

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: 19. 12. 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, v10, 19.12.2025; SOP-UBLG-50-002, v10, 4.2.2025; SOP-UBLG-50-003, v9, 19.12.2025; 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

Seznam činností v rámci flexibilního rozsahu akreditace

Poř. číslo	Analyt / parametr/diagnostika	Princip vyšetření	Identifikace postupu/ přístrojové vybavení	Vyšetřovaný materiál	Stupně volnosti ¹
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

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

Seznam činností v rámci flexibilního rozsahu akreditace

Poř. číslo	Analyt / parametr/diagnostika	Princip vyšetření	Identifikace postupu/ přístrojové vybavení	Vyšetřovaný materiál	Stupně volnosti ¹
3.	Vyšetření variant germinálního genomu	PCR s fragmentační analýzou	SOP-UBLG-51-006, v5, 23.11.2025; SOP-UBLG-51-007, v3, 15.6.2023; SOP-UBLG-51-008, v3, 23.11.2025; 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
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

Seznam činností v rámci flexibilního rozsahu akreditace

Poř. číslo	Analyt / parametr/diagnostika	Princip vyšetření	Identifikace postupu/ přístrojové vybavení	Vyšetřovaný materiál	Stupně volnosti ¹
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
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 aneuploidií 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,

Seznam činností v rámci flexibilního rozsahu akreditace

Odbornost / poř. číslo	Detailní informace k činnostem v rozsahu akreditace
	<p>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).</p> <p>Vyšetření mutací v CFTR 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.</p> <p>cDNA referenční sekvence pro CFTR gen = NM_000492.3</p>
816 / 4	<p>HybrAmp: geny <i>PKD1</i>, <i>PKD2</i></p> <p>LIPID panel (53 genů): <i>ABCA1</i>, <i>ABCG5</i>, <i>ABCG8</i>, <i>ANGPTL3</i>, <i>APOA1</i>, <i>APOA5</i>, <i>APOB</i>, <i>APOC2</i>, <i>APOC3</i>, <i>APOE</i>, <i>CETP</i>, <i>GPD1</i>, <i>GPIHBP1</i>, <i>HMGCR</i>, <i>LCAT</i>, <i>LDLR</i>, <i>LDLRAP1</i>, <i>LIPA</i>, <i>LIPC</i>, <i>LMF1</i>, <i>LPA</i>, <i>LPL</i>, <i>MTTP</i>, <i>PCSK9</i>, <i>SAR1B</i>, <i>SCARB1</i>, <i>SORT1</i>, <i>STAP1</i>, <i>ANGPTL4</i>, <i>CYP7A1</i>, <i>LIPI</i>, <i>PPARG</i>, <i>MYLIP</i>, <i>LIPG</i>, <i>SLCO1B1</i>, <i>MC4R</i>, <i>MC3R</i>, <i>POMC</i>, <i>LEP</i>, <i>LEPR</i>, <i>PCSK1</i>, <i>SREBF1</i>, <i>SREBF2</i>, <i>DAB2</i>, <i>MIR6886</i>, <i>INS</i>, <i>APOA2</i>, <i>NOS3</i>, <i>GHR</i>, <i>NR1H4</i>, <i>PONI</i>, <i>EPHX2</i>, <i>LEPROT</i></p> <p>NEURO panel (177 genů): <i>A2M</i>, <i>ABCA7</i>, <i>ADCY5</i>, <i>ADH1C</i>, <i>ANO3</i>, <i>APOE</i>, <i>APP</i>, <i>ARSB</i>, <i>ATP13A2</i>, <i>ATP1A3</i>, <i>ATXN2</i>, <i>ATXN3</i>, <i>ATXN8OS</i>, <i>BCAP31</i>, <i>BCKDK</i>, <i>BDNF</i>, <i>BST1</i>, <i>C9orf72</i>, <i>CACNA1B</i>, <i>CACNA1G</i>, <i>CACNA1S</i>, <i>CCNF</i>, <i>CLCN1</i>, <i>COMT</i>, <i>COQ2</i>, <i>CSF1R</i>, <i>CYP27A1</i>, <i>CYP2D6</i>, <i>DCAF17</i>, <i>DCTN1</i>, <i>DLG2</i>, <i>DNAJC12</i>, <i>DNAJC13</i>, <i>DNAJC6</i>, <i>DRD3</i>, <i>DUSP10</i>, <i>EIF2AK3</i>, <i>EIF4EBP1</i>, <i>EIF4G1</i>, <i>ELAVL4</i>, <i>FA2H</i>, <i>FAM71A</i>, <i>FAM83A</i>, <i>FBXO7</i>, <i>FIG4</i>, <i>FITM2</i>, <i>FUS</i>, <i>GAK</i>, <i>GBA</i>, <i>GCH1</i>, <i>GIGYF2</i>, <i>GLUD2</i>, <i>GNAL</i>, <i>GPATCH2L</i>, <i>GPNMB</i>, <i>GRIA1</i>, <i>GRIA2</i>, <i>GRIA3</i>, <i>GRIA4</i>, <i>GRIK1</i>, <i>GRIK2</i>, <i>GRIK3</i>, <i>GRIK4</i>, <i>GRIK5</i>, <i>GRIN1</i>, <i>GRIN2A</i>, <i>GRIN2B</i>, <i>GRIN2C</i>, <i>GRIN2D</i>, <i>GRIN3A</i>, <i>GRIN3B</i>, <i>GRN</i>, <i>HFE</i>, <i>HSPA9</i>, <i>HTRA2</i>, <i>CHCHD10</i>, <i>CHCHD2</i>, <i>CHMP2B</i>, <i>INPP5F</i>, <i>KCNJ2</i>, <i>KCNMA1</i>, <i>KMT2B</i>, <i>LIN28A</i>, <i>LRP10</i>, <i>LRRK2</i>, <i>MAOB</i>, <i>MAPT</i>, <i>MC1R</i>, <i>MECR</i>, <i>MIPEP</i>, <i>MIR4697</i>, <i>MOBP</i>, <i>MPO</i>, <i>NOS3</i>, <i>NPC1</i>, <i>NPC2</i>, <i>NR4A2</i>, <i>NUCKS1</i>, <i>OPTN</i>, <i>PARK7</i>, <i>PARL</i>, <i>PDE10A</i>, <i>PDGFB</i>, <i>PDGFRB</i>, <i>PINK1</i>, <i>PLA2G6</i>, <i>PLAU</i>, <i>PNKD</i>, <i>PODXL</i>, <i>POLG</i>, <i>PRKAG2</i>, <i>PRKN</i>, <i>PRKRA</i>, <i>PRNP</i>, <i>PRRT2</i>, <i>PSEN1</i>, <i>PSEN2</i>, <i>PTPRH</i>, <i>RAB29</i>, <i>RAB39B</i>, <i>RIT2</i>, <i>RNF11</i>, <i>RNF216</i>, <i>RUNX2</i>, <i>SCARB2</i>, <i>SCN4A</i>, <i>SGCE</i>, <i>SHC2</i>, <i>SIGMAR1</i>, <i>SIPA1L2</i>, <i>SLC1A4</i>, <i>SLC20A2</i>, <i>SLC2A1</i>, <i>SLC39A14</i>, <i>SLC6A3</i>, <i>SLCO1A2</i>, <i>SMPD1</i>, <i>SNCA</i>, <i>SNCAIP</i>, <i>SNCB</i>, <i>SOD1</i>, <i>SOD2</i>, <i>SORL1</i>, <i>SPG11</i>, <i>SPR</i>, <i>SQSTM1</i>, <i>STK39</i>, <i>STX6</i>, <i>SYNJ1</i>, <i>SYT11</i>, <i>TARDBP</i>, <i>TBK1</i>, <i>TBP</i>, <i>TH</i>, <i>THAP1</i>, <i>TIA1</i>, <i>TMEM175</i>, <i>TMEM229B</i>, <i>TMEM230</i>, <i>TMPRSS9</i>, <i>TNF</i>, <i>TOR1A</i>, <i>TREM2</i>, <i>TRPM7</i>, <i>TUBA4A</i>, <i>UBE3A</i>, <i>UBQLN2</i>, <i>UBTF</i>, <i>UHRF1BP1L</i>, <i>UCHL1</i>, <i>USP24</i>, <i>VAC14</i>, <i>VCP</i>, <i>VPS13A</i>, <i>VPS13C</i>, <i>VPS35</i>, <i>XPR1</i></p> <p>OIDIP panel verze 1 (263 genů): <i>ABCA1</i>, <i>ABCG5</i>, <i>ABCG8</i>, <i>ACAN</i>, <i>ACE</i>, <i>ACTN4</i>, <i>ADAMTS13</i>, <i>AGT</i>, <i>AGTR1</i>, <i>AGXT</i>, <i>AIP</i>, <i>AKRIC2</i>, <i>AKRIC4</i>, <i>ALB</i>, <i>ALG8</i>, <i>ALG9</i>, <i>AMH</i>, <i>AMHR2</i>, <i>ANGPTL3</i>, <i>ANLN</i>, <i>ANOS1</i>, <i>APOA1</i>, <i>APOA5</i>, <i>APOB</i>, <i>APOC2</i>, <i>APOE</i>, <i>APOLI</i>, <i>AQP2</i>, <i>AR</i>, <i>ARHGDI</i>, <i>ATP1A2</i>, <i>AVPR2</i>, <i>BMP2</i>, <i>BMPRI1B</i>, <i>BRAF</i>, <i>BSND</i>, <i>BTK</i>, <i>C3</i>, <i>CACNA1A</i>, <i>CACNA1D</i>, <i>CACNA1H</i>, <i>CALCA</i>, <i>CALCB</i>, <i>CALCRL</i>, <i>CASR</i>, <i>CBL</i>, <i>CBX2</i>, <i>CCDC8</i>, <i>CD2AP</i>, <i>CD46</i>, <i>CDKL5</i>, <i>CDKN1B</i>, <i>CETP</i>, <i>CFB</i>, <i>CFH</i>, <i>CFHR5</i>, <i>CFI</i>, <i>CFTR</i>, <i>CLCN2</i>, <i>CLCN5</i>, <i>CLCNKA</i>, <i>CLCNKB</i>, <i>COL10A1</i>, <i>COL11A1</i>, <i>COL11A2</i>, <i>COL1A1</i>, <i>COL1A2</i>, <i>COL2A1</i>, <i>COL4A1</i>, <i>COL4A3</i>, <i>COL4A4</i>, <i>COL4A5</i>, <i>COL9A1</i>, <i>COL9A2</i>, <i>COL9A3</i>, <i>COMP</i>, <i>COQ8B</i>, <i>CRB2</i>, <i>CRCP</i>, <i>CREBBP</i>, <i>CUL7</i>, <i>CYP11B1</i>, <i>CYP11B2</i>, <i>DGKE</i>, <i>DHH</i>, <i>DIO1</i>, <i>DIO2</i>, <i>DIO3</i>, <i>DNAJB11</i>, <i>DUOX1</i>, <i>DUOX2</i>, <i>DUOXA1</i>, <i>DUOXA2</i>, <i>DVLI</i>, <i>DZIP1L</i>, <i>EP300</i>, <i>FBN1</i>, <i>FBN2</i>, <i>FGF8</i>, <i>FGFR1</i>, <i>FGFR2</i>, <i>FGFR3</i>, <i>FN1</i>, <i>FOXA2</i>, <i>FOXO1</i>, <i>FOXG1</i>, <i>GANAB</i>, <i>GDF5</i>, <i>GH1</i>, <i>GHR</i>, <i>GHRHR</i>, <i>GLI2</i>, <i>GLI3</i>, <i>GNAS</i>, <i>GPD1</i>, <i>GPIHBP1</i>, <i>GRHPR</i>, <i>HESX1</i>, <i>HNF1B</i>, <i>HOGA1</i>, <i>HRAS</i>, <i>HSD17B3</i>, <i>CHD7</i>, <i>IGF1</i>, <i>IGF1R</i>, <i>IGF2</i>, <i>IGFALS</i>, <i>IGSF1</i>, <i>IHH</i>, <i>INF2</i>, <i>INSR</i>, <i>IRS4</i>, <i>IYD</i>, <i>KCNJ1</i>, <i>KCNJ5</i>, <i>KRAS</i>, <i>LAMB2</i>, <i>LCAT</i>, <i>LDLR</i>, <i>LDLRAP1</i>, <i>LEP</i>, <i>LEPR</i>, <i>LEPROT</i>, <i>LHCGR</i>, <i>LHX3</i>, <i>LHX4</i>, <i>LIPA</i>, <i>LIPC</i>, <i>LMF1</i>, <i>LMX1B</i>, <i>LPL</i>, <i>LRP5</i>, <i>LZTR1</i>, <i>MAGED2</i>, <i>MAGI2</i>, <i>MAP2K1</i>, <i>MAP2K2</i>, <i>MAP3K1</i>, <i>MATN3</i>, <i>MC3R</i>, <i>MC4R</i>, <i>MCM9</i>, <i>MECP2</i>, <i>MEN1</i>, <i>MYH9</i>, <i>MYO1E</i>, <i>NF1</i>, <i>NF2</i>, <i>NKX2-1</i>, <i>NKX2-5</i>, <i>NPHS1</i>, <i>NPHS2</i>, <i>NPPC</i>, <i>NPR2</i>, <i>NR0B1</i>, <i>NR5A1</i>, <i>NRAS</i>, <i>OBSL1</i>, <i>OCRL</i>, <i>OFD1</i>, <i>OTX2</i>, <i>PAH</i>, <i>PAX2</i>, <i>PAX8</i>, <i>PCSK1</i>, <i>PCSK9</i>, <i>PITX2</i>, <i>PKD2</i>, <i>PKHD1</i>, <i>PLCE1</i>, <i>POMC</i>, <i>POU1F1</i>, <i>PRKARIA</i>, <i>PRKCSH</i>, <i>PROK2</i>, <i>PROKR2</i>, <i>PROPI</i>, <i>PRRT2</i>, <i>PTH1R</i>, <i>PTHLH</i>, <i>PTPN11</i>, <i>PTPRO</i>, <i>RAF1</i>, <i>RAMP1</i>, <i>RASA2</i>, <i>REN</i>, <i>RITI</i>, <i>ROR2</i>, <i>RRAS</i>, <i>RUNX2</i>, <i>SAR1B</i>, <i>SCN1A</i>, <i>SEC61A1</i>, <i>SEC61B</i>, <i>SEC63</i>, <i>SECISBP2</i>, <i>SERPINA7</i>, <i>SHH</i>, <i>SHOC2</i>, <i>SHOX</i>, <i>SLC12A1</i>,</p>

Seznam činností v rámci flexibilního rozsahu akreditace

Odbornost / poř. číslo	Detailní informace k činnostem v rozsahu akreditace
	<p><i>SLC12A3, SLC16A2, SLC1A3, SLC26A2, SLC26A4, SLC4A4, SLC5A5, SMARCB1, SOS1, SOS2, SOX10, SOX2, SOX3, SOX9, SRD5A2, SRY, STAP1, STAT5B, TBLIX, TG, TGFBR1, TGFBR2, THBD, THRA, THRB, TMEM67, TPO, TRH, TRHR, TRPC6, TRPS1, TSC1, TSC2, TSHB, TSHR, UBE3A, UMOD, VHL, WNT5A, WTI, ZFPM2</i></p> <p>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</p> <p>OIDIP panel – cílená analýza (navíc ve verzi 4): <i>ANXA5</i> (NM_001154) - promotor; <i>FSHR</i> (NM_000145) - exon 6, <i>SMN1</i> (NM_000344) - exon 7 a 8</p> <p>OIDIP panel verze 4 (280 genů): <i>ABCA1, ABCG5, ABCG8, ACAN, ACE, ACTN4, ADAMTS13, AGT, AGTR1, AGXT, AIP, AKRIC2, AKRIC4, ALB, ALG5, ALG6, ALG8, ALG9, AMH, AMHR2, ANGPTL3, ANLN, ANOS1, APOA1, APOA5, APOB, APOC2, APOE, APOLI, 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, DUOXA1, DUOXA2, DVLI, DZIP1L, EP300, FBN1, FBN2, FGF8, FGFRI, FGFR2, FGFR3, FN1, FOXA2, FOXE1, FOXG1, GANAB, GCM2, GDF5, GH1, GHR, GHRHR, GJB2, GLI2, GLI3, GNAS, GPD1, GPIHBP1, GREB1, GREBIL, 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, NEK8, 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, PRKARIA, PRKCSH, PROK2, PROKR2, PROP1, PRRT2, PTH1R, PTHLH, PTPN11, PTPRO, RAF1, RAMP1, RASA2, REN, RET, RIT1, ROR2, RRAS, RAS2, RUNX2, SAR1B, SCN1A, SEC61A1, SEC61B, SEC63, SECISBP2, SERPINA7, SHH, SHOC2, SHOX, SLC12A1, SLC12A3, SLC16A2, SLC1A3, SLC26A2, SLC26A4, SLC26A7, SLC4A4, SLC5A5, SMARCB1, SOS1, SOS2, SOX10, SOX2, SOX3, SOX9, SPRED1, SPRED2, SRD5A2, SRY, STAP1, STAT5B, TBLIX, TG, TGFBR1, TGFBR2, THBD, THRA, THRB, TMEM67, TPO, TRH, TRHR, TRPC6, TRPS1, TSC1, TSC2, TSHB, TSHR, UBE3A, UMOD, VHL, WNT5A, WTI, ZFPM2</i></p> <p>EXOMY:</p> <p>Klinický exom – SureSelect Focused Exome (cca 6000 genů a klinicky významných oblastí)</p> <p>WES – SureSelect XT Human All Exon V7 (všechny geny lidského exomu)</p> <p>Seznamy genů viz: https://www.vfn.cz/pacienti/kliniky-ustavy/ustav-biologie-a-lekarske-genetiky/laborator/</p>
816/5	<p>Všechny geny a cílené lokusy DNA vyšetřované v rámci masivně paralelního sekvenování (metoda 816/4)</p> <p>Seznamy genů viz: https://www.vfn.cz/pacienti/kliniky-ustavy/ustav-biologie-a-lekarske-genetiky/laborator/</p>
816/6	<p>Dostupné probemixy:</p> <p>P016 pro <i>VHL</i> gen</p> <p>P018 <i>SHOX</i> (pro gen <i>SHOX</i>)</p> <p>P021 SMA (pro geny <i>SMN1/SMN2</i>)</p> <p>P036 Subtelomery mix 1 (jiné než v P070)</p> <p>P046 <i>TSC2</i> (pro gen <i>TSC2</i>)</p> <p>P047 Retinoblastom (pro <i>RBI</i> gen)</p>

Seznam činností v rámci flexibilního rozsahu akreditace

Odbornost / poř. číslo	Detailní informace k činnostem v rozsahu akreditace
	<p>P051 Parkinson mix 1 (části genů <i>ATP13A2</i>, <i>GCH1</i>, <i>LRRK2</i>, <i>PARK7</i>, <i>PINK1</i>, <i>PRKN</i>, <i>SNCA</i>, <i>UCHL1</i>)</p> <p>P052 Parkinson mix 2 (části genů <i>ATP13A2</i>, <i>CAV1</i>, <i>CAV2</i>, <i>GCH1</i>, <i>LRRK2</i>, <i>PARK2</i>, <i>UCHL1</i>)</p> <p>P060 SMA Carrier (pro geny <i>SMN1/SMN2</i>)</p> <p>P061 Lissencephaly (pro geny <i>PAFAH1B1</i>, <i>DCX</i>, <i>POMT1</i>, <i>POMGNT1</i>, <i>FLNA</i>)</p> <p>P062 pro <i>LDLR</i> gen</p> <p>P064 Mental Retardation-1 (pro vybrané chromozomální oblasti)</p> <p>P070 Subtelomery mix 2B (jiné než v P036)</p> <p>P106 MRX (pro vybrané oblasti X chromozomu)</p> <p>P124 pro <i>TSC1</i> gen</p> <p>P136 pro gen <i>SLC12A3</i></p> <p>P147 subtelomerická delece 1p36</p> <p>P191 Alport mix1 (pro gen <i>COL4A5</i> – 1.část)</p> <p>P192 Alport mix 2 (pro gen <i>COL4A5</i> – 2.část)</p> <p>P228 TRPS1-LGS (pro geny <i>TRPS1</i>, <i>EXT1</i>)</p> <p>P236 CFH region (pro <i>CFH</i>, <i>CFHR1</i>, <i>CFHR2</i>, <i>CFHR3</i>, <i>CFHR4</i> and <i>CFHR5</i> geny)</p> <p>P241 MODY mix 1 (pro geny <i>HNF1A</i>, <i>HNF1B</i>, <i>HNF4A</i>, <i>GCK</i>)</p> <p>P245 Microdeletion Syndromes-1 (pro vybrané chromozomální oblasti)</p> <p>P250 DiGeorge (pro vybrané chromozomální oblasti)</p> <p>P266 pro <i>CLCNKB</i> gen</p> <p>P286 Telomere-11</p> <p>P297 Microdeletion Syndromes-2 (pro vybrané chromozomální oblasti)</p> <p>P337 TSC2 Confirmation (pro gen <i>TSC2</i>)</p> <p>P341 PKHD1 mix 1 (pro gen <i>PKHD1</i>)</p> <p>P342 PKHD1 mix 2 (pro gen <i>PKHD1</i>)</p> <p>P348 ATP1A2-CACNA1A-PRRT2 mix (pro geny <i>ATP1A2</i>, <i>CACANA1A</i>, <i>PRRT2</i>, familiární hemiplagická migréna)</p> <p>P351 pro <i>PKD1</i> gen</p> <p>P352 pro geny <i>PKD1</i> a <i>PKD2</i></p> <p>P378 pro <i>MUTYH</i> gen</p> <p>P387 pro <i>NPHP1</i> gen</p> <p>P439 pro <i>COL4A3</i> gen</p> <p>P444 pro <i>COL4A4</i> gen</p> <p>P489 BARD1 (pro <i>BARD1</i> gen, vrozené vady, opožděný vývoj)</p> <p>ME028 PWS/AS (Prader Willi syndrom, Angelman syndrom)</p> <p>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>)</p>

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

Seznam činností v rámci flexibilního rozsahu akreditace

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. <i>array 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>)

Změny uplatněné v rámci FRA od posledního vydání Osvědčení o akreditaci jsou zažluceny.