



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.: 401/2023

Oblast akreditace: Zdravotnická laboratoř - ČSN EN ISO 15189:2013

Aktualizováno dne: 13.11.2023

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 4; MiSeq platforma Illumina; NextSeq platforma Illumina	Blastomery, pólová tělíska, buňky trofoblastu	A, B
3.	Neobsazeno				
4.	Preimplantační genetické testování variant germinálního genomu (PGT)	Karyomapping	SOP 00408, verze 3; iScan Systém Illumina; SNP array čipy Illumina; Global Screening Array-24 v3.0 BeadChip	Blastomery, pólová tělíska, buňky trofoblastu, periferní krev, bukalní stěr, sliny, izolovaná DNA	A, B, C
5.	Neobsazeno				
6.	Vyšetření genu SMN1	MLPA	SOP 00414, verze 2;	Periferní krev, izolovaná DNA, bukalní stěr, sliny	A, B
7.	Vyšetření genu FMR1	PCR - Fragmentační analýza	SOP 00415, verze 3; ABI Prism 3130	Periferní krev, izolovaná DNA, bukalní stěr, sliny	A, B
8.	Vyšetření variant germinálního genomu	NGS-MPS	SOP 00417, verze 3; NextSeq platforma Illumina	Periferní krev, bukalní stěr, sliny, izolovaná 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 ¹
9.	Vyšetření variant germinálního genomu	NGS-MPS	SOP 00420, verze 3; MiSeq platforma Illumina; NextSeq platforma Illumina	Blastomery, pólóvá tělíska, buňky trofoblastu, periferní krev, bukální stěr, sliny, izolovaná DNA	A, B, C
10.	Vyšetření variant germinálního genomu	NGS-MPS	SOP 00422, verze 1; NextSeq platforma Illumina	Periferní krev, bukální stěr, sliny, izolovaná DNA	A, B, C

Upřesnění rozsahu akreditace:

Odbornost / poř. číslo	Detailní informace k činnostem v rozsahu akreditace
816/4	PGT-M
816/6	Počet kopií exonů 7 a 8
816/7	Počet trirepetic CGG
816/8	<i>CFTR, GJB2, SMN1</i> (počet kopií exonů 7 a 8), <i>FMRI</i> (počet trirepetic CGG), <i>FV G1691A (Leiden), FV A4070G (H1299R, R2), Protrombin G20210A, MTHFR C677T, MTHFR A1298C, PAI-1 4G/5G, 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), mikrodelece na chromozomu Y (<i>SRY, ZFY, AZFa_DYS148, AZFa_G65849, AZFa_DDX3Y, AZFb_DYS218, AZFb_DYS222, AZFb_DYS224, AZFc_sY1035 ~ BPY2_ex 6, AZFc_SY254 ~ DAZ 1-4, AZFc_sY1291</i>)
816/9	<i>BRCA1, BRCA2, CFTR, FMR, GJB2, HBB, HTT</i>
816/10	<i>ABCA3, ABCA4, ABCC6, ABCC8, ACADM, ACADS, ACADVL, AGL, AGXT, ALDOB, ALPL, AR, ARSA, ASL, ASPA, ASS1, ATM, ATP7B, BCKDHA, BCKDHB, BCS1L, BLM, BTD, CAPN3, CBS, CFTR, CLN3, CNGB3, COL4A3, COL4A5, COL7A1, CPT2, CTNS, CYP21A2, CYP27A1, DHCR7, DLD, DMD, ELP1, F8, F9, F11, FAH, FANCA, FANCC, FMRI, G6PC, GAA, GALC, GALT, GBA, GCDH, GJB2, GLA, GLB1, GNPTAB, HADHA, HBA1/HBA2, HBB, HEXA, IDUA, IL2RG, LAMB3, MCCC1, MCCC2, MCOLN1, MEFV, MMACHC, MUT, MTM1, MVK, MYO7A, NAGLU, NBN, NPC1, NPHS2, OTC, PAH, PCDH15, PEX1, PEX6, PEX7, PEX12, PKHD1, PMM2, POLG, PPT1, PROP1, RNASEH2B, SBDS, SERPINA1, SGSH, SLC26A2, SLC26A4, SLC37A4, SMN1, SMPD1, TGM1, TMEM216, TPP1, TSHR, TYR, USH2A, USH1C, XPC, FV G1691A (Leiden), FV A4070G (H1299R, R2), Protrombin G20210A, MTHFR C677T, MTHFR A1298C, PAI-1 4G/5G, 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), mikrodelece na chromozomu Y (<i>SRY, ZFY, AZFa_DYS148, AZFa_G65849, AZFa_DDX3Y, AZFb_DYS218, AZFb_DYS222, AZFb_DYS224, AZFc_sY1035 ~ BPY2_ex 6, AZFc_SY254 ~ DAZ 1-4, AZFc_sY1291</i>)



Seznam činností v rámci flexibilního rozsahu akreditace

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.

NGS-MPS masivně paralelní sekvenování

SNP array array využívající jednonukleotidové polymorfismy

MLPA Multiplex ligation-dependent probe amplification

PCR polymerázová řetězová reakce

PGT-M preimplantační genetické testování monogenních chorob