

**Příloha je nedílnou součástí
osvědčení o akreditaci č.: 622/2023 ze dne: 15. 11. 2023**

Akreditovaný subjekt podle ČSN EN ISO 15189:2013:

FertiCare SE
objekt číslo 8164, Provozovna Karlovy Vary, Laboratoř lékařské genetiky
Bělehradská 1042/14, 360 01 Karlovy Vary

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 – pruhování chromozomů	SOP – 01, vydání 14.	Fetální a periferní krev, plodová voda	-
2.	Vyšetření konstitučních chromozomových aberací	FISH	SOP – 02, vydání 17.	Fetální a periferní krev, blastomera, plodová voda, tkáň plodu	-
3.	Vyšetření variant germinálního genomu	Real-Time PCR	SOP – 04, vydání 13.; P – 10, vydání 7.; Rotorgene	Periferní krev, bukalní stěr, plodová voda, tkáň plodu	-
4.	Vyšetření variant germinálního genomu	aCGH	SOP – 15, vydání 10.; P – 10, vydání 7.; P – 11, vydání 7.; SurePrint G3 ISCA V2 CGH Kit 8X60K; GenetiSure Pre-Screen Array Kit 8x60K	Fetální a periferní krev, bukalní stěr, plodová voda, tkáň plodu, trofektoderm	-
5.	Vyšetření variant germinálního genomu	MLPA	SOP – 17, vydání 4.; P – 10, vydání 7.; ABI3130	Fetální a periferní krev, bukalní stěr, plodová voda, tkáň plodu	-
6.	Vyšetření variant germinálního genomu	PCR fragmentační analýza	SOP – 18, vydání 4.; SOP – 20, vydání 3.; SOP – 21, vydání 4.; SOP – 22, vydání 3.; P – 10, vydání 7.; ABI3130	Fetální a periferní krev, bukalní stěr, plodová voda, tkáň plodu	-

**Příloha je nedílnou součástí
osvědčení o akreditaci č.: 622/2023 ze dne: 15. 11. 2023**

Akreditovaný subjekt podle ČSN EN ISO 15189:2013:

FertiCare SE
objekt číslo 8164, Provozovna Karlovy Vary, Laboratoř lékařské genetiky
Bělehradská 1042/14, 360 01 Karlovy Vary

Upřesnění rozsahu akreditace:

Odbornost / poř. číslo	Detailní informace k činnostem v rozsahu akreditace
816/3	TM mutace A1298C v genu pro MTHFR mutace C677T v genu pro MTHFR Leidské mutace G1691A v genu pro Faktor V mutace 20210A v genu pro Protrombin (Faktor II) mutace 4G/5G v genu <i>PAI-1</i> (Plasminogen Activator Inhibitor-1)
816/5	geny <i>GJB2</i> , <i>SMN1</i>
816/6	STR markery (QF-PCR) D13S742, D13S252, D13S305, D13S1492, D13S634, D13S800, D13S628, GATA178F11, D18S976, D18S1002, D18S535, D18S978, D18S386, D18S1364, D21S11, D21S1435, D21S1442, D21S1444, D21S2055, D21S1411, D21S1446, DXYS218, AMELX, ZFX, T1, DXS981, T3, DXYS267, DXS1187, XHPRT, DXS2390, SRY, AMELY, ZFY CFTR 3120+1G>A, 711+1G>T, 621+1G>T, 1717-1G>A, CFTRdele2,3(21kb), 3849+10kbC>T, 2789+5G>A, 1898+1G>A, G542X, G85E, Y1092X(C>A), G551D, R553X, 3659delC, N1303K, R560T, R117H, R1162X, L1077P, R117C, R1066C, L1065P, W1282X, R347H, R347P, I507del, T338I, F508del, I336K, 1677delTA, R334W, 3272-26A>G, 1078delT, 2183AA>G, 2184insA, 2143delT, IVS8 5T/7T/9T, 9-13TG MDY sY14, ZFY, sY1841, sY86, sY625, sY84, M259 (AZFa), sY90, sY127, sY131, sY134 (AZFb), sY254, sY255, sY157 (AZFc)

Vysvětlivky:

¹ Laboratoř neuplatňuje flexibilní přístup k rozsahu akreditace

aCGH – komparativní genomová hybridizace na čipu

CFTR – gen Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator

CNV – copy number variation - variace v počtu kopií

FISH – fluorescenční in situ hybridizace

FMRI – gen fragile mental retardation

GJB2 – gen pro gap junction beta-2 protein

MDY – mikrolece chromozomu Y

MLPA – mnohonásobná amplifikace závislá na ligaci sond

PCR – polymerázová řetězová reakce

QF-PCR - kvantitativní fluorescenční polymerázová řetězová reakce

SMN1 – gen survival of motor neuron

TM – trombofilní mutace