <i>D21S1411</i> , <i>D21S1444</i> , <i>D21S1446</i> , <i>D21S1442</i> , <i>D21S2055</i> , <i>DXS1187</i> , <i>DXS981</i> , <i>XHPRT</i> , <i>DXS2390</i> , <i>SRY</i> , <i>T1</i> , <i>T3</i> , <i>DXYS267</i> , <i>DXYS218</i> , <i>ZFY</i> , <i>ZFX</i> , <i>AMELX</i> , <i>AMELY</i> .
816/7	<i>FV</i> –Leiden (G1691A), <i>FII</i> -protrombin (G22010A), <i>MTHFR</i> (C677T, A1298C).
816/8	<i>BRCA1</i> , <i>BRCA2</i> .
816/9	ONKO solution: <i>ABRAXAS1</i> , <i>APC</i> , <i>ATM</i> , <i>BAP1</i> , <i>BARD1</i> , <i>BLM</i> , <i>BMPRIA</i> , <i>BRCA1</i> , <i>BRCA2</i> , <i>BRIP1</i> , <i>CDH1</i> , <i>CDK4</i> , <i>CDKN2A</i> , <i>CDKN2B</i> , <i>CHEK2</i> , <i>EPCAM</i> , <i>ERCC2</i> , <i>ERCC3</i> , <i>FANCC</i> , <i>FANCM</i> , <i>FH</i> , <i>FLCN</i> , <i>HOXB13</i> , <i>KIT</i> , <i>MEN1</i> , <i>MET</i> , <i>MLH1</i> , <i>MLH3</i> , <i>MRE11 (MRE11A)</i> , <i>MSH2</i> , <i>MSH6</i> , <i>MUTYH</i> , <i>NBN</i> , <i>NF1</i> , <i>NF2</i> , <i>PALB2</i> , <i>PIK3CA</i> , <i>PMS2</i> , <i>PMS2CL</i> , <i>POLD1</i> , <i>POLE</i> , <i>PRKARIA</i> , <i>PRSS1</i> , <i>PTEN</i> , <i>PTCH1</i> , <i>RAD50</i> , <i>RAD51C</i> , <i>RAD51D</i> , <i>RB1</i> , <i>RECQL</i> , <i>RECQL4</i> , <i>RET</i> , <i>SDHB</i> , <i>SLX4</i> , <i>SMAD4</i> , <i>SMARCB1</i> , <i>SPINK1</i> , <i>STK11</i> , <i>SUFU</i> , <i>TP53</i> , <i>TSC1</i> , <i>TSC2</i> , <i>VHL</i> , <i>WRN</i> , <i>WT1</i> , <i>XRCC2</i> . CLG Carrier Screen: <i>ABCA12</i> , <i>ABCA4</i> , <i>ACADM</i> , <i>ACADS</i> , <i>ACADVL</i> , <i>ADGRV1(GPR98)</i> , <i>AGL</i> , <i>ALDOB</i> , <i>ALOX12B</i> , <i>ALOXE3</i> , <i>ALPL</i> , <i>AR</i> , <i>ARG1</i> , <i>ARSA</i> , <i>ASL</i> , <i>ASPA</i> , <i>ASS1</i> , <i>ATM</i> , <i>ATP7B</i> , <i>BCKDHA</i> , <i>BCKDHB</i> , <i>CAPN3</i> , <i>CBS</i> , <i>CDH23</i> , <i>CFTR</i> , <i>CERKL</i> , <i>CLN3</i> , <i>CLRN1</i> , <i>CNGB3</i> , <i>COL4A5</i> , <i>CPT1A</i> , <i>CPT2</i> , <i>CTNS</i> , <i>CYP17A1</i> , <i>DBT</i> , <i>DHCR7</i> , <i>EYS</i> , <i>F11</i> , <i>F2</i> , <i>F5</i> , <i>FAH</i> , <i>FLG</i> , <i>FSHR</i> , <i>G6PC</i> , <i>GAA</i> , <i>GALT</i> , <i>GBA</i> , <i>GBE1(GSDIV)</i> , <i>GCDH</i> , <i>GJB2</i> , <i>GJB3</i> , <i>GJB6</i> , <i>GLA</i> , <i>GLB1</i> , <i>GLDC</i> , <i>GNPTAB</i> , <i>HADHA</i> , <i>HBB</i> , <i>HEXA</i> , <i>CHRNE</i> , <i>IDUA</i> , <i>ELP1(IKKBAP)</i> , <i>IL2RG</i> , <i>IVD</i> , <i>LDLR</i> , <i>LIPA</i> , <i>MCCCI</i> , <i>MCCC2</i> , <i>MEFV</i> , <i>MTM1</i> , <i>MUTYH</i> , <i>MYO7A</i> , <i>NBN</i> , <i>NPC1</i> , <i>NPC2</i> , <i>OPA1</i> , <i>OTC</i> , <i>PAH</i> , <i>PCDH15</i> , <i>PEX1</i> , <i>PEX10</i> , <i>PEX12</i> , <i>PEX13</i> , <i>PEX14</i> , <i>PEX16</i> , <i>PEX2</i> , <i>PEX7</i> , <i>PKD1</i> , <i>PKD2</i> , <i>PKHD1</i> , <i>PMM2</i> , <i>POR</i> , <i>PYGM(GSDV)</i> , <i>RAPSN</i> , <i>SERPINA1 (c.1096G>A)</i> , <i>SGSH</i> , <i>SLC22A5</i> , <i>SLC25A20</i> , <i>SLC26A4</i> , <i>SMN1</i> , <i>SMN2</i> , <i>SMPD1</i> , <i>STS</i> , <i>TGM1</i> , <i>TPPI</i> , <i>USH1C</i> , <i>USH2A</i>
816/11	<i>BRCA1</i> , <i>BRCA2</i> , <i>SMN1</i> , <i>SMN2</i> .
816/13	Chromozomy 13, 18, 21, X, Y; mikrodeleční syndromy: syndrom delece 1p36, Wolf-Hirschhorn syndrom (4p16.3), Cri-du-chat syndrom (5p15), Prader-Willi/Angelman syndrom (15q11), DiGeorge syndrom (22q11).
816/14	Alely asociované k celiakii: HLA DQA1*02:01, *03:01, *05; HLA DQB1*02, *03:02



Seznam činností v rámci flexibilního rozsahu akreditace

Vysvětlivky:

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

D – Flexibilita týkající vyšetřovaného materiálu

Není-li uveden žádný stupeň volnosti, nemůže laboratoř pro dané vyšetření uplatňovat flexibilní přístup k rozsahu akreditace.

aCGH	Oligonukleotidová komparativní genomová hybridizace na čipu
FISH	Fluorescenční in situ hybridizace
MLPA	Hybridizace a ligace sond s následnou multiplex polymerázovou reakcí (Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification)
NGS	Masivně paralelní sekvenování
PCR	Polymerázová řetězová reakce
Real-Time PCR	Kvantitativní polymerázová řetězová reakce
RFLP	Polymorfismus délky restrikčních fragmentů
SSP-PCR	Polymerázová řetězová reakce se sekvenčně specifickými primery
TP-PCR	Triplet Primed Repeat PCR