

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, 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 4.; 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 | geny <i>GJB2</i> , <i>SMN1</i> |
| 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 |