

Seznam činností v rámci flexibilního rozsahu akreditace

Název subjektu: Fakultní Thomayerova nemocnice
Název objektu: Oddělení lékařské genetiky - laboratoř
Číslo akreditovaného objektu: 8238
Osvědčení o akreditaci č.: 706/2025
Oblast akreditace: Zdravotnická laboratoř - ČSN EN ISO 15189 ed. 3:2023
Aktualizováno dne: 4.9.2026

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	SOP-370-01, verze 17; PL-370-06/1, verze 4; PL-370-06/2, verze 4	Periferní krev, plodová voda, choriové klky, produkty koncepce	A, B
2.	Vyšetření získaných chromozomových aberací	Mikroskopie	SOP-370-02, verze 16; PL-370-06/3, verze 3	Periferní krev	A, B
3.	Vyšetření nebalancovaných chromozomových aberací	aCGH	SOP-370-06, verze 8; SOP-06_příloha 1, verze 2; PL-370-03/2, verze 4; PL-370-03/46, verze 3; Agilent SureScan Dx Microarray Scanner Čipy: SurePrint G3 CGH v2, 8x60K a SurePrint G3 Custom CGH Microarray 8x60K design 087410	Periferní krev, kultivovaná/nativní plodová voda, kultivované/nativní choriové klky, kultivované/nativní produkty koncepce, bukalní stěr, DNA	A, B
4.	Vyšetření variant germinálního genomu	PCR s fragmentační analýzou	SOP-370-12, verze 20; SOP-370-13, verze 15; PL-370-03/01, verze 5; PL-370-03/10, verze 4; PL-370-03/16, verze 5	Periferní krev, kultivovaná/nativní plodová voda, kultivované/nativní choriové klky, kultivované/nativní produkty koncepce, bukalní stěr, DNA	A, B, C, D

Seznam činností v rámci flexibilního rozsahu akreditace

Poř. číslo	Analyt / parametr/diagnostika	Princip vyšetření	Identifikace postupu/ přístrojové vybavení	Vyšetřovaný materiál	Stupně volnosti ¹
5.	Vyšetření variant germinálního genomu	NGS-MPS	SOP-370-14, verze 9; SOP-14_příloha 1, verze 7; PL-370-03/41, verze 4; PL-370-03/42, verze 5; PL-370-03/43, verze 4; PL-370-03/44, verze 4; PL-370-03/45, verze 4; PL-370-03/48, verze 3; PL-370-03/17, verze 4; PL-370-03/15, verze 2; PL-370-03/19, verze 1; PL-370-03/20, verze 2; PL-370-03/50, verze 1.1; PL-370-03/51, verze 1 NextSeq550Dx/500, platforma Illumina; DNBSEQ G99, platforma G99; Genovesa verze1, BIOXSYS	Periferní krev, kultivovaná/nativní plodová voda, kultivované/nativní choriové klky, kultivované/nativní produkty koncepce, DNA	A, B, C, D
6.	Vyšetření variant germinálního genomu	Real-Time PCR	SOP-370-10, verze 9; SOP-10_příloha 1, verze 8; PL-370-03/03, verze 5; PL-370-03/05, verze 5; PL-370-03/06, verze 6; PL-370-03/07, verze 5; PL-370-03/08, verze 4; PL-370-03/09, verze 4; PL-370-03/12, verze 4 RT PCR Opus Dx Biorad	Periferní krev, bukální stěr, DNA	A, B, C, D

Seznam činností v rámci flexibilního rozsahu akreditace

Poř. číslo	Analyt / parametr/diagnostika	Princip vyšetření	Identifikace postupu/ přístrojové vybavení	Vyšetřovaný materiál	Stupně volnosti ¹
7.	Vyšetření variant somatického genomu	Real-Time PCR	SOP-370-10, verze 9; SOP-10_příloha 1, verze 8; PL-370-03/04, verze 4; PL-370-03/26, verze 5; PL-370-03/49, verze 4; PL-370-03/52, verze 1 RT PCR Opus Dx Biorad	Periferní krev	A, B, C
8.	Vyšetření variant germinálního genomu	Přímé sekvenování	SOP-370-52, verze 9; PL-370-03/18, verze 5	Periferní krev, kultivovaná/nativní plodová voda, kultivované/nativní choriové klky, kultivované/nativní produkty koncepce, DNA, bukalní stěr	A, B, C, D
9.	Vyšetření variant somatického genomu	Přímé sekvenování	SOP-370-52, verze 9; PL-370-03/18, verze 5	Periferní krev	A, B, C
10.	Vyšetření variant germinálního genomu	MLPA	SOP-370-28, verze 11; SOP-28_příloha 1, verze 6; PL-370-03/13, verze 4.1; PL-370-03/14, verze 4.1	Periferní krev, kultivovaná/nativní plodová voda, kultivované/nativní choriové klky, kultivované/nativní produkty koncepce, DNA	A, B, C, D

Upřesnění rozsahu akreditace:

Odbornost / poř. číslo	Detailní informace k činnostem v rozsahu akreditace
816/4	Devyser Complete v2 a Extend v2: 13A, 13B, 13C, 13D, 13E, 13F, 13K, 15A, 15B, 15C, 15D, 15J, 16C, 16D, 16E, 16F, 16G, 18B, 18C, 18D-1, 18D-2, 18G, 18J, 18M, 18P, 21A, 21B, 21C, 21D, 21G, 21H, 21I, 21J, 22A, 22B, 22C, 22D, 22E, X1, X2, X3, X9, XY2, XY3, AMELXY, ZFYX, SRY, T1, T3 Cybergene: D13S325, D13S742, D13S634, D13S325, D13S742, D13S634, D13S628, D13S305, D18S391, D18S976, D18S386, D18S819, D18S535, D21S1435, D21S11, D21S1444, D21S1442, D21S1409, DXS6854, AMEL, SRY, TAF9B, DXYS2, XHPRT, D13S797, D13S762, D13S800, D18S878, D18S1002, D18S390, D21S1437, DXS6803, DXYS267, DXS8377, DXS6809, STS, TAF9B CFTR - c.579+1G>T, c.1911delG, c.1545_1546delTA, c.3846G>A, C3848G>T, c.2128A>T, c.3718-2477C>T, c.1519_1523ATCTT, .2657+5G>A, c.3302T>A, c.254G>A, c.3773_3774insT, c.1393-1G>A, c.2052delA, c.3528delC, c.3909C>G, c.2052_2053insA, c.1680-1G>A, c.54-5940_273+10250del21kb, c.2012delT, c.1705T>G, c.3484C>T, c.1682C>A, c.3752G>A, c.200C>T, c.3472C>T, c.1477_1478delCA, c.1477C>T, c.178G>T, c.1766+1G>A, c.1766+5G>T, c.1519_1521delATC, c.1521_1523delCTT, c.1558G>T, c.262_263delTT, c.3454G>C, c.695T>A, c.653T>A, c.489+2T>C, c.1585-1G>A, c.617T>G, c.274G>T, c.2988+1G>A, c.1624G>T, c.1646G>A, c.1652G>A, c.580-

Seznam činností v rámci flexibilního rozsahu akreditace

Odbornost / poř. číslo	Detailní informace k činnostem v rozsahu akreditace
	1G>T, c.1657C>T, c.3140-26A>G, c.1679G>C, c.2051_2052delAAinsG, c.350G>A, c.349C>T, c.1680-886A>G, c.2737_2738insG, c.366T>A, c.2668C>T, c.3196C>T, c.1040G>A, c.1040G>C, c.1029delC, c.1022_1023insTC, c.274G>A, c.1007T>A, c.1000C>T, c.3276C>A, c.489+1G>T, c.948delT, c.1364C>A
816/5	Hereditární Panel_ custom panel _verze 7 – Hereditary_ v7 Hereditary: Hereditary: ACD, AIP, AKT1, ALK, ANKLE1, APC, ATM, ATP, BAP1, BARD1, BLM, BMPRA1A, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CASP8, CASR, CD3EAP, CDC73, CDH1, CDK4, CDKN1, CDKN1B, CDKN2A, CEBPA, CTAGE1, CYLD, DDB2, DICER1, DIS3L2, EGFR, ELL, EPCAM, ENG, ERCC2, FAM111B, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCM, FH, FLCN, GATA2, GPC3, GREM1, HER2, HCF2 (SERPIND1), HNF1A, HOXB13, HPSE2, HRAS, CHEK2, KIAA2026, KIF1B, KIT, KLLN, LZTR1, MAX, MEN1, MET, MFS11 (ET), MITF, MLH1, MLH3, MRE11, MSH2, MSH3, MSH6, MUTYH, NBN, NF1, NF2, NDUFV3, NSD1, NTHL1, PALB2, PAX9, PDGFRA, PHOX2B, PIK3CA, PKD1, PKD2, PKHD1, PMS2, POLD1, POLE, POLR1G, POT1, PRKARIA, PTEN, PTCH1, RAD50, RAD51B, RAD51C, RAD51D, RB1, RECQL4, RET, RHBDF2, RINT1, SDHA, SDHB, SDHC, SDHD, SDHAF2, SLC4A7, SMAD4, SMARCA4, SMARCB1, SMARCE1, SMLR1, SOX6, STK11, SUFU, TERC, TERF2IP, TCHHL1 (THHL1, S100A17), TMEM127, TP53, TSC1, TSC2, VHL, WT1, WRN, XPA, XRCC2, YAP1 IPF: MUC5B, RTEL1, SFTPA1, SFTPA2, SFTPC, SFTPD, TINF2, TOLLIP, TERT, TERTC, FAM111B, ABCA3, CSF2RA, CSF2RB, TTF1 Pankreatitidy: CEL (výpadek v části exonu 11), CELA3A, CELA3B, CLDN2, CPA1, CFTR, CTRB1, CTRB2, CTRC, PNLIP, PRSS1, PRSS2, SPINK1, TRPV6 Poruchy pojiva: FBN1, FBN2, IPO8, TGFB1, TGFB2, SMAD3, TGFB2, TGFB3, SMAD2, COL1A1, COL3A1, COL5A1, COL5A2, COL5A3 Ret-like syndrom: MECP2, FOXG1 (výpadek v exonu 1) Duchennova dystrofie: DMD CADASIL: NOTCH3 Wilsonova choroba: ATP7B Rasopatie: ARAF, A2ML1, BRAF, CBL, FGD1, HRAS, KRAS, LZTR1, MAP2K1 (MEK1), MAP2K2, NRAS, PPP1CB, PTPN11, RAF1, RASA1, RASA2, RIT1, RRAS, SHOC2, SOS1, SOS2, SPRED1, SPRED2 Neurologie: CAPN3, CAV3, COL6A1, COL6A2, COL6A3, LMNA, PABPN1 Tuberózní skleróza: TSC1, TSC2 Neurofibromatoza: NF1, NF2 Zbytek: DHCR7, SHOX, EXT1, EXT2 exom proximální próby – NF1, NF2, TSC1, TSC2, TGFB1, TGFB2, FBN1, FBN2, SMAD3, , BRCA1 (i promotor), BRCA2, CHEK2, PALB2, MLH1, MSH2, PMS2, EPCAM, ATM, APC (určitě i promotor), MEN1, MUTYH, MET, LZTR1, NOTCH3, BARD1, BRIP1, CDH1, MSH6, NBN, PTEN, RAD50, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53 Panel_ Epilepsie a epileptické syndromy _verze 1_ ID:3368871 AARS, ABAT, ACTL6B, ADAM22, ADAR, ADSL, ALDH7A1, ALG13, AMACR, AMT, AP2M1, AP3B2, AP4S1, APOPT1, ARHGEF9, ARHGEF15, ARX, ASAH 1, ASNS, ATP1A2, ATP1A3, ATP6V1A, BRAT1, BRD2, C10ORF2, CACNA1A, CACNA1B, CACNA2D2, CACNA1H, CACNA1E, CACNB4, CARS, CASK, CDKL5, CHD2, CHRNA2, CHRNA4, CHRNA7, CHRNA2, CLCN2, CLCN4, CLTC, CNKSR2, CNPY3, CNTNAP2, COX6B1, CPA6, CPT2, CSTB, CYFIP2, D2HGDH, DCX, DENND5A, DEPDC5, DNMI, DNMI1, DOCK7, ECHS1, EEF1A2, EFHC1, ETHE1, EPM2A, FARI, FARS2, FGF12, FLNA, FOLR1, FOXG1, FRRS1L, GABBR2, GABRA1, GABRB2, GABRB3, GABRD, GABRG2, GAMT, GCSH, GLDC, GLRA1, GLRB, GNAO1, GOSR2, GPHN, GPR98, GRIN1, GRIN2A, GRIN2B, GTPBP3, HCN1, HECW2, HEPACAM, HIBCH, HNRNPU, HTT, IQSEC, JRK, KCNA1, KCNA2, KCNAB1, KCNB1, KCNC1, KCNJ10, KCNMA1, KCNQ2, KCNQ3, KCNQ5, KCNT1, KCNT2, KCTD3, KCTD7, KIF1A, LGI1, LMNB2, LRPPRC, LYRM7, MBD5, MDH2, MECP2, MED17, MEF2C, MOCS1, MOCS2,

Seznam činností v rámci flexibilního rozsahu akreditace

Odbornost / poř. číslo	Detailní informace k činnostem v rozsahu akreditace
	<i>MRPL44, MTFMT, MTHFR, MTOR, NACCI, NDUFAF6, NDUFS2, NDUFS4, NDUFS6, NDUFS7, NDUFS8, NDUFV1, NECAP1, NEUROD2, NHLRC1, NPRL3, NRXN1, NUBPL, PARS2, PCDH19, PHACTR1, PIGA, PIGB, PIGP, PIGQ, PIGS, PLAA, PLCB1, PNKP, PNPO, POLG, PPP3CA, PRICKLE1, PRRT2, PROSC, PTPN23, PURA, QARS1, RELN, RMND1, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, ROGDI, SCARB2, SCN1A, SCN1B, SCN2A, SCN3A, SCN5A, SCN8A, SCN9A, SCO1, SDHAF1, SERAC1, SERPINI1, SIK1, SLC12A5, SLC13A5, SLC19A3, SLC25A1, SLC25A22, SLC2A1, SLC35A2, SLC6A1, SLC6A8, SLC9A6, SNAP25, SPTAN1, SRPX2SAMHDI, ST3GAL3, ST3GAL5, STX1B, STXBP1, SYN1, SYNGAP1, SYNJI, SZT2, TBC1D24, TBCD, TBCE, TBC1D24, TBCK, TCF4, TRAK1, TREX1, TRIM8, TSC1, TSC2, TTC19, UBA5, UBE3A, UNC80, VARS, WARS2, WDR45, WWOX, ZEB2</i> Panel_ Familiární Hypercholesterolémie <i>ABCA1, ABCG5, ABCG8, APOA1, APOA2, APOA4, APOA5, APOB, APOC2, APOC3, APOE, ANGPTL3, CETP, CAP7A1, CREB3L3, GPD1, GPIHBP1, EPHX2. GJR. HMGCR, LCAT, LPA, LMF1. LDLR, LDLRAP1, LIPA, LIPC, LIPE, LIPG, LIPI, LMF1, LPL, MTTP, NR1H4, PCSK9, SCARB1, SORT1, STAP1</i> Panel_ SureSelect XT HS Human All Exon V8 – NCV Cell3™ Taerget: Nexom
816/6	Trombofilní mutace – geny pro Faktor V, Faktor II, A1298C a C677T v genu pro <i>MTHFR</i> Alfa 1-antitrypsin - Alela S, Z, M B*27 DQA1*05, DQA1*03, DQA1*02, DQB1*02, DQB1*03:02 LTC-13910:T/A; LTC-22018:A/G TPMT 238:G/C; TPMT 460: G/A; TPMT 719: A/G UGTA1: 7TA/6TA
816/7	<i>JAK2</i> NM_004343.3(CALR):c.1092_1143del52 (p.Leu367Thrfs) NM_004343.3(CALR):c.1154_1155insTTGTC(p.K385fs*47) MPL p.W515L (c.1544G>T), MPL p.W515K (c.1543_1544TG>AA), MPL p.W515A, MPL p.S505N (c.1514G>A)
816/8	Hereditární Panel_ custom panel _verze 7 – Hereditary_ v7 Panel_ Epilepsie a epileptické syndromy _verze 1_ ID: 3368871 Panel_ Familiární Hypercholesterolémie Panel_ SureSelect XT HS Human All Exon V8 – NCV Cell3™ Taerget: Nexom
816/9	Calretikulin: exon 9
816/10	<i>DMD, SMN1, SMN2, BRCA1, BRCA2, MLH1/MSH2, EPCAM, PMS2, MSH6, CHEK2, MUTYH, PALB2, RAD50, RAD51C, RAD51D, NF2, NF1, SMARCB1, LZTR1, TSC1, TSC2, ATM,</i> <i>TNFRSF14, GNB1, GABRD, REL, PEX13, MBD5, SATB2, DLG1, LERM1, WHSC1, TERT, SEMA5A, NDS1, ELN, TRPS1, EXT1, FANCC, PTCH1, GATA3, SNRPN, UBE3A, SEMA7A, CYP11A1, CREBBP, PAFAH1B1, RAI1, DRC3, LLGL1, NF1, MAPT, KANSL1, CLDN5, GP1BB, SNAP29, PPIL2, RTDR1, SHANK3, RABL2B, DMD, MECP2, SCN1A, CMT1A, FBN1, EXT1</i>

Vysvětlivky:

Seznam činností v rámci flexibilního rozsahu akreditace

¹ Zavedené stupně volnosti podle MPA 00-09-...:

A - Flexibilita týkající se dokumentovaného postupu vyšetření/odběru

B - Flexibilita týkající se techniky

C - Flexibilita týkající se analytů/parametrů

D - Flexibilita týkající se vyšetřovaného materiálu

E - Flexibilita týkající se míst poskytování POCT vyšetření

Není-li uveden žádný stupeň volnosti, nemůže laboratoř pro dané vyšetření uplatňovat flexibilní přístup k rozsahu akreditace.

aCGH oligonukleotidová komparativní genomová hybridizace na čipu (z angl. array Comparative Genome Hybridization)

MLPA hybridizace a ligace sond s následnou multiplex polymerázovou reakcí (z angl. Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification)

NGS-MPS sekvenování nové generace (z angl. New Generation Sequencing) – masivní paralelní sekvenování (z. angl. Massive parallel sequencing)

Real-Time PCR polymerázová řetězová reakce v reálném čase (z angl. Polymerase Chain Reaction)