

Akreditovaný subjekt podle ČSN EN ISO 15189:2013:

AeskuLab k.s.
AeskuLab Brno Laboratoř forenzní a lékařské genetiky
Škrobárenská 502/1, 617 00 Brno

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
816 - Laboratoř lékařské genetiky			
1.	Detekce sekvenčních variant/alel v genech metodou real-time PCR ^{a)}	SOP A	Periferní krev, krevní skvrna, izolovaná DNA
2.	Analýza DNA metodou PCR s elektroforetickou detekcí produktu ^{b)}	SOP B	Periferní krev, krevní skvrna, izolovaná DNA
3.	Analýza DNA metodou PCR s detekcí fluorescenčně značených DNA fragmentů metodou kapilární elektroforézy ^{c)}	SOP C	Periferní krev, izolovaná DNA
4.	Detekce sekvenčních variant v genech metodou PCR s reverzní hybridizací (stripassay) ^{d)}	SOP D	Periferní krev, izolovaná DNA
5.	Detekce sekvenčních variant v genech sekvenováním dle Sangera ^{e)}	SOP E	Periferní krev, krevní skvrna, izolovaná DNA
6.	Stanovení intragenových přestaveb metodou MLPA ^{f)}	SOP F	Periferní krev, izolovaná DNA
7.	Vyhledávání sekvenčních variant sekvenováním nové generace (NGS) ^{g)}	SOP G	Periferní krev, izolovaná DNA

Dodatek:

Flexibilní rozsah akreditace

Pořadová čísla postupů vyšetření
1.-7.

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.

**Příloha je nedílnou součástí
osvědčení o akreditaci č.: 509/2019 ze dne: 07. 10. 2019**

Akreditovaný subjekt podle ČSN EN ISO 15189:2013:

AeskuLab k.s.
AeskuLab Brno Laboratoř forenzní a lékařské genetiky
Škrobárenská 502/1, 617 00 Brno

Vysvětlivky:

MLPA – multiplex ligation-dependent probe amplification – mnohonásobná amplifikace závislá na ligaci sond
a)

Faktor V - Leidenská mutace (G1691A)
Faktor II Prothrombin (G20210A)
Faktor XIII (V34L)
Faktor V R2 (H1299R)
PAI-1 (4G/5G)
MTHFR (C677T, A1298C)
HLA-B*27 – Morbus Bechtěrev
Laktózová intolerace (LCT -13910C>T, -22018G>A)
Fruktózová intolerace (ALDOB: mutace A149P, A174D, N334K, del4E4)
Deficit α -1 antitrypsinu (SERPINA1: mutace PI*S = E264V, PI*Z = E342K)
β -fibrinogen (-455G>A)
ApoB (R3500Q)
ApoE (E2/E3/E4)
GpIIIa (L33P)
Metabolismus thiopurinových léčiv (TPMT: mutace TPMT*2 = G238C, TPTMT*3A = G460A/A719G, TPMT*3B = G460A, TPMT*3C = A719G)
Metabolismus warfarinu (VKROC1: mutace G1639A, CYP2C9: CYP2C9*2 = C430T, CYP2C9*3 = A1075C)
Gilbertův syndrom (UGT1A1)
Predispozice k celiakální sprue (lokusy DQA1 a DQB1; serologické ekvivalenty DQ2.5, DQ2.2, DQ8)
Hereditární hemochromatóza (HFE: mutace C282Y, H63D, S65C)

b)

Stanovení predispozice k celiakální sprue (lokusy DQA1 a DQB1; serologické ekvivalenty DQ2.5, DQ2.2, DQ8)
Stanovení mikroleceí v lokuse AZF na chromozomu Y (AZFa, AZFb, AZFc)
ACE (ins/del)
Stanovení predispozice k narkolepsii (alela DQB1*0602)

Akreditovaný subjekt podle ČSN EN ISO 15189:2013:

AeskuLab k.s.
AeskuLab Brno Laboratoř forenzní a lékařské genetiky
Škrobárenská 502/1, 617 00 Brno

c)

Cystická fibróza (mutace v genu CFTR)
Syndrom fragilního X –stanovení počtu CGG repetice v genu FMR1

d)

Hereditární hemochromatóza (HFE: mutace C282Y, H63D, S65C)
Vyšetření predispozice k osteoporóze (přítomnost predispozičních alel v genech VDR a COLIA1)

e)

Metabolismus mědi (ATP7B – exony 3, 8, 14, 15 a 17)
Prelinguální hluchota, nesyndromální (gen GJB2)

f)

Spinální muskulární atrofie (delece/duplikace exonů 7 a 8 v genech SMN1 a SMN2)

g)

Dědičný karcinom prsu a ovárií (geny BRCA1 a BRCA2)
NGS panel hereditárních nádorových syndromů (ATM, APC, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, NBN, PALB2, PMS2, PTEN, RAD50, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53)