



Seznam činností v rámci flexibilního rozsahu akreditace

Název subjektu: FertiCare SE

Název objektu: Provozovna Karlovy Vary, Laboratoř lékařské genetiky

Číslo akreditovaného objektu: 8164

Osvědčení o akreditaci č.: 29/2025

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

Aktualizováno dne: 23. 1. 2025

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 – 01, vydání 15.	Fetální a periferní krev, plodová voda	A, B, D
2.	Vyšetření konstitučních chromozomových aberací	FISH	SOP – 02, vydání 18.	Fetální a periferní krev, blastomera, plodová voda, tkáň plodu	A, B, D
3.	Vyšetření variant germinálního genomu	Real-Time PCR	SOP – 04, vydání 13.; P – 10, vydání 7.	Biologický materiál obsahující nukleovou kyselinu	A, B, C
4.	Vyšetření nebalancovaných chromozomových aberací [#]	aCGH	SOP – 15, vydání 12.; P – 10, vydání 7.; P – 11, vydání 8.; Roche Nimble Gen MS200; SurePrint G3 CGH ISCA v2, 8x60K (Agilent Technologies); GenetiSure Pre-Screen Array 8x60K (Agilent Technologies)	Fetální a periferní krev, buňky stěry, plodová voda, tkáň plodu, trofektoderm	A, B, D
5.	Vyšetření variant germinálního genomu	MLPA	SOP – 17, vydání 4.; P – 10, vydání 7.; ABI3130	Biologický materiál obsahující nukleovou kyselinu	A, B, C
6.	Vyšetření variant germinálního genomu	PCR s fragmentační analýzou	SOP – 18, vydání 4.; SOP – 20, vydání 3.; SOP – 21, vydání 4.; SOP – 22, vydání 4.; P – 10, 7.; ABI3130	Biologický materiál obsahující nukleovou kyselinu	A, B, C



Seznam činností v rámci flexibilního rozsahu akreditace

Upřesnění rozsahu akreditace:

Odbornost / poř. číslo	Detailní informace k činnostem v rozsahu akreditace
816/3	<p>TM mutace A1298C v genu pro MTHFR mutace C677T v genu pro MTHFR Leidenské mutace G1691A v genu pro Faktor V mutace 20210A v genu pro Protrombin (Faktor II) mutace 4G/5G v genu <i>PAI-1</i> (Plasminogen Activator Inhibitor-1)</p>
816/5	<p>geny <i>GJB2</i>, <i>SMN1</i></p>
816/6	<p>STR markery (QF-PCR) D13S742, D13S252, D13S305, D13S1492, D13S634, D13S800, D13S628, GATA178F11, D18S976, D18S1002, D18S535, D18S978, D18S386, D18S1364, D21S11, D21S1435, D21S1442, D21S1444, D21S2055, D21S1411, D21S1446, DXYS218, AMELX, ZFX, T1, DXS981, T3, DXYS267, DXS1187, XHPRT, DXS2390, SRY, AMELY, ZFY</p> <p>CFTR 3120+1G>A, 711+1G>T, 621+1G>T, 1717-1G>A, CFTRdele2,3(21kb), 3849+10kbC>T, 2789+5G>A, 1898+1G>A, G542X, G85E, Y1092X(C>A), G551D, R553X, 3659delC, N1303K, R560T, R117H, R1162X, L1077P, R117C, R1066C, L1065P, W1282X, R347H, R347P, I507del, T338I, F508del, I336K, 1677delTA, R334W, 3272-26A>G, 1078delT, 2183AA>G, 2184insA, 2143delT, IVS8 5T/7T/9T, 9-13TG</p> <p>MDY sY14, ZFY, sY86, sY84, sY127, sY134, sY254, sY255</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 se vyšetřovaného materiálu

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

Skenování čipu je prováděno jako externí služba poskytovaná jiným právním subjektem..

aCGH	komparativní genomová hybridizace na čipu
CFTR	gen Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator
FISH	fluorescenční <i>in situ</i> hybridizace
GJB2	gen pro gap junction beta-2 protein
MDY	mikrodelece chromozomu Y
MLPA	mnohonásobná amplifikace závislá na ligaci sond
PCR	polymerázová řetězová reakce
QF-PCR	kvantitativní fluorescenční polymerázová řetězová reakce
SMN1	gen survival of motor neuron
TM	trombofilní mutace
STR	krátké tandemové repetice
Real-Time PCR	PCR v reálném čase