



Seznam činností v rámci flexibilního rozsahu akreditace

Název subjektu: REPROMEDA s.r.o.

Název objektu: Laboratoř lékařské a reprodukční genetiky

Číslo akreditovaného objektu: 8153

Osvědčení o akreditaci č.: 564/2024

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

Aktualizováno dne: 24. 10. 2024

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 00453, verze 6	Periferní krev	A, B
2.	Vyšetření nebalancovaných chromozomových aberací	NGS-MPS	SOP 00416, verze 5; SOP 00401, verze 7; SURFSeq 5000Dx, platforma GeneMind	Blastomery, pólová tělíska, buňky trofoblastu	A, B, C, D
3.	Preimplantační genetické testování variant genomu (PGT)	Karyomapping	SOP 00408, verze 3; SOP 00401, verze 7; iScan Systém Illumina	Blastomery, pólová tělíska, buňky trofoblastu, periferní krev, bukální stěr, sliny, izolovaná DNA	A, B, C, D
4.	Vyšetření genu SMN1	MLPA	SOP 00414, verze 2; SOP 00401, verze 7	Periferní krev, izolovaná DNA, bukální stěr, sliny	A, B, D
5.	Vyšetření variant germinálního genomu	NGS-MPS	SOP 00417, verze 5; SOP 00401, verze 7; SURFSeq 5000Dx, platforma GeneMind	Periferní krev, bukální stěr, sliny, izolovaná DNA	A, B, C, D
6.	Vyšetření variant germinálního genomu	NGS-MPS	SOP 00422, verze 2; SOP 00401, verze 7; SURFSeq 5000Dx, platforma GeneMind	Periferní krev, bukální stěr, sliny, izolovaná DNA	A, B, C, D



Seznam činností v rámci flexibilního rozsahu akreditace

Upřesnění rozsahu akreditace:

Odbornost / poř. číslo	Detailní informace k činnostem v rozsahu akreditace
816/3	Testování aneuploidií a strukturních aberací, testování aneuploidií a monogenních chorob
816/4	Počet kopií exonů 7 a 8
816/5	<i>CFTR</i> , <i>GJB2</i> , <i>SMN1</i> (počet kopií exonů 7 a 8), <i>FV G1691A</i> (Leiden), <i>FV A4070G</i> (H1299R, R2), <i>Protrombin G20210A</i> , <i>MTHFR C677T</i> , <i>MTHFR A1298C</i> , <i>PAI-1 4G/5G</i> , <i>ANXA5</i> (haplotypy WT, M1 a M2), <i>FSHR</i> (c.2039G>A, c.-29G>A), <i>LHCGR</i> (insLQp.18, c.872A>G), <i>LHB</i> (c.82T>C, c.104T>C), <i>PLK4</i> (c.1671+135A>G), mikrolece na chromozomu Y (<i>SRY</i> , <i>ZFY</i> , <i>AZFa_DYS148</i> , <i>AZFa_G65849</i> , <i>AZFa_DDX3Y</i> , <i>AZFb_DYS218</i> , <i>AZFb_DYS222</i> , <i>AZFb_DYS224</i> , <i>AZFc_sY1035</i> ~ <i>BPY2_ex 6</i> , <i>AZFc_SY254</i> ~ <i>DAZ 1-4</i> , <i>AZFc_sY1291</i>)
816/6	<i>ABCA3</i> , <i>ABCA4</i> , <i>ABCC6</i> , <i>ABCC8</i> , <i>ACADM</i> , <i>ACADS</i> , <i>ACADVL</i> , <i>AGL</i> , <i>AGXT</i> , <i>ALDOB</i> , <i>ALPL</i> , <i>AR</i> , <i>ARSA</i> , <i>ASL</i> , <i>ASPA</i> , <i>ASS1</i> , <i>ATM</i> , <i>ATP7B</i> , <i>BCKDHA</i> , <i>BCKDHB</i> , <i>BCS1L</i> , <i>BLM</i> , <i>BTD</i> , <i>CAPN3</i> , <i>CBS</i> , <i>CFTR</i> , <i>CLN3</i> , <i>CNGB3</i> , <i>COL4A3</i> , <i>COL4A5</i> , <i>COL7A1</i> , <i>CPT2</i> , <i>CTNS</i> , <i>CYP21A2</i> , <i>CYP27A1</i> , <i>DHCR7</i> , <i>DLG</i> , <i>DMD</i> , <i>ELP1</i> , <i>F8</i> , <i>F9</i> , <i>F11</i> , <i>FAH</i> , <i>FANCA</i> , <i>FANCC</i> , <i>FMRI</i> , <i>G6PC</i> , <i>GAA</i> , <i>GALC</i> , <i>GALT</i> , <i>GBA</i> , <i>GCDH</i> , <i>GJB2</i> , <i>GLA</i> , <i>GLB1</i> , <i>GNPTAB</i> , <i>HADHA</i> , <i>HBA1/HBA2</i> , <i>HBB</i> , <i>HEXA</i> , <i>IDUA</i> , <i>IL2RG</i> , <i>LAMB3</i> , <i>MCCC1</i> , <i>MCCC2</i> , <i>MCOLN1</i> , <i>MEFV</i> , <i>MMACHC</i> , <i>MUT</i> , <i>MTM1</i> , <i>MVK</i> , <i>MYO7A</i> , <i>NAGLU</i> , <i>NBN</i> , <i>NPC1</i> , <i>NPHS2</i> , <i>OTC</i> , <i>PAH</i> , <i>PCDH15</i> , <i>PEX1</i> , <i>PEX6</i> , <i>PEX7</i> , <i>PEX12</i> , <i>PKHD1</i> , <i>PMM2</i> , <i>POLG</i> , <i>PPT1</i> , <i>PROPI</i> , <i>RNASEH2B</i> , <i>SBDS</i> , <i>SERPINA1</i> , <i>SGSH</i> , <i>SLC26A2</i> , <i>SLC26A4</i> , <i>SLC37A4</i> , <i>SMN1</i> , <i>SMPD1</i> , <i>TGM1</i> , <i>TMEM216</i> , <i>TPP1</i> , <i>TSHR</i> , <i>TYR</i> , <i>USH2A</i> , <i>USH1C</i> , <i>XPC</i> , <i>FV G1691A</i> (Leiden), <i>FV A4070G</i> (H1299R, R2), <i>Protrombin G20210A</i> , <i>MTHFR C677T</i> , <i>MTHFR A1298C</i> , <i>PAI-1 4G/5G</i> , <i>ANXA5</i> (haplotypy WT, M1 a M2), <i>FSHR</i> (c.2039G>A, c.-29G>A), <i>LHCGR</i> (insLQp.18, c.872A>G), <i>LHB</i> (c.82T>C, c.104T>C), <i>PLK4</i> (c.1671+135A>G), mikrolece na chromozomu Y (<i>SRY</i> , <i>ZFY</i> , <i>AZFa_DYS148</i> , <i>AZFa_G65849</i> , <i>AZFa_DDX3Y</i> , <i>AZFb_DYS218</i> , <i>AZFb_DYS222</i> , <i>AZFb_DYS224</i> , <i>AZFc_sY1035</i> ~ <i>BPY2_ex 6</i> , <i>AZFc_SY254</i> ~ <i>DAZ 1-4</i> , <i>AZFc_sY1291</i>)

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 vyšetřovaného materiálu

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

NGS-MPS masivně paralelní sekvenování

MLPA multiplexová ligačně závislá amplifikace sond (z angl. Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification)