

Seznam činností v rámci flexibilního rozsahu akreditace

Název subjektu: Všeobecná fakultní nemocnice v Praze

Název objektu: Zdravotnické laboratoře Ústavu biologie a lékařské genetiky VFN a 1.LF UK

Číslo akreditovaného objektu: 8266

Osvědčení o akreditaci č.: 194/2025

Oblast akreditace: Zdravotnická laboratoř - ČSN EN ISO 15189 ed. 3:2023

Aktualizováno dne: 25. 4. 2025

1. Cytogenetická laboratoř

Albertov 2048/4, 128 00 Praha 2

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	SOP-UBLG-50-001, v9, 6.12.2023; SOP-UBLG-50-002, v10, 4.2.2025; SOP-UBLG-50-003, v8, 6.12.2023; PP-UBLG-50-008, v3, 17.2.2020; PP-UBLG-50-009, v8, 7.1.2025; PP-UBLG-50-010, v5; 2.4.2024; PP-UBLG-50-011, v5, 24.1.2025; PP-UBLG-50-012, v4, 24.1.2025; Chromosome Synchro P kit – Protocol of use (CE/IVD kit pro kultivaci vzorků krve); LUCIA cytogenetics Karyo	Plodová voda, fetální krev, periferní krev, choriové klky, tkáň potraceného plodu	A, B, D
2.	Vyšetření variant germinálního genomu	aCGH	SOP-UBLG-50-004, v5, 13.1.2025; PP-UBLG-50-015, v5, 13.1.2025; Analýza aCGH microarray pro genomickou analýzu DNA od Agilent Technologies – protokol zpracovaný pro workshop firmy HPST, verze 7.4 08/2015; Agilent Oligonucleotide Array-Based CGH for Genomic DNA Analysis, verze 7.5 2016; GenetiSure Cyto CGH 8x60K Microarray kit (Agilent Technologies); GenetiSure Cyto CGH 4x180K Microarray kit (Agilent Technologies); SureScan Dx Microarray Scanner	Biologický materiál obsahující lidskou nukleovou kyselinu	A, B

Seznam činností v rámci flexibilního rozsahu akreditace

2. Laboratoř molekulární diagnostiky

Albertov 2048/4, 128 00 Praha 2

Vyšetření:

Poř. číslo	Analyt / parametr/diagnostika	Princip vyšetření	Identifikace postupu/ přístrojové vybavení	Vyšetřovaný materiál	Stupně volnosti ¹
816 - Laboratoř lékařské genetiky					
1.	Vyšetření variant germinálního genomu	Reverzní hybridizace	SOP-UBLG-51-001, v5, 1.6.2024; CF StripAssay®, pracovní postup, CE-IVD, 11/2015	Biologický materiál obsahující lidskou nukleovou kyselinu	A, B, C
2.	Vyšetření variant germinálního genomu	QF-PCR	SOP-UBLG-51-004, v6, 12.4.2024; Devyser Compact, CE-IVD, Návod k použití, 2023; Genetický analyzátor Applied Biosystems® 3130; Genetický analyzátor SeqStudio™	Biologický materiál obsahující lidskou nukleovou kyselinu	A, B, C
3.	Vyšetření variant germinálního genomu	PCR s fragmentační analýzou	SOP-UBLG-51-006, v4, 1.12.2020; SOP-UBLG-51-007, v3, 15.6.2023; SOP-UBLG-51-008, v2, 1.12.2020; Devyser AZF, CE-IVD, Návod k použití, May 2021; Devyser CFTR Core, CE-IVD, návod k použití, 2018; Devyser CFTR 68, CE-IVD, návod k použití, 2022; Genetický analyzátor Applied Biosystems® 3130; Genetický analyzátor SeqStudio™	Biologický materiál obsahující lidskou nukleovou kyselinu	A, B, C

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	NGS-MPS	SOP-UBLG-51-009, v6, 1.7.2024; PP-UBLG-51-001, v3, 1.5.2021; PP-UBLG-51-011, v2, 3.2.2025; PP-UBLG-51-014, v3, 4.2.2025; PP-UBLG-51-015, v2, 1.12.2022; PP-UBLG-51-016, v1, 22.9.2022; I-UBLG-51-008, v1, 1.12.2022; SureSelectXT HS Target Enrichment System for Illumina Multiplexed Sequencing, Protocol version C2, July 2019, for research use only; Sekvenační platforma Illumina MiSeq; Sekvenační platforma NextSeq 500; Sekvenační platforma NextSeq 2000	Biologický materiál obsahující lidskou nukleovou kyselinu	A, B, C
5.	Vyšetření variant germinálního genomu	Sangerovo sekvenování	SOP-UBLG-51-013, v1, 2.1.2023; PP-UBLG-51-011, v2, 3.2.2025; PP-UBLG-51-012, v2, 3.2.2025; I-UBLG-51-001, v2, 1.2.2025; I-UBLG-51-002, v1, 1.6.2021; I-UBLG-51-003, v2, 13.2.2025; Genetický analyzátor Applied Biosystems® 3130; Genetický analyzátor SeqStudio™	Biologický materiál obsahující lidskou nukleovou kyselinu	A, B, C

Seznam činností v rámci flexibilního rozsahu akreditace

Poř. číslo	Analyt / parametr/diagnostika	Princip vyšetření	Identifikace postupu/ přístrojové vybavení	Vyšetřovaný materiál	Stupně volnosti ¹
6.	Vyšetření variant germinálního genomu	MLPA	SOP-UBLG-51-011, v4, 1.6.2024; SOP-UBLG-51-012, v3, 1.6.2024; Genetický analyzátor Applied Biosystems® 3130; Genetický analyzátor SeqStudio™	Biologický materiál obsahující lidskou nukleovou kyselinu	A, B, C

Upřesnění rozsahu akreditace:

Odbornost / poř. číslo	Detailní informace k činnostem v rozsahu akreditace
816 / 1	Vyšetření mutací v <i>CFTR</i> genu (cystická fibróza) - detekované mutace: CFTRdele2,3(21kb), I507del (ATC), F508del (ATT), 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. Detekuje také T(n) polymorfismus v intronu 8. cDNA referenční sekvence pro <i>CFTR</i> gen = NM_000492.3
816 / 2	Vyšetření aneuploidii chromozomů 13, 18, 21, X a Y – markery: D13S742, D13S634, D13S628, D13S305, D13S1492, D18S978, D18S535, D18S386, D18S976, GATA178F11, D21S1435, D21S11, D21S1411, D21S1444, D21S1442, D21S1437, DXS1187, XHPRT, DXS2390, SRY, DXYS267, DXYS218, AMELXY, AMELX, ZFYX, ZFY, poměry lokusů 7q34 ku Xq13 a 3p24.2 ku Xq21.1.
816 / 3	Vyšetření CAG tripletu v <i>HTT</i> genu (Huntingtonova choroba) Vyšetření mikroleceí v oblasti AZF na Y chromozomu – detekované delece: AZFa=sY84, sY86, sY625, M259; AZFb=sY127, sY131, sY134; AZFc=sY157, sY254, sY255. Detekuje také delece v oblasti sY81, sY90 a přítomnost specifických úseků genů ZFY/ZFX a SRY. Vyšetření mutací v <i>CFTR</i> genu (cystická fibróza, kit CFTR Core) – detekované mutace: 711+1G>T, R1066C, 3120+1G>A, L1065P, 621+1G>T, W1282X, 1717-1G>A, R347H, CFTRdele2,3 (21kb), R347P, 3849+10kb C>T, I507del, 2789+5G>A, T338I, 1898+1G>A, F508del, G542X, I336K, G85E, 1677delTA, Y1092X (C>A), R334W, G551D, 3272-26A>G, R553X, 1078delT, 3659delC, 2183AA>G, N1303K, 2184insA, R560T, 2143delT, R117H, R117C, R1162X, L1077P. Detekuje také T(n) polymorfismus v intronu 9 a komplexní alelu 5T (TG9-13). Vyšetření mutací v <i>CFTR</i> genu (cystická fibróza, kit CFTR 68) – detekované mutace: 711+1G>T, 2043delG, 1677delTA, W1282X, R1283M, K710X, 3849+10kbC>T, 2789+5G>A, M1101K, G85E, 3905insT, 1525-1G>A, 2184delA, 3659delC, N1303K, 2184insA, 1812-1G>A, CFTRdele2,3(21kb), 2143delT, Y569D, R1162X, A561E, S1251N, P67L, R1158X, 1609delCA, Q493X, E60X, 1898+1G>A, 1898+5G>T, I507del (ATC), F508del (CTT), V520F, 394delTT, D1152H, V232D, L218X, 621+2T>C, 1717-1G>A, L206W, E92X, 3120+1G>A, G542X, S549N, G551D, 712-1G>T, R553X, 3272-26A>G, R560T, 2183AA>G, R117H, R117C, 1811+1,6kbA>G, 2869insG, Y122X, Q890X, R1066C, R347H, R347P, 1161delC, 1154insTC, E92K, I336K, R334W, Y1092X(C>A), 621+1G>T, 1078delT, A455E. Dále je tímto vyšetřením možno detekovat T(n) a TG(n) polymorfismus intronu 9 v genu pro CFTR. cDNA referenční sekvence pro <i>CFTR</i> gen = NM_000492.3
816 / 4	HybrAmp: geny <i>PKD1</i> , <i>PKD2</i>

Seznam činností v rámci flexibilního rozsahu akreditace

Odbornost / poř. číslo	Detailní informace k činnostem v rozsahu akreditace
	LIPID panel (53 genů): ABCA1, ABCG5, ABCG8, ANGPTL3, APOA1, APOA5, APOB, APOC2, APOC3, APOE, CETP, GPD1, GPIHBP1, HMGCR, LCAT, LDLR, LDLRAP1, LIPA, LIPC, LMF1, LPA, LPL, MTTP, PCSK9, SAR1B, SCARB1, SORT1, STAP1, ANGPTL4, CYP7A1, LIPI, PPARG, MYLIP, LIPG, SLCO1B1, MC4R, MC3R, POMC, LEP, LEPR, PCSK1, SREBF1, SREBF2, DAB2, MIR6886, INS, APOA2, NOS3, GHR, NR1H4, PON1, EPHX2, LEPROT NEURO panel (177 genů): A2M, ABCA7, ADCY5, ADH1C, ANO3, APOE, APP, ARSB, ATP13A2, ATP1A3, ATXN2, ATXN3, ATXN8OS, BCAP31, BCKDK, BDNF, BST1, C9orf72, CACNA1B, CACNA1G, CACNA1S, CCNF, CLCN1, COMT, COQ2, CSF1R, CYP27A1, CYP2D6, DCAF17, DCTN1, DLG2, DNAJC12, DNAJC13, DNAJC6, DRD3, DUSP10, EIF2AK3, EIF4EBP1, EIF4G1, ELAVL4, FA2H, FAM71A, FAM83A, FBXO7, FIG4, FITM2, FUS, GAK, GBA, GCH1, GIGYF2, GLUD2, GNAL, GPATCH2L, GPNMB, GRIA1, GRIA2, GRIA3, GRIA4, GRIK1, GRIK2, GRIK3, GRIK4, GRIK5, GRIN1, GRIN2A, GRIN2B, GRIN2C, GRIN2D, GRIN3A, GRIN3B, GRN, HFE, HSPA9, HTRA2, CHCHD10, CHCHD2, CHMP2B, INPP5F, KCNJ2, KCNMA1, KMT2B, LIN28A, LRP10, LRRK2, MAOB, MAPT, MC1R, MECP, MIPEP, MIR4697, MOBP, MPO, NOS3, NPC1, NPC2, NR4A2, NUCKS1, OPTN, PARK7, PARL, PDE10A, PDGFB, PDGFRB, PINK1, PLA2G6, PLA2, PNKD, PODXL, POLG, PRKAG2, PRKN, PRKRA, PRNP, PRRT2, PSEN1, PSEN2, PTPRH, RAB29, RAB39B, RIT2, RNF11, RNF216, RUNX2, SCARB2, SCN4A, SGCE, SHC2, SIGMAR1, SIPA1L2, SLC1A4, SLC20A2, SLC2A1, SLC39A14, SLC6A3, SLCO1A2, SMPD1, SNCA, SNCAIP, SNCB, SOD1, SOD2, SORL1, SPG11, SPR, SQSTM1, STK39, STX6, SYNJ1, SYT11, TARDBP, TBK1, TBP, TH, THAP1, TIA1, TMEM175, TMEM229B, TMEM230, TMPRSS9, TNF, TOR1A, TREM2, TRPM7, TUBA4A, UBE3A, UBQLN2, UBTF, UHRF1BP1L, UCHL1, USP24, VAC14, VCP, VPS13A, VPS13C, VPS35, XPR1 OIDIP panel verze 1 (263 genů): ABCA1, ABCG5, ABCG8, ACAN, ACE, ACTN4, ADAMTS13, AGT, AGTR1, AGXT, AIP, AKR1C2, AKR1C4, ALB, ALG8, ALG9, AMH, AMHR2, ANGPTL3, ANLN, ANOS1, APOA1, APOA5, APOB, APOC2, APOE, APOL1, AQP2, AR, ARHGDI, ATP1A2, AVPR2, BMP2, BMPR1B, BRAF, BSND, BTK, C3, CACNA1A, CACNA1D, CACNA1H, CALCA, CALCB, CALCL, CASR, CBL, CBX2, CCDC8, CD2AP, CD46, CDKL5, CDKN1B, CETP, CFB, CFH, CFHR5, CFI, CFTR, CLCN2, CLCN5, CLCNKA, CLCNKB, COL10A1, COL11A1, COL11A2, COL1A1, COL1A2, COL2A1, COL4A1, COL4A3, COL4A4, COL4A5, COL9A1, COL9A2, COL9A3, COMP, COQ8B, CRB2, CRCP, CREBBP, CUL7, CYP11B1, CYP11B2, DGKE, DHH, DIO1, DIO2, DIO3, DNAJB11, DUOX1, DUOX2, DUOXA1, DUOXA2, DVL1, DZIP1L, EP300, FBN1, FBN2, FGF8, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FN1, FOXA2, FOXE1, FOXG1, GANAB, GDF5, GH1, GHR, GHRHR, GLI2, GLI3, GNAS, GPD1, GPIHBP1, GRHPR, HESX1, HNF1B, HOGA1, HRAS, HSD17B3, CHD7, IGF1, IGF1R, IGF2, IGFALS, IGSF1, IHH, INF2, INSR, IRS4, IYD, KCNJ1, KCNJ5, KRAS, LAMB2, LCAT, LDLR, LDLRAP1, LEP, LEPR, LEPROT, LHCGR, LHX3, LHX4, LIPA, LIPC, LMF1, LMX1B, LPL, LRP5, LZTR1, MAGED2, MAGI2, MAP2K1, MAP2K2, MAP3K1, MATN3, MC3R, MC4R, MCM9, MECP2, MEN1, MYH9, MYO1E, NF1, NF2, NKX2-1, NKX2-5, NPHS1, NPHS2, NPCC, NPR2, NR0B1, NR5A1, NRAS, OBSL1, OCRL, OFD1, OTX2, PAH, PAX2, PAX8, PCSK1, PCSK9, PITX2, PKD2, PKHD1, PLCE1, POMC, POU1F1, PRKAR1A, PRKCSH, PROK2, PROKR2, PROP1, PRRT2, PTH1R, PTHLH, PTPN11, PTPRO, RAF1, RAMP1, RASA2, REN, RIT1, ROR2, RRAS, RUNX2, SAR1B, SCN1A, SEC61A1, SEC61B, SEC63, SECISBP2, SERPINA7, SHH, SHOC2, SHOX, SLC12A1, SLC12A3, SLC16A2, SLC1A3, SLC26A2, SLC26A4, SLC4A4, SLC5A5, SMARCB1, SOS1, SOS2, SOX10, SOX2, SOX3, SOX9, SRD5A2, SRY, STAP1, STAT5B, TBL1X, TG, TGFB1, TGFB2, THBD, THRA, THRB, TMEM67, TPO, TRH, TRHR, TRPC6, TRPS1, TSC1, TSC2, TSHB, TSHR, UBE3A, UMOD, VHL, WNT5A, WT1, ZFPM2 OIDIP panel - cílená analýza 62 SNPs: rs2479409, rs629301, rs1367117, rs4299376, rs1564348, rs1800562, rs3757354, rs11220462, rs8017377, rs6511720, rs429358, rs7412, rs2187668, rs7454108, rs4639334, rs2395182, rs7775228, rs4713586, rs2066844, rs2066845, rs2066847, rs1801133, rs1801131, rs1801394, rs9923231, rs1799853, rs1057910, rs2108622, rs56040400, rs373359894, rs6025, rs1800595, rs1799963, rs5918, rs4988235, rs3753394, rs800292, rs1061170, rs3753396, rs1410996, rs1065489, rs2796267, rs2796268, rs1962149, rs859705, rs7144, rs863223306, rs587777176, rs72648337, rs1131691067, rs752405769, rs730880269, rs60284988, rs1313468278, rs727503425, rs1600152215, rs1239450803, rs794726837, rs17782313, rs751141, rs75039782, rs1805177 OIDIP panel – cílená analýza (navíc ve verzi 3): ANXA5 (NM_001154) - promotor; FSHR (NM_000145) - exon 6, SMN1 (NM_000344) - exon 7 a 8 OIDIP panel verze 3 (275 genů): ABCA1, ABCG5, ABCG8, ACAN, ACE, ACTN4, ADAMTS13, AGT, AGTR1,

Seznam činností v rámci flexibilního rozsahu akreditace

Odbornost / poř. číslo	Detailní informace k činnostem v rozsahu akreditace
	AGXT, AIP, AKR1C2, AKR1C4, ALB, ALG5, ALG8, ALG9, AMH, AMHR2, ANGPTL3, ANLN, ANOS1, APOA1, APOA5, APOB, APOC2, APOE, APOL1, AQP2, AR, ARHGDI, ATP1A2, AVPR2, BMP2, BMPR1B, BRAF, BSND, BTK, C3, CACNA1A, CACNA1D, CACNA1H, CALCA, CALCB, CALCRL, CASR, CBL, CBX2, CCDC8, CD2AP, CD46, CDKL5, CDKN1B, CETP, CFB, CFH, CFHR5, CFI, CFTR, CLCN2, CLCN5, CLCNKA, CLCNKB, COL10A1, COL11A1, COL11A2, COL1A1, COL1A2, COL2A1, COL4A1, COL4A3, COL4A4, COL4A5, COL9A1, COL9A2, COL9A3, COMP, COQ8B, CRB2, CRCP, CREBBP, CUL7, CYP11B1, CYP11B2, DGKE, DHCR7, DHH, DIO1, DIO2, DIO3, DNAJB11, DUOX1, DUOX2, DUOX1, DUOX2, DVL1, DZIP1L, EP300, FBN1, FBN2, FGF8, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FN1, FOXA2, FOXE1, FOXG1, GANAB, GDF5, GH1, GHR, GHRHR, GJB2, GLI2, GLI3, GNAS, GPD1, GPIHBP1, GREB1, GREB1L, GRHR, HESX1, HNF1B, HOGA1, HRAS, HSD17B3, CHD7, IFT140, IGF1, IGF1R, IGF2, IGFALS, IGSF1, IHH, INF2, INSR, IRS4, IYD, KCNJ1, KCNJ5, KRAS, LAMB2, LCAT, LDLR, LDLRAP1, LEP, LEPR, LEPROT, LHCGR, LHX3, LHX4, LIPA, LIPC, LMF1, LMX1B, LPL, LRP5, LZTR1, MAGED2, MAGI2, MAP2K1, MAP2K2, MAP3K1, MATN3, MC3R, MC4R, MCM9, MECP2, MEN1, MRAS, MYH9, MYO1E, NF1, NF2, NKX2-1, NKX2-5, NPHS1, NPHS2, NPPC, NPR2, NR0B1, NR5A1, NRAS, OBSL1, OCRL, OFD1, OTX2, PAH, PAX2, PAX8, PCSK1, PCSK9, PITX2, PKD2, PKHD1, PLCE1, PMM2, POMC, POU1F1, PPP1CB, PRKAR1A, PRKCSH, PROK2, PROKR2, PROP1, PRRT2, PTH1R, PTHLH, PTPN11, PTPRO, RAF1, RAMP1, RASA2, REN, RIT1, ROR2, RRAS, RRAS2, RUNX2, SAR1B, SCN1A, SEC61A1, SEC61B, SEC63, SECISBP2, SERPINA7, SHH, SHOC2, SHOX, SLC12A1, SLC12A3, SLC16A2, SLC1A3, SLC26A2, SLC26A4, SLC4A4, SLC5A5, SMARCB1, SOS1, SOS2, SOX10, SOX2, SOX3, SOX9, SPRED1, SPRED2, SRD5A2, SRY, STAP1, STAT5B, TBL1X, TG, TGFB1, TGFB2, THBD, THRA, THRB, TMEM67, TPO, TRH, TRHR, TRPC6, TRPS1, TSC1, TSC2, TSHB, TSHR, UBE3A, UMOD, VHL, WNT5A, WT1, ZFPM2 EXOMY: Klinický exom – SureSelect Focused Exome (4800 genů) WES – SureSelect XT Human All Exon V7 (všechny geny lidského exomu) Seznamy genů viz: https://www.vfn.cz/pacienti/kliniky-ustavy/ustav-biologie-a-lekarske-genetiky/laborator/
816/5	Všechny geny a cílené lokusy DNA vyšetřované v rámci masivně paralelního sekvenování (metoda 816/4) Seznamy genů viz: https://www.vfn.cz/pacienti/kliniky-ustavy/ustav-biologie-a-lekarske-genetiky/laborator/
816/6	Dostupné problemixy: P016 pro <i>VHL</i> gen P018 SHOX (pro gen <i>SHOX</i>) P021 SMA (pro geny <i>SMN1/SMN2</i>) P036 Subtelomery mix 1 (jiné než v P070) P046 TSC2 (pro gen <i>TSC2</i>) P047 Retinoblastom (pro <i>RB1</i> gen) P051 Parkinson mix 1 (části genů <i>ATP13A2, GCH1, LRRK2, PARK7, PINK1, PRKN, SNCA, UCHL1</i>) P052 Parkinson mix 2 (části genů <i>ATP13A2, CAV1, CAV2, GCH1, LRRK2, PARK2, UCHL1</i>) P060 SMA Carrier (pro geny <i>SMN1/SMN2</i>) P061 Lissencephaly (pro geny <i>PAFAH1B1, DCX, POMT1, POMGNT1, FLNA</i>) P062 pro <i>LDLR</i> gen P064 Mental Retardation-1 (pro vybrané chromozomální oblasti) P070 Subtelomery mix 2B (jiné než v P036) P106 MRX (pro vybrané oblasti X chromozomu) P124 pro <i>TSC1</i> gen P136 pro gen <i>SLC12A3</i> P147 subtelomerická delece 1p36 P191 Alport mix1 (pro gen <i>COL4A5</i> – 1.část)

Seznam činností v rámci flexibilního rozsahu akreditace

Odbornost / poř. číslo	Detailní informace k činnostem v rozsahu akreditace
	P192 Alport mix 2 (pro gen <i>COL4A5</i> – 2.část) P228 TRPS1-LGS (pro geny <i>TRPS1</i>, <i>EXT1</i>) P236 CFH region (pro <i>CFH</i>, <i>CFHR1</i>, <i>CFHR2</i>, <i>CFHR3</i>, <i>CFHR4</i> and <i>CFHR5</i> geny) P241 MODY mix 1 (pro geny <i>HNF1A</i>, <i>HNF1B</i>, <i>HNF4A</i>, <i>GCK</i>) P245 Microdeletion Syndromes-1 (pro vybrané chromozomální oblasti) P250 DiGeorge (pro vybrané chromozomální oblasti) P266 pro <i>CLCNKB</i> gen P286 Telomere-11 P297 Microdeletion Syndromes-2 (pro vybrané chromozomální oblasti) P337 TSC2 Confirmation (pro gen <i>TSC2</i>) P341 PKHD1 mix 1 (pro gen <i>PKHD1</i>) P342 PKHD1 mix 2 (pro gen <i>PKHD1</i>) P348 ATP1A2-CACNA1A-PRRT2 mix (pro geny <i>ATP1A2</i>, <i>CACANA1A</i>, <i>PRRT2</i>, familiární hemiplagická migréna) P351 pro <i>PKD1</i> gen P352 pro geny <i>PKD1</i> a <i>PKD2</i> P378 pro <i>MUTYH</i> gen P387 pro <i>NPHP1</i> gen P439 pro <i>COL4A3</i> gen P444 pro <i>COL4A4</i> gen P489 BARD1 (pro <i>BARD1</i> gen, vrozené vady, opožděný vývoj) ME028 PWS/AS (Prader Willi syndrom, Angelman syndrom) ME030 BWS/RSS (Beckwith-Wiedemann syndrome, Russell-Silver syndrome, proby v genech <i>NSD1</i>, <i>H19</i>, <i>IGF2</i>, <i>KCNQ1</i>, <i>KCNQ1OT1</i>, <i>CDKN1C</i>)

Vysvětlivky:

¹ Zavedené stupně volnosti podle MPA 00-09-24:

A – Flexibilita týkající se dokumentovaného postupu vyšetření

B – Flexibilita týkající se techniky

C – Flexibilita týkající se analytů/parametrů

D – Flexibilita týkající se 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 (z angl. array <i>Comparative Genome Hybridization</i>)
MLPA	Multiplexová amplifikace ligovaných prób (z angl. <i>Multiplex Ligation-Dependent Probe Amplification</i>)
NGS-MPS	Sekvenování nové generace – masivní paralelní sekvenování (z angl. <i>Next Generation Sequencing – Massive Parallel Sequencing</i>)
PCR	Polymerázová řetězová reakce (z angl. <i>Polymerase Chain Reaction</i>)
QF-PCR	Kvantitativní fluorescenční polymerázová řetězová reakce (z angl. <i>Quantitative Fluorescent Polymerase Chain Reaction</i>)
SNP	Jednonukleotidový polymorfismus (z angl. <i>Single-Nucleotide Polymorphism</i>)