

## 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.:** 432/2025  
**Oblast akreditace:** Zdravotnická laboratoř – ČSN EN ISO 15189 ed. 3:2023  
**Aktualizováno dne:** 20. 4. 2026

### Vyšetření:

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 konstitučního karyotypu	Konvenční cytogenetická analýza	SP-CG-01, vyd. 13, 18.6.2025; MP-CG-03, vyd. 3, 18.6.2025; MP-CG-02, vyd. 1, 9.2.2019; N-CG-05, vyd. 1, 9.2.2019, změna č.1, 30.4.2025; N-CG-06, vyd. 1, 9.2.2019; N-CG-08, vyd. 1, 9.2.2019, změna č.1, 2.5.2025	Plodová voda, krev, tkáň	A, B, D
2.	Vyšetření konstitučních chromozomových aberací	FISH	SP-CG-02, vyd. 8, 18.6.2025; N-CG-04, vyd. 4, 2.5.2025; N-CG-05, vyd. 1, 9.2.2019, změna č.1, 30.4.2025; N-CG-10, vyd. 1, 9.2.2019, změna č.1, 2.5.2025; 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. 7, 13.6.2025; P-SP-MG-01, vyd. 4, 10.9.2015; MP-MG-03, vyd.10, 31.1.2022, změna č.1, 19.1.2023; N-MG-04, vyd. 3, 8.3.2019	Krev, bukální stěr	A, B, C, D
4.	Vyšetření variant germinálního genomu	Multiplex PCR	SP-MG-02, vyd. 7, 13.6.2025; P-SP-MG-02, vyd. 4, 5.10.2011; MP-MG-03, vyd.10, 31.1.2022, změna č.1, 19.1.2023; N-MG-04, vyd. 3, 8.3.2019	Krev, bukální 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 <sup>1</sup>
5.	Vyšetření variant germinálního genomu	Reverzní hybridizace	SP-MG-03, vyd. 10, 13.6.2025; P-SP-MG-03, vyd. 6, 19.5.2020; MP-MG-03, vyd.10, 31.1.2022, změna č.1, 19.1.2023	Krev, plodová voda, bukální stěr	A, B, C, D
6.	Vyšetření variant germinálního genomu	PCR – kapilární elektroforéza	SP-MG-04, vyd. 11, 13.6.2025; MP-MG-03, vyd.10, 31.1.2022, změna č.1, 19.1.2023 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. 8, 16.6.2025; P-SP-MG-06, vyd. 4, 17.6.2025; MP-MG-03, vyd.10, 31.1.2022, změna č.1, 19.1.2023 Rotor-Gene 6000	Krev, bukální stěr	A, B, C, D
8.	Vyšetření variant germinálního genomu	Sangerovo sekvenování	SP-MG-08, vyd. 7, 13.6.2025; MP-MG-03, vyd.10, 31.1.2022, změna č.1, 19.1.2023; MP-MG-07, vyd. 14, 19.3.2026; MP-MG-08, vyd. 3, 17.1.2019; ABI PRISM 3130	Krev	A, B, C, D
9.	Vyšetření variant germinálního genomu	NGS-MPS	SP-MG-09, vyd. 18, 16.3.2026; P01-SP-MG-09, vyd. 9, 20.3.2026; P02-SP-MG-09, vyd. 2, 14.11.2025; MP-MG-02, vyd. 9, 10.6.2020; MP-MG-03, vyd.10, 31.1.2022, změna č.1, 19.1.2023; MP-MG-07, vyd. 14, 19.3.2026; MP-MG-09, vyd. 11, 14.11.2025; MP-MG-10, vyd. 5, 16.3.2026; MP-MG-11, vyd. 13, 14.11.2025; MP-MG-12, vyd. 14, 20.3.2025; MP-MG-20, vyd.3, 17.6.2025; N-MG-09, vyd. 1, 14.11.2025; MiSeq; NextSeq 500/550 NextSeq 1000	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 <sup>1</sup>
10.	Syndrom fragilního X chromozomu	TP-PCR	SP-MG-10, vyd. 6, 16.6.2025; MP-MG-03, vyd.10, 31.1.2022, změna č.1, 19.1.2023; MP-MG-07, vyd. 14, 19.3.2026; ABI PRISM 3130	Krev	A, B, D
11.	Vyšetření variant germinálního genomu	MLPA	SP-MG-11, vyd. 6, 16.6.2025; MP-MG-03, vyd.10, 31.1.2022, změna č.1, 19.1.2023; MP-MG-07, vyd. 14, 19.3.2026; MP-MG-13, vyd. 4, 17.6.2025; ABI PRISM 3130	Krev	A, B, C, D
12.	Vyšetření variant germinálního genomu	aCGH	SP-MG-12, vyd. 7, 25.1.2023, změna č.2, 18.6.2025; P-SP-MG-12, vyd. 1, 19.2.2018; MP-MG-03, vyd.10, 31.1.2022, změna č.1, 19.1.2023; 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, D
13.	Neinvazivní prenatalní vyšetření variant genomu (NIPT)	NGS-MPS	SP-MG-13, vyd. 9, 19.3.2026; P-SP-MG-13, vyd. 6, 19.3.2026; MP-MG-03, vyd.10, 31.1.2022, změna č.1, 19.1.2023; MP-MG-07, vyd. 14, 19.3.2026; MP-MG-10, vyd. 5, 16.3.2026; MP-MG-11, vyd. 13, 14.11.2025; <b>MP-MG-12, vyd. 14, 20.3.2025;</b> MiSeq; NextSeq 500/550 NextSeq 1000	Krev	A, B, C, D
14.	Vyšetření HLA systému	SSP-PCR	SP-MG-14, vyd. 3, 17.6.2025; P-SP-MG-14, vyd. 2, 18.1.2019; MP-MG-03, vyd.10, 31.1.2022, změna č.1, 19.1.2023	Krev	A, B, C, D

## Seznam činností v rámci flexibilního rozsahu akreditace

### 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	<p><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;</p> <p><i>CFTR</i>: diagnostická souprava CF StripAssay™ViennaLab: <i>CFTR</i>dele2,3(21kb), I507del (-ATC), F508del (-CTT), 1717-1G&gt;A, G542X, G551D, R553X, R560T, 2143delT, 2183AA&gt;G, 2184delA, 2184insA, 2789+5G&gt;A, R1162X, 3659delC, 3905insT, W1282X, N1303K; G85E, 394delTT, R117H, Y122X, 621+1G&gt;T, 711+1G&gt;T, 1078delT, R334W, R347H, R347P, A455E, 1898+1G&gt;A, 3120+1G&gt;A, 3272-26A&gt;G, Y1092X, 3849+10kbC&gt;T, IVS8 5T/7T/9T.</p>
816/6	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> .
816/7	<i>FV</i> –Leiden (G1691A), <i>FII</i> -protrombin (G22010A), <i>MTHFR</i> (C677T, A1298C).
816/8	<i>BRCA1, BRCA2</i> .
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&gt;A), SGSH, SLC22A5, SLC25A20, SLC26A4, SMN1, SMN2, SMPD1, TGM1, TPPI1, USH1C, USH2A</i>.</p>
816/11	<i>BRCA1, BRCA2, SMN1, 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).

## Seznam činností v rámci flexibilního rozsahu akreditace

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

<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

D - Flexibilita týkající se vyšetřovaného materiálu

E - Flexibilita týkající se míst poskytování POCT vyšetření

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 <i>in situ</i> hybridizace
MLPA	Hybridizace a ligace sond s následnou multiplex polymerázovou reakcí (Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification)
NGS-MPS	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