

**Akreditovaný subjekt podle ČSN EN ISO 15189:2013:**

**PRONATAL, s.r.o.**  
Genetická laboratoř Sanatoria PRONATAL  
Pekárkova 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
<b>816 - Laboratoř lékařské genetiky</b>			
1.	Vyšetření chromozomových aberací metodou FISH	3-SOP-SP-14	Periferní krev, buňky plodové vody, biopsie choria, produkt koncepce, tkáň abortu, pupečnicková krev
2.	Preimplantační screening aneuploidií 24 chromozomů metodou array CGH	3-SOP-SP-19	Blastomery, buňky trofektodermu
3.	Preimplantační diagnostika strukturních chromozomových aberací metodou FISH (*20)	3-SOP-SP-20	Blastomery, buňky trofektodermu
4.	Vyšetření karyotypu z periferní krve, z pupečnickové krve, z buněk plodové vody, z biopsie choria a z tkání abortu.	3-SOP-SP-24	Periferní krev, buňky plodové vody, biopsie choria, produkt koncepce, tkáň abortu, pupečnicková krev
5.	Vyšetření trombofilních mutací metodou real-time PCR (*30)	3-SOP-SP-30	Biologický materiál obsahující lidskou jadernou DNA
6.	Vyšetření mutací v CFTR genu metodou fluorescenční multiplex PCR (*34)	3-SOP-SP-34	Biologický materiál obsahující lidskou jadernou DNA
7.	Vyšetření mikroleceí na chromozomu Y metodou fluorescenční multiplex PCR (*36)	3-SOP-SP-36	Biologický materiál obsahující lidskou jadernou DNA
8.	Vyšetření aneuploidií chromozomů 13, 18, 21, X a Y metodou QF PCR (*37)	3-SOP-SP-37	Biologický materiál obsahující lidskou jadernou DNA

**Akreditovaný subjekt podle ČSN EN ISO 15189:2013:**

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

Pořadové číslo	Přesný název postupu vyšetření	Identifikace postupu vyšetření	Předmět vyšetření
9.	Přímý průkaz DNA bakterií se vztahem k neplodnosti z cervikálního a uretrálního stěru a moče metodou real-time PCR (*38)	3-SOP-SP-38	Cervikální a uretrální stěr, moč
10.	Přímý průkaz RNA viru HCV metodou real-time PCR	3-SOP-SP-39	Sérum, plazma
11.	Přímý průkaz DNA viru HBV metodou real-time PCR	3-SOP-SP-40	Sérum, plazma
12.	Vyšetření delece exonu 7 a 8 v genu SMN1 metodou MLPA	3-SOP-SP-41	Biologický materiál obsahující lidskou jadernou DNA
13.	Preimplantační screening aneuploidií 24 chromozomů a preimplantační diagnostika strukturních chromozomových aberací metodou MPS	3-SOP-SP-42	Blastomery, buňky trofektodermu
14.	Vyšetření vybraných genů metodou MPS (*43)	3-SOP-SP-43	Periferní krev, biologický materiál obsahující lidskou jadernou DNA
15.	Vyšetření vybraných genů metodou MLPA (*44)	3-SOP-SP-44	Periferní krev, biologický materiál obsahující lidskou jadernou DNA
16.	Preimplantační genetická diagnostika monogenních chorob metodou PGH(*46)	3-SOP-SP46	Blastomery, buňky trofektodermu

Dodatek:

Flexibilní rozsah akreditace

Pořadová čísla postupů vyšetření
(SOP19), 6 (SOP34), 7 (SOP36), 8 (SOP37), 9 (SOP38), 14 (SOP43), 15 (SOP44), 16(SOP46)

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:**

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

**Vysvětlivky a zkratky:**

FISH	fluorescenční in situ hybridizace (Fluorescent <i>In situ</i> Hybridization)
CGH	komparativní genomová hybridizace (Comparative Genomic Hybridization)
PCR	polymerázová řetězová reakce (Polymerase Chain Reaction)
QF PCR	kvantitativní fluorescenční PCR (Quantitative Fluorescent PCR)
AZF	azoospermický faktor (Azoospermic Factor)
MPS	masivně paralelní sekvenování (Massively Parallel Sequencing)
MLPA	Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification
PGH	preimplantační genetické haplotypování
SMN	gen pro spinální muskulární atrofii

\*20 Vyšetření aneuploidií chromozomů X, Y, 13, 15, 16, 18, 21, 22, vyšetření reciprokových translokací a inverzí

\*30 Vyšetření následujících mutací: Leidenská mutace (G1691A) v genu pro faktor V a mutace (G20210A) v genu pro faktor II (protrombin)

\*34 Vyšetření následujících mutací v genu pro cystickou fibrózu (CFTR): CFTRdele2,3; R334W; R553X; Y1092X (C> A); E60X; R347p; R560T; M1101K; P67L;R347H; 1811+1.kbA> G; D1152H; G85E; A455E; 1898+1G> A; R1158X; 394delTT; 1507del; 2143delT; R1162X; 444delA; F508del; 2184delA; 3659delC; R117C; 1677delTA; 2347delG; 3849+10kb C> T; R117H; V520F; W846X; S1251N; Y122X; 1717-1G> A; 3905insT; 621+1G> T; G542X; Q890X; W1282X; 711+1G> T; S549R(T> G); 3120+1G> A; N1303K; L206W; S549N; 3272-26A> G; Intron 8 – 5T/7T/9T; 1078delT; G551D; R1066C.

\*36 Vyšetřované lokusy: Yp11.3(SRY,ZFY); AZFa(sY84,sY86); AZFb(sY127,sY134); AZFc( sY254,sY255)

\*37 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)

\*38 *Chlamydia trachomatis, Mycoplasma hominis, Ureaplasma species*

\*43 Vyšetřované geny: AIP, ALK, APC, APEX1, ATM, ATMIN, ATR, ATRIP, AURKA, AXIN1, BABAM1, BAP1, BARD1, BLM, BMPR1A, BRAP, BRCA1, BRCA2, BRCC3, BRE, BRIP1, BUB1B, C11ORF30, C19ORF40, CASP8, CCND1, CDC73, CDH1, CDK4, CDKN1B, CDKN1C, CDKN2A, CEBPA, CEP57, CLSPN, CSNK1D, CSNK1E, CWF19L2, CYLD, DCLRE1C, DDB2, DHFR, DICER1, DMC1, DNAJC21, DPYD, EGFR, EPCAM, EPHX1, ERCC1, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, ERCC6, ESR1,

**Akreditovaný subjekt podle ČSN EN ISO 15189:2013:**

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

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, PRKAR1A, PRKDC, PTCH1, PTEN, PTTG2, RAD1, RAD17, RAD18, RAD23B, RAD50, RAD51, RAD51B, RAD51C, RAD51D, RAD51AP1, 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, TCL1A, 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

\*44 Vyšetřované geny: BRCA 1

\*46 Zavedené postupy na PGD monogenních chorob: Adrenogenitální syndrom, Aicardi-Goutiere, Achondroplazie, APKD-polycystóza ledvin, BRCA1, CFTR, CMT, CMTX1, Connexin 26, DMD, Ehlers-Danlos syndrom, Ektrodaktylie, FRA11B, FRAXA, FSHD, Hemofilie, Incontinentia pigmenti, Adrenoleukodystrofie, Huntington, Hyperekplexie, Hypokalemická obrna, Ichtyosis, Jeune syndrom, Krabbeho choroba, Lynchův sy., Marfan, Muscle-eye-brain sy., DMPK1-myotonická dystrofie, NF1,2, Prader-Willi, Sandhoff dis., SLOS, SMA, Spinocereberální ataxie, Syndrom testikulární feminizace-Argen, Treacher Collins Syndrom, Tuberózní skleróza, Von Hippel Lindau