

Akreditovaný subjekt podle ČSN EN ISO 15189 ed. 2:2013:

FERTIMED, s.r.o.
objekt číslo 8186, Genetická laboratoř
tř. Kosmonautů 1338/1a, 779 00 Olomouc

Laboratoř plní požadavky ČSN EN ISO 15189 ed. 2:2013 a ČSN EN ISO 15189 ed. 3:2023.

Laboratoř požaduje flexibilní přístup k rozsahu akreditace.

Aktuální „Seznam činností v rámci flexibilního rozsahu“ je / bude dostupný na webových stránkách www.fertimed.cz.

1. **Název pracoviště**

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	SOP01, verze 9 (Publikovaný postup) (Mikroskop Olympus)	Periferní krev	A, B
2.	Vyšetření variant germinálního genomu	Real-time PCR	SOP26, verze 2 PP 1, verze 1 PP 12, verze 2 (Komerční postup) (analyzátor ROTOR-GENE Q)	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 (Komerční postup) (Termocykler PEQstar)	Biologický materiál obsahující DNA	A, B, C

Akreditovaný subjekt podle ČSN EN ISO 15189 ed. 2:2013:

FERTIMED, s.r.o.
objekt číslo 8186, Genetická laboratoř
tř. Kosmonautů 1338/1a, 779 00 Olomouc

Poř. číslo	Analyt / parametr/diagnostika	Princip vyšetření	Identifikace postupu/ přístrojové vybavení	Vyšetřovaný materiál	Stupně volnosti ¹
4.	Vyšetření variant germinálního genomu	PCR s fragmentační analýzou	SOP28, verze 2 PP 5, verze 2 PP 13, verze 2 (Komerční postup) (Termocykler Genetický analyzátor ABI PRISM 3100 AVANT)	Biologický materiál obsahující DNA	A, B, C
5.	Vyšetření variant germinálního genomu	mikroarray	SOP29, verze 1 PP 8, verze 2 PP 9, verze 2 PP 10, verze 2 (Komerční postup) (PCR cykler Bio-Rad T100 Hybridizační stanice EVA 37946, SLG EUROArrayScanner, EUROIMMUN)	Biologický materiál obsahující DNA	A, B, C
6.	Vyšetření variant germinálního genomu	NGS	SOP30, verze 4 PP 11, verze 2 (Komerční postup) (Miseq platforma Illumina Termocykler Bio-Rad T100 Termocykler PEQstar)	Biologický materiál obsahující DNA	A, B, C

Akreditovaný subjekt podle ČSN EN ISO 15189 ed. 2:2013:

FERTIMED, s.r.o.
objekt číslo 8186, Genetická laboratoř
tř. Kosmonautů 1338/1a, 779 00 Olomouc

Poř. číslo	Analyt / parametr/diagnostika	Princip vyšetření	Identifikace postupu/ přístrojové vybavení	Vyšetřovaný materiál	Stupně volnosti ¹
7.	Preimplantační genetické testování (PGT) germinálního genomu	NGS	SOP31, verze 1 PP 15, verze 1 (Komerční postup (Miseq platforma Illumina Termocykler Bio-Rad T100)	Trofoektoderm	A, B, 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, PAII</i>
816/3	nesydromální hluchota: <i>GJB2, GJB3, GJB6, POU3F4, WFS1</i> Stanovení počtu kopií genů <i>SMN1 a SMN2</i>
816/4	37 mutací v genu <i>CFTR</i> a poly-T oblasti včetně rozlišení TG repetice: 11+1G>T, 3120+1G>A, 621+1G>A, 1717-1G>A, <i>CFTRdel2,3(21kb)</i> , 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 Diagnostika syndromu fragilního X – FRAXA
816/5	Bechtěrevova nemoc – HLA-B*27 – exon 2 a 3 alely HLA-B*27 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,</i>

Akreditovaný subjekt podle ČSN EN ISO 15189 ed. 2:2013:

FERTIMED, s.r.o.
objekt číslo 8186, Genetická laboratoř
tř. Kosmonautů 1338/1a, 779 00 Olomouc

Odbornost / poř. číslo	Detailní informace k činnostem v rozsahu akreditace
	<i>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, CTCR, GALNT12, PALB2, SDHAF2, XRCC2, DDB2, GATA2, PDGFRA, SDHB, DICER1, GPC3, PHOX2B, SDHC</i>
816/7	PGT-A – detekce chromozomových abnormalit

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.

MLPA – hybridizace a ligace sond s následnou multiplex polymerázovou reakcí

NGS – sekvenování nové generace

PCR – polymerázová řetězová reakce

PGT-A - preimplantační genetické vyšetření aneuploidii