

## Seznam činností v rámci flexibilního rozsahu akreditace

Název subjektu: FERTIMED, s.r.o.

Název objektu: FERTIMED, s.r.o., Genetická laboratoř

Číslo akreditovaného objektu: 8186

Osvědčení o akreditaci č.: 140/2024

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

Aktualizováno dne: 15.10.2024

### 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	SOP01, verze 9	Periferní krev	A, B
2.	Vyšetření variant germinálního genomu	Real-Time PCR	SOP26, verze 6; PP 1, verze 1; PP 12, verze 2; PP 18, verze 1; PP19, verze 1;	Biologický materiál obsahující DNA	A, B, C
3.	Vyšetření variant germinálního genomu	MLPA	SOP27, verze 3; PP 3, verze 2; PP 4, verze 2; PP 17, verze 1; ABI PRISM 3100 AVANT	Biologický materiál obsahující DNA	A, B, C
4.	Vyšetření variant germinálního genomu	PCR s fragmentační analýzou	SOP28, verze 2; PP 5, verze 2; PP 13, verze 2; ABI PRISM 3100 AVANT	Biologický materiál obsahující DNA	A, B, C
5.	Vyšetření variant germinálního genomu	Array SNP	SOP29, verze 1; PP 8, verze 2; PP 9, verze 2; PP 10, verze 2; EUROArrayScanner, EUROIMMUN	Biologický materiál obsahující DNA	A, B, C
6.	Vyšetření variant germinálního genomu	NGS-MPS	SOP30, verze 4; PP 11, verze 2; Miseq, platforma Illumina	Biologický materiál obsahující DNA	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 <sup>1</sup>
7.	Preimplantační genetické testování aneuploidií	NGS-MPS	SOP31, verze 2; PP 15, verze 1; <b>PP 20, verze 1;</b> Miseq, platforma Illumina	Trofektoderm	A, B, C, D

### Upřesnění rozsahu akreditace:

Odbornost / poř. číslo	Detailní informace k činnostem v rozsahu akreditace
816/2	Analýza STS markerů v AZF oblastech (a, b, c) na chromozomu Y Trombofilní mutace – <i>F2, F5, MTHFR, PAI1, GPIA, GP3A</i> <b>Analýza varianty R3500Q v genu <i>APOB</i> asociované s familiární hypercholesterolemií detekce alely HLA-B*27</b>
816/3	Nesydomální hluchota: <i>GJB2, GJB3, GJB6, POU3F4, WFS1</i> Spinální muskulární atrofie: <i>SMN1, SMN2</i>
816/4	Cystická fibróza (CFTR): 11+1G>T, 3120+1G>A, 621+1G>A, 1717-1G>A, CFTRdel2,3(21kb), 3849+10kbC>T, 2789+5G>A, 1898+1G>A, G542X, G85E, Y1092X(C>A), G551D, R553X, 3659delC, N1303K, R560T, R117H, R117C, R1162X, L1077P, R1066C, L1065P, W1282X, R347H, R347P, I507del, T338I, F508Del, I336K, 1677delTA, R334W, 3272-26A>G, 1078delT, 2183AAGg, 2184insA, 2143delT, a poly-T oblast včetně rozlišení TG repetice Syndrom fragilního X: FRAXA
816/5	Bechtěrevova nemoc – HLA-B*27 (exon 2 a 3) Revmatoidní onemocnění – DRB1 (pozice 70-74 β1 řetězce HLA-DR) Psoriáza – HLA Cw6 (51 různých subtypů C*06:02:01:01-C*06:55)
816/6	Hereditární nádorové syndromy – kit TruSight Hereditary Cancer panel: <i>ACD, DIS3L2, GREM1, PIK3CA, SDHD, AIP, EPCAM, HOXB13, PMS2, SLX4, AKT1, ERCC1, KIF1B, POLD1, SMAD4, APC, ERCC2, KIT, POLE, SMARCA4, ATM, ERCC3, LZTR1, POT1, SMARCB1, BAP1, ERCC4, MAX, PRKARIA, SMARCE1, BARD1, ERCC5, MEN1, PTCH1, SPINK1, BLM, FAM175A, MET, PTEN, SPRED1, BMPRIA, FANCA, MTF, RAD50, STK11, BRCA1, FANCB, MLH1, RAD51, SUFU, BRCA2, FANCC, MRE11A, RAD51B, TERF2IP, BRIP1, FANCD2, MSH2, RAD51C, TERT, CASR, FANCE, MSH3, RAD51D, TMEM127, CDC73, FANCF, MSH6, RB1, TP53, CDH1, FANCG, MUTYH, RECQL4, TSC1, CDK4, FANCI, NBN, RET, TSC2, CDKN1B, FANCL, NF1, RHBDF2, VHL, CDKN2A, FANCM, NF2, RINT1, WT1, CEBPA, FH, NSD1, RUNX1, XPA, CHEK2, FLCN, NTHL1, SDHA, XPC, CTRC, GALNT12, PALB2, SDHAF2, XRCC2, DDB2, GATA2, PDGFRA, SDHB, DICER1, GPC3, PHOX2B, SDHC</i>

### Vysvětlivky:

<sup>1</sup> Zavedené stupně volnosti podle MPA 00-09-...:

A – Flexibilita týkající se dokumentovaného postupu vyšetření / odběru



## Seznam činností v rámci flexibilního rozsahu akreditace

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.

MLPA	Hybridizace a ligace sond s následnou multiplex polymerázovou reakcí
NGS-MPS	Masivní paralelní sekvenování
PCR	Polymerázová řetězová reakce
SNP	Single-nucleotide polymorphism (jednonukleotidový polymorfismus)
Real-Time PCR	Polymerázová řetězová reakce v reálném čase