



## Seznam činností v rámci flexibilního rozsahu akreditace

**Název subjektu:** SANATORIUM Helios, spol. s r.o.

**Název objektu:** Laboratoř lékařské genetiky

**Číslo akreditovaného objektu:** 8258

**Osvědčení o akreditaci č.:** 10/2024

**Oblast akreditace:** Zdravotnická laboratoř - ČSN EN ISO 15189:2013

**Aktualizováno dne:** 21.1.2025

### 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	SOP-LLG-001, ver. 06/01; PP-LLG-001, ver. 03	Periferní krev	A, B
2.	Vyšetření chromozomových aberací	FISH	SOP-LLG-010, ver. 08; PP-LLG-010, ver. 08	Periferní krev	A, B
3.	Preimplantační genetické testování variant genomu (PGT)	PCR s fragmentační analýzou	SOP-LLG-012, ver. 07 (1.1.2020); P-LLG-012, ver. 05 (1.1.2020); Genetický analyzátor 3130 - Applied Biosystems	Trofoblast, periferní krev, izolovaná DNA	A, B, C, D
4.	Vyšetření aneuploidie chromozomů	NGS-MPS	SOP-LLG-014, ver. 04; P-LLG-014b, ver. 02; MiSeq platforma Illumina	Trofoblast	A, B

## Seznam činností v rámci flexibilního rozsahu akreditace

### Upřesnění rozsahu akreditace:

Odbornost / poř. číslo	Detailní informace k činnostem v rozsahu akreditace
816/3	<p>Vyšetřované mutace v genech: JAG1 (c.2913_2914delAC), COL4A5 (c.1718G&gt;A), VPS33B (c.357+1G&gt;T), HBB (COD39 C&gt;T, c.93-21 G&gt;A), BRCA1 (300T&gt;G, 5382insC), BRCA2 (c.8537-8538delAG, c.475G&gt;A), CYP21A2 (c.290-13A/C&gt;G, c.1069C&gt;T, p.Q318X), CDH1 (IVS15-6C&gt;G), CFTR (F508del), GJB2 (35delG), FGFR2 (c.5645), HMGCL (c.60+1G&gt;T), DMD, EXT1 (c.1245T→G), GLA (c.511G&gt;C), APC (c.637C&gt;T), FSHD (D4Z4), F8, C1NH (g.16789G&gt;A), HTT, CMT1A, EPB (c.186_188del3, c.455T&gt;C), RYR1 (c.2122G&gt;A, c.6721C&gt;T, c.9047A&gt;C), HADHA (c.1528G&gt;C), MLH1 (c.677G&gt;T, c.1489_1490insC), MSH2 (c.942+3A&gt;T), MSH6 (c.3053delT), FBN1 (c.6148G&gt;T, c.6554T&gt;C, c.7238G&gt;A), DMPK, NF1 (g.253122_7delTAACTT), OTC (c.461-471del), AR (c.1789 G&gt;A), PKD1, SMN1, COL2A1 (c.816+1G&gt;A), TSC1 (C733T), LAMC2 (c.3328+1G&gt;A), EXT2 (c.544C→T), ENPP1 (c.191-92delCG, c.1026-12_1026-61del50), ZNF9, RB1 (c.2416insT), EXT-1 (c.2023A→T), CFTR (c.711+1G→T), FMR1, GJB2_c.109G&gt;A, NF1_c.6756+2T&gt;C, NF1_c.1297_1300dupTATT, F9_c.1277C&gt;T, COL1A1_c.579delT, CFTR_c.2250delT, SERPINA1_c.1096G&gt;A, PEX14_c.319C&gt;T, GCDH_c.1198G&gt;A, GCDH_c.1262C&gt;T, SURF1_c.845_846delCT, RS1_c.575_576insT, CFTR_c.1898+1G&gt;A, ED1_c.1A&gt;T, BRCA2_c.7878G&gt;G, PTCH1_c.403C&gt;T, TSC2_c.103C&gt;T, BRCA1_c.2762delA, ZNF469_c.9373C&gt;T, c.7466G&gt;A, CFTR_c.3849C&gt;T, CFTR_dele2,3, NF1_c.4981T&gt;C, PAH_c.1222C&gt;T, APC_c.-191T&gt;C, GCK_c.308C&gt;T, CFTR_G542X, BRCA_c.316+1G&gt;C, GJB2_c.313_3256del, PKD1_c.723_7024del, DSP_c.6850C&gt;T, AR_c.1769-5322C&gt;G, DMD_c.10465 dupC, RET_c.2410 G&gt;A, NF-1_c.5206-1 G&gt;A, COL4A5_c.2323G&gt;A, NF1_c.3790_3791del, F8_c.5905A&gt;G, BRCA_c.5645 C&gt;A</p>

### 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

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

PCR - Polymerázová řetězová reakce

FISH - Fluorescenční *in situ* hybridizace

NGS-MPS - Masivně paralelní sekvenování