



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: 5.2.2024

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. 11, 1.2.2024 MP-CG-03, vyd. 1, 9.2.2019; MP-CG-02, vyd. 1, 9.2.2019; N-CG-05, vyd. 1, 9.2.2019; N-CG-06, vyd. 1, 9.2.2019; N-CG-07, vyd. 1, 9.2.2019; N-CG-08, vyd. 1, 9.2.2019;	Plodová voda, krev, tkáň	A, B, D
2.	Vyšetření konstitučních chromozomových aberací	FISH	SP-CG-02, vyd. 6, 25.1.2023, změna č. 1, 1.2.2024; N-CG-04, vyd. 3, 9.2.2019; N-CG-05, vyd. 1, 9.2.2019; N-CG-10, vyd. 1, 9.2.2019; N-CG-11, vyd. 1, 9.2.2019;	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

Seznam činností v rámci flexibilního rozsahu akreditace

Poř. číslo	Analyt / parametr/diagnostika	Princip vyšetření	Identifikace postupu/ přístrojové vybavení	Vyšetřovaný materiál	Stupně volnosti ¹
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, bukální 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, bukální 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, bukální stěr	A, B, C, D
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. 9, 21.8.2023; MP-MG-08, vad. 3, 17.1.2019; ABI PRISM 3130	Krev	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
9.	Vyšetření variant germinálního genomu	NGS	SP-MG-09, vyd. 13, 27.10.2023; změna č. 1, 5.2.2024 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, změna č. 1, 8.12.2023; 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. 9, 21.8.2023; ABI PRISM 3130	Krev	A, B, D
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. 9, 21.8.2023; MP-MG-13, vyd. 3, 17.1.2019; ABI PRISM 3130	Krev	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
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, bukalní 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. 9, 21.8.2023; MP-MG-11, vyd. 9, 21.8.2023; MP-MG-12, vyd. 8, 21.8.2023; 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
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;

Seznam činností v rámci flexibilního rozsahu akreditace

	<p><i>CFTR</i>: diagnostická souprava CF StripAssay™ViennaLab: CFTRdel2,3(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.</p>
816/6	<p>STR markery: <i>D13S 634, D13S 742, D13S 305, D13S 628, D18S 535, D18S 391, D18S 386, D18S 978, D18S 499, D21S 1435, D21S 11, D21S 1270, D21S 1411, P39, DXS 981, DXS 1187, XHPRT, DXS 996, DXS 1283E, DYS 448, SRY, X22, AMELX, AMELY</i>; Kit Devyser Complete v2: <i>D13S742, D13S634, D13S628, D13S305, D13S1492, D13S800, D13S252, D18S978, D18S535, D18S386, GATA178F11, D18S1364, D18S386, D18S1002, D18S976, D21S1435, D21S11, D21S1411, D21S1444, D21S1446, D21S1442, D21S2055, DXS1187, DXS981, XHPRT, DXS2390, SRY, T1, T3, DXYS267, DXYS218, ZFY, ZFX, AMELX, AMELY</i>.</p>
816/7	<p><i>FV</i> –Leiden (G1691A), <i>FII</i>-protrombin (G22010A), <i>MTHFR</i> (C677T, A1298C).</p>
816/8	<p><i>BRCA1, BRCA2</i>.</p>
816/9	<p>ONKO solution: <i>ABRAXAS1, APC, ATM, BAP1, BARD1, BLM, BMPRIA, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CDK4, CDKN2A, CDKN2B, CHEK2, EPCAM, ERCC2, ERCC3, FANCC, FANCM, FH, FLCN, HOXB13, KIT, MEN1, MET, MLH1, MLH3, MRE11 (MRE11A), MSH2, MSH6, MUTYH, NBN, NF1, NF2, PALB2, PIK3CA, PMS2, PMS2CL, POLD1, POLE, PRKARIA, PRSS1, PTEN, PTCH1, RAD50, RAD51C, RAD51D, RB1, RECQL, RECQL4, RET, SDHB, SLX4, SMAD4, SMARCB1, SPINK1, STK11, SUFU, TP53, TSC1, TSC2, VHL, WRN, WTI, XRCC2</i>.</p> <p>CLG Carrier Screen: <i>ACADM, ACADS, ACADVL, ADGRV1(GPR98), AGL, ALDOB, ALPL, AR, ARG1, ARSA, ASL, ASPA, ASS1, ATM, ATP7B, BCKDHA, BCKDHB, CBS, CDH23, CFTR, CLN3, CNGB3, COL4A5, CPT1A, CPT2, CTNS, CYP17A1, DBT, DHCR7, F2, F5, FAH, FSHR, G6PC1, GAA, GALT, GBA, GCDH, GJB2, GLA, GLB1, GLDC, GNPTAB, HADHA, HBB, HEXA, CHRNE, IDUA, IL2RG, IVD, MCCC1, MCCC2, MEFV, MTM1, MYO7A, NBN, NPC1, NPC2, OPA1, OTC, PAH, PCDH15, PEX1, PEX10, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX2, PEX7, PKD1, PKD2, PKHD1, PMM2, POR, RAPSN, SERPINA1(c.1096G>A), SGSH, SLC22A5, SLC25A20, SLC26A4, SMN1, SMN2, SMPD1, TGM1, TPP1, USH1C, USH2A</i>.</p>
816/11	<p><i>BRCA1, BRCA2, SMN1, SMN2</i>.</p>
816/13	<p>Chromozomy 13, 18, 21, X, Y; mikroleční syndromy: syndrom delece 1p36, Wolf-Hirschhorn syndrom (4p16.3), Cri-du-chat syndrom (5p15), Prader-Willi/Angelman syndrom (15q11), DiGeorge syndrom (22q11).</p>
816/14	<p>Alely asociované k celiakii: HLA DQA1*02:01, *03:01, *05; HLA DQB1*02, *03:02</p>

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.



Seznam činností v rámci flexibilního 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