

Akreditovaný subjekt podle ČSN EN ISO 15189:2013:

PRONATAL s.r.o.
Genetická laboratoř Sanatoria PRONATAL
Pekárkova 261/14, 143 00 Praha 4

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

Vyšetření:

Pořadové číslo	Přesný název postupu vyšetření	Identifikace postupu vyšetření	Předmět vyšetření
802 - Lékařská mikrobiologie			
1.	Přímý průkaz DNA bakterií se vztahem k neplodnosti metodou real-time PCR ¹⁾	3-SOP-SP-38	Cervikální a uretrální stěr, moč
2.	Přímý průkaz virových nukleových kyselin metodou real-time PCR ²⁾	3-SOP-SP-39	Sérum, plazma, slizniční stěry, sliny
816 - Laboratoř lékařské genetiky			
1.	Vyšetření chromozomových aberací metodou FISH	3-SOP-SP-14	Periferní krev, buňky plodové vody, biopsie choria, tkáň abortu, pupečnicková krev
2.	Neobsazeno		
3.	Vyšetření karyotypu	3-SOP-SP-24	Periferní krev, buňky plodové vody, biopsie choria, tkáň abortu, pupečnicková krev
4.	Vyšetření trombofilních mutací metodou real-time PCR ³⁾	3-SOP-SP-30	Biologický materiál obsahující lidskou jadernou DNA
5.	Vyšetření mutací vybraných genů metodou fluorescenční multiplex PCR a následnou fragmentační analýzou ⁴⁾	3-SOP-SP-34	Biologický materiál obsahující lidskou jadernou DNA
6.	Vyšetření mikrodelecí na chromozomu Y metodou fluorescenční multiplex PCR ⁵⁾	3-SOP-SP-36	Biologický materiál obsahující lidskou jadernou DNA
7.	Vyšetření aneuploidií chromozomů 13, 18, 21, X a Y metodou QF PCR ⁶⁾	3-SOP-SP-37	Biologický materiál obsahující lidskou jadernou DNA
8.	Neobsazeno		

Akreditovaný subjekt podle ČSN EN ISO 15189:2013:

PRONATAL s.r.o.
Genetická laboratoř Sanatoria PRONATAL
Pekárkova 261/14, 143 00 Praha 4

Pořadové číslo	Přesný název postupu vyšetření	Identifikace postupu vyšetření	Předmět vyšetření
9.	Preimplantační genetické testování aneuploidií 24 chromozomů (PGT-A) a preimplantační genetické testování strukturních chromozomových aberací (PGT-SR) metodou NGS	3-SOP-SP-42	Blastomery, buňky trofektodermu
10.	Vyšetření vybraných genů metodou NGS ⁷⁾	3-SOP-SP-43	Periferní krev, biologický materiál obsahující lidskou jadernou DNA
11.	Vyšetření vybraných genů metodou MLPA ⁸⁾	3-SOP-SP-44	Periferní krev, biologický materiál obsahující lidskou jadernou DNA
12.	Preimplantační genetické testování monogenních chorob (PGT-M) metodou PGH a následnou fragmentační analýzou ⁹⁾	3-SOP-SP-46	Blastomery, buňky trofektodermu

Dodatek:

Flexibilní rozsah akreditace

Pořadová čísla postupů vyšetření
<i>V odbornosti 802 : 1, 2</i>
<i>V odbornosti 816: 5, 6, 7, 10, 11, 12</i>

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

Vysvětlivky a zkratky:

FISH	fluorescenční in situ hybridizace (Fluorescent In situ Hybridization)
CGH	komparativní genomová hybridizace (Comparative Genomic Hybridization)
PCR	polymerázová řetězová reakce (Polymerase Chain Reaction)
QF PCR	kvantitativní fluorescenční PCR (Quantitative Fluorescent PCR)
AZF	azoospermatický faktor (Azoospermic Factor)
MLPA	Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification
NGS	Next Generation Sequencing
PGH	preimplantační genetické haplotypování

Akreditovaný subjekt podle ČSN EN ISO 15189:2013:

PRONATAL s.r.o.
Genetická laboratoř Sanatoria PRONATAL
Pekárkova 261/14, 143 00 Praha 4

PGT-A	preimplantační genetické testování aneuploidií
PGT-SR	preimplantační genetické testování strukturních aberací
PGT-M	preimplantační genetické testování monogenních chorob
SMN	gen pro spinální muskulární atrofii

Upřesnění rozsahu akreditace

- 1) *Chlamydia trachomatis, Mycoplasma hominis, Ureaplasma species*
- 2) Virus hepatitidy B, virus hepatitidy C, virus SARS-CoV-2
- 3) Vyšetření následujících mutací: Leidenská mutace (G1691A) v genu pro faktor V (*F5*) a mutace (G20210A) v genu pro faktor II (protrombin) (*F2*)
- 4) Vyšetření následujících mutací v genu pro cystickou fibrózu (*CFTR*): c.54-5940_273+10250del21080 (*CFTR*dele2,3); c.178G>T (E60X); c.200C>T (P67L); c.254G>A (G85E); c.262_263delTT (394delTT); c.313delA (444delA); c.349C>T (R117C); c.350G>A (R117H); c.366T>A (Y122X); c.489+1G>T(621+1G>T); c.579+1G>T (711+1G>T); c.617T>G (L206W); c.948delT (1078delT); c.1000C>T (R334W); c.1040G>C (R347P); c.1040G>A (R347H); c.1364C>A (A455E); c.1519_1521delATC (I507del); c.1521_1523delCTT (F508del); c.1545_1546delTA (1677delTA); c.1558G>T (V520F); c.1585-1G>A (1717-1G>A); c.1624G>T (G542X); c.1647T>G (S549R(T>G)); c.1646G>A (S549N); c.1652G>A (G551D); c.1657C>T (R553X); c.1679G>C (R560T); c.1680-886A>G (1811+1.6kbA>G); c.1766+1G>A (1898+1G>A); c.2012delT (2143delT); c.2052delA (2184delA); c.2215delG (2347delG); c.2538G>A (W846X); c.2657+5G>A (2789+5G>A); c.2668C>T (Q890X); c.2988+1G>A (3120+1G>A); c.3140-26A>G (3272-26A>G); c.3196C>T (R1066C); c.3276C>A (Y1092X(C>A)); c.3302T>A (M1101K); c.3454G>C (D1152H); c.3472C>T (R1158X); c.3484C>T (R1162X); c.3528delC (3659delC); c.3718-2477C>T (3849+10kbC>T); c.3752G>A (S1251N); c.3773dupT (3905insT); c.3846G>A (W1282X); c.3909C>G (N1303K); c.1210-12T(5)/(7)/(9) (IVS9-5T; IVS9-7T a IVS9-9T). Referenční sekvence: NM_000492.3
Vyšetření mutace 35delG v genu *GJB2* v genu pro connexin 26
- 5) Vyšetřované lokusy: Yp11.3(SRY,ZFY); AZFa(sY84,sY86); AZFb(sY127,sY134); AZFc(sY254,sY255)
- 6) Vyšetřované lokusy: D13S742, D13S634, D13S634, D13S628, D13S1492, D18S978, D18S535, D18S386, GATA178F11, D18S1364, D21S1435, D21S11, D21S1411, D21S1444, D13S800, D13S252, D18S386, D18S1002, D18S976, D21S1446, D21S2055, DXS1187, DXS1187, DXS981, XHPRT, DXS2390, DXYS267, DXYS218, AMELX, AMELY, ZFY, ZFX, SRY, T1(7q34,Xq13), T3(3p24.2,Xq21.1)
- 7) Vyšetřované geny panelu **CZECANCA verze 1.2**: *AIP, ALK, APC, APEX1, ATM, ATMIN, ATR, ATRIP, AURKA, AXIN1, BABAMI, BAP1, BARD1, BLM, BMPRIA, BRAP, BRCA1, BRCA2, BRCC3, BRE, BRIP1, BUB1B, C11ORF30, C19ORF40, CASP8, CCND1,*

Akreditovaný subjekt podle ČSN EN ISO 15189:2013:

PRONATAL s.r.o.

Genetická laboratoř Sanatoria PRONATAL
Pekárkova 261/14, 143 00 Praha 4

CDC73, CDH1, CDK4, CDKN1B, CDKN1C, CDKN2A, CEBPA, CEP57, CLSPN, CSNK1D, CSNK1E, CWF19L2, CYLD, DCLRE1C, DDB2, DHFR, DICER1, DMCI, DNAJC21, DPYD, EGFR, EPCAM, EPHX1, ERCC1, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, ERCC6, ESR1, ESR2, EXO1, EXT1, EXT2, EYA2, EZH2, FAM175A, FAM175B, FAN1, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, FBXW7, FH, FLCN, GADD45A, GATA2, GPC3, GRB7, HELQ, HNF1A, HOXB13, HRAS, HUS1, CHEK1, CHEK2, KAT5, KCNJ5, KIT, LIG1, LIG3, LIG4, LMO1, LRIG1, MAX, MCPH1, MDC1, MDM2, MDM4, MEN1, MET, MGMT, MLH1, MLH3, MMP8, MPL, MRE11A, MSH2, MSH3, MSH5, MSH6, MSR1, MUS81, MUTYH, NAT1, NBN, NCAM1, NELFB, NF1, NF2, NFKBIZ, NHEJ1, NSD1, OGG1, PALB2, PARP1, PCNA, PHB, PHOX2B, PIK3CG, PLA2G2A, PMS1, PMS2, POLB, POLD1, POLE, PPM1D, PREX2, PRF1, PRKARIA, PRKDC, PTCH1, PTEN, PTTG2, RAD1, RAD17, RAD18, RAD23B, RAD50, RAD51, RAD51B, RAD51C, RAD51D, RAD51API, RAD52, RAD54B, RAD54L, RAD9A, RB1, RBBP8, RECQL, RECQL4, RECQL5, RET, RFC1, RFC2, RFC4, RHBDF2, RNF146, RNF168, RNF8, RPA1, RUNX1, SDHAF2, SDHB, SETBP1, SETX, SHPRH, SLX4, SMAD4, SMARCA4, SMARCB1, SMARCE1, STK11, SUFU, TCLIA, Telo2, TERF2, TERT, TLR2, TLR4, TMEM127, TOPBP1, TP53, TP53BP1, TSC1, TSC2, TSHR, UBE2A, UBE2B, UBE2I, UBE2V2, UBE4B, UIMC1, VHL, WRN, WT1, XPA, XPC, XRCC1, XRCC2, XRCC3, XRCC4, XRCC5, XRCC6, ZNF350, ZNF365

Vyšetřované choroby a geny panelu **Compa-test verze 3**: Deficit acyl-CoA dehydrogenáz mastných kyselin se středním, krátkým a velmi dlouhým řetězcem (*ACADM, ACADS, ACADVL*), Usherův syndrom (*HADHA, ADGRV1, MYO7A, PCDH15, USH1C, USH2A, CDH23, CLRN1*), Coriho choroba (*AGL*), Hypofosfatázie (*ALPL*), ANXA5 M2 haplotyp, Syndrom necitlivosti na androgeny (*AR*), Metachromatická leukodystrofie (*ARSA*), Argininosukcinát-lyázový deficit (*ASL*), Canavanova choroba (*ASPA*), Citrulinémie typ I (*ASS1*), Ataxia-telangiectasia (*ATM*), Wilsonova choroba (*ATP7B*), Bloomův syndrom (*BLM*), Deficit biotinidázy (*BTD*), Homocystinurie klasická (*CBS*), Cystická fibróza (*CFTR*), Vrozený myastenický syndrom (*CHRNE*), Alportův syndrom (*COL4A5*), Cystinóza (*CTNS*), Deficit 21-hydroxylázy (*CYP21A2*), Cerebrotendinózní xanthomatóza (*CYP27A1*), Smith-Lemli-Opitz syndrom (*DHCR7*), Trombofilní mutace c.20210G>A v genu pro prothrombin (*F2*), Trombofilní mutace c.1691G>A (Leiden) v genu pro FV (*F5*), Tyrosinémie (*FAH*), Polymorfismus p.Ser680Asn v genu pro receptor FSH (*FSHR*), Hepatorenální glykogenóza typ1A von Gierke (*G6PC*), Galaktosémie (*GALT*), Gaucherova choroba (*GBA*), Glutarová acidémie, typ 1 (*GCDH*), Nesyndromická ztráta sluchu (*GJB2*), Fabryho choroba (*GLA*), GM1-gangliosidóza (*GLB1*), Mukolipidóza II-III (*GNPTAB*), Beta talasémie (*HBB*), Hemoglobinopatie E (*HBB*), Srpkovitá anémie (*HBB*), Tay-Sachsova choroba (*HEXA*), Hemochromatóza (*HFE*), Mukopolysacharidóza typu I (*IDUA*), X-vázaná závažná kombinovaná porucha imunity (*IL2RG*), Deficit 3-Methylcrotonyl-CoA karboxylázy (*MCCC1, MCCC2*), Středomořská horečka (*MEFV*), Myotubulární myopatie, X-vázaná (*MTM1*), Nijmegen Breakage syndrom (*NBN*), Niemann-Pickova choroba (*NPC1, NPC2, SMPD1*), X-vázaný deficit ornitin transkarbamylázy, (*OTC*), Phenylketonurie (*PAH*), Zellweger Syndrom Spectrum (*PEX1, PEX2, PEX6, PEX10, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16*), Chondrodysplasia punctata (*PEX7*), Vrozená porucha glykosylace

Akreditovaný subjekt podle ČSN EN ISO 15189:2013:

PRONATAL s.r.o.
Genetická laboratoř Sanatoria PRONATAL
Pekárkova 261/14, 143 00 Praha 4

(*PMM2-CDG*), Alpha-1 antitrypsinový deficit (*SERPINA1*), Mukopolysacharidóza typ IIIA (*SGSH*), Pendred syndrom (*SLC26A4*), Spinální muskulární atrofie (*SMN1*), Lamelární ichtyóza (*TGM1*), Neuronální ceroidní-lipofuscinóza (*TPP1*)

8) Vyšetřované geny: *SMN1*, *SMN2*, *BRCA 1*, *BRCA2*, *CHEK2*, *NF1*

9) Zavedené postupy na PGT-M (monogenních chorob):

Deficit 21-hydroxylázy (adrenogenitální syndrom, *CYP21A2*), Adrenoleukodystrofie (*ABCD1*), Aicardi-Goutiere syndrom, Achondroplázie (*FGFR3*), Polycystóza ledvin (*ADPKD*), Hereditární syndrom prsu a ovárií (*BRCA1*, *BRCA2*), CADASIL (Cerebral Autosomal Dominant Arteriopathy with Subcortical Infarcts and Leukoencephalopathy) (*NOTCH3*) Cystická fibróza (*CFTR*), Charcot-Marie-Tooth (*PMP22*, *CMTX1*, *GJB1 pro connexin 32*), Nesyndromická hluchota (*GJB2 pro connexin 26*), Duchenneova muskulární dystrofie (*DMD*), Ehlers-Danlos syndrom (*COL3A1*), Ektrodaktylie (*TP63*), FRA11B, FRAXA (*FMR1*), FSHD (subtelomerická oblast 4q35.), Hemofilie A (*F8*) Hemofilie B (*F9*), Incontinentia pigmenti (*IKGKB*, dříve *NEMO*), Huntingtonova chorea (*HTT*, *IT15*), Hyperekplexie, Periodická hypokalemická obrna (*CACNA1S*), Ichtyosis (*KRT10*), Jeune syndrom, Krabbeho choroba (*GALC*), *LIG4* syndrom (*LIG4*), Lynchův syndrom (*MLH1*), Marfanův syndrom (*FBNI*), Mukopolysacharidóza typ IIIA (*SGSH*), Muscle-eye-brain syndrom (*POMGnT1*), Myotonická dystrofie (*DMPK1*), Neurofibromatóza (*NF1*, *NF2*), Prader-Willi syndrom (15q11.2), Retinitis pigmentosa (*PRPF31/RP11*), Rhabdoid Tumor Predisposition Syndrome (*SMARCA4/BRG1*), Sandhoffova choroba (*HEXB*), Smith-Lemli-Opitz syndrom (*SLOS*, gen *DHCR7*), Spinální muskulární atrofie (*SMN1*), Spinocerebelární ataxie, Syndrom testikulární feminizace (*AR*), Treacher-Collins syndrom (*TCOF1*), Tuberózní skleróza, Von Hippel Lindau syndrom (*VHL*), Zellweger syndrom, (*PEX13*)