

Akreditovaný subjekt podle ČSN EN ISO 15189:2013:

SANATORIUM Helios, spol. s r.o.
Laboratoř lékařské genetiky
Štefánikova 75/8, Ponava, 602 00 Brno

Laboratoř uplatňuje flexibilní přístup k rozsahu akreditace upřesněný v dodatku. Aktuální seznam činností prováděných v rámci flexibilního rozsahu je k dispozici u vedoucího laboratoře.

Vyšetření:

| Pořadové číslo | Přesný název postupu vyšetření | Identifikace postupu vyšetření | Předmět vyšetření |
|--|---|--------------------------------|----------------------------|
| 816 – Laboratoř lékařské genetiky | | | |
| 1. | Stanovení karyotypu pomocí G-pruhování | SOP-LLG-001 | Periferní krev |
| 2. | Průkaz chromozomových aberací metodou FISH | SOP-LLG-010 | Periferní krev |
| 3. | Preimplantační genetické testování monogenních onemocnění metodou polymerázové řetězové reakce s následnou fragmentační analýzou a Sangerovým sekvenováním (PCR)* | SOP-LLG-012 | Trofoblast, periferní krev |
| 4. | Preimplantační genetické testování chromozomálních aberací metodou masivně paralelního sekvenování (NGS) | SOP-LLG-014 | Trofoblast |

Dodatek:

Flexibilní rozsah akreditace

| Pořadová čísla postupů vyšetření |
|---|
| 3 |

Laboratoř může modifikovat v dodatku uvedené postupy vyšetření v dané oblasti akreditace při zachování principu měření.

U vyšetření v dodatku neuvedených nemůže laboratoř uplatňovat flexibilní přístup k rozsahu akreditace

Akreditovaný subjekt podle ČSN EN ISO 15189:2013:

SANATORIUM Helios, spol. s r.o.
Laboratoř lékařské genetiky
Štefánikova 75/8, Ponava, 602 00 Brno

Vysvětlivky:

* **Vyšetřované mutace:** JAG1 (c.2913_2914delAC), COL4A5 (c.1718G>A), VPS33B (c.357+1G>T), HBB (COD39 C>T, c.93-21 G>A), BRCA1 (300T>G, 5382insC), BRCA2 (c.8537-8538delAG, c.475G>A), CYP21A2 (c.290-13A/C>G, c.1069C>T, p.Q318X), CDH1 (IVS15-6C>G), CFTR (F508del), GJB2 (35delG), FGFR2 (c.1025G>A), HMGCL (c.60+1G>T), DMD, EXT1 (c.1245T→G), GLA (c.511G>C), APC (c.637C>T), FSHD (D4Z4), F8, C1NH (g.16789G>A), HTT, CMT1A, EPB (c.186_188del3, c.455T>C), RYR1 (c.2122G>A, c.6721C>T, c.9047A>C), HADHA (c.1528G>C), MLH1 (c.677G>T, c.1489_1490insC), MSH2 (c.942+3A>T), MSH6 (c.3053delT), FBN1 (c.6148G>T, c.6554T>C, c.7238G>A), DMPK, NF1 (g.253122_7delTAACTT), OTC (c.461-471del), AR (c.1789 G>A), PKD1, SMN1, COL2A1 (c.816+1G>A), TSC1 (C733T), LAMC2 (c.3328+1G>A), EXT2 (c.544C>T), ENPP1 (c.191-92delCG, c.1026-12_1026-61del50), ZNF9, RB1 (c.2416insT), EXT-1 (c.2023A>T), CFTR (c.711+1G>T), GJB2 (c.109G>A), NF1 (c.1297_1300dupTATT), NF1 (c.6756+2T>C), FMR1, CFTR (c.2250 delT), COL1A1 (c.579delT), F9 (c.51277 C>T). SERPINA1 (c.1096G>A), PEX14 (c.319C>T), GCDH (c.1198G>A, c.1262C>T), SURF1 (c.845_846delCT), RS1 (c.575_576insT), CFTR (c.1898+1G>A), ED1 (c.1A>T), BRCA2 (c.7878G>C), PTCH1 (c.403C>T), PTCH1 (c.403C>T), TSC2 (c.103C>T)