Seznam činností v rámci flexibilního rozsahu akreditace

Název subjektu: REPROMEDA s.r.o.

Název objektu: Laboratoř lékařské a reprodukční genetiky

Číslo akreditovaného objektu: 8153

Osvědčení o akreditaci č.: 564/2024

Oblast akreditace: Zdravotnická laboratoř - ČSN EN ISO 15189 ed. 3:2023

Aktualizováno dne: 21.9.2026

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 00452, verze 14 SOP 00453, verze 6	Periferní krev	A, B
2.	Vyšetření nebalancovaných chromozomových aberací	NGS-MPS	SOP 00416, verze 5; SOP 00401, verze 7; SURFSeq 5000Dx, platforma GeneMind	Blastomery, pólová tělíska, buňky trofoblastu	A, B, C, D
3.	Preimplantační genetické testování variant genomu (PGT)	Karyomapping	SOP 00408, verze 3; SOP 00401, verze 7; iScan Systém Illumina	Blastomery, pólová tělíska, buňky trofoblastu, periferní krev, bukální stěr, sliny, izolovaná DNA	A, B, C, D
4.	Vyšetření genu SMN1	MLPA	SOP 00414, verze 2; SOP 00401, verze 7	Periferní krev, izolovaná DNA, bukální stěr, sliny	A, B, D
5.	Vyšetření variant germinálního genomu	NGS-MPS	SOP 00417, verze 6; SOP 00401, verze 7; SURFSeq 5000Dx, platforma GeneMind	Periferní krev, bukální stěr, sliny, izolovaná DNA	A, B, C, D
6.	Vyšetření variant germinálního genomu	NGS-MPS	SOP 00422, verze 6; SOP 00401, verze 7; SURFSeq 5000Dx, platforma GeneMind	Periferní krev, bukální stěr, sliny, izolovaná DNA	A, B, C, D

Seznam činností v rámci flexibilního rozsahu akreditace

Upřesnění rozsahu akreditace:

Odbornost / poř. číslo	Detailní informace k činnostem v rozsahu akreditace
816/3	Testování aneuploidií a strukturních aberací, testování aneuploidií a monogenních chorob
816/4	Počet kopií exonů 7 a 8
816/5	*CFTR*, *GJB2*, *SMN1* (počet kopií exonů 7 a 8), *FV* G1691A (Leiden), *FV* A4070G (H1299R, R2), *Protrombin* G20210A, *MTHFR* C677T, *MTHFR* A1298C, *PAI-1* 4G/5G, *ANXA5* (haplotypy WT, M1 a M2), *FSHR* (c.2039G>A, c.-29G>A), *LHCGR* (insLQp.18, c.872A>G), *LHB* (c.82T>C, c.104T>C), *PLK4* (c.1671+135A>G), mikrodelece na chromozomu Y (*SRY*, *ZFY*, *AZFa*_DYS148, *AZFa*_G65849, *AZFa*_DDX3Y, *AZFb*_DYS218, *AZFb*_DYS222, *AZFb*_DYS224, *AZFc*_sY1035 ~ *BPY2*_ex 6, *AZFc*_SY254 ~ *DAZ* 1-4, *AZFc*_sY1291)
816/6	*NGS panel PANDA® Carrier vyšetřuje geny:* *ABCA3, ABCA4, ABCC6, ABCC8, ACADM, ACADS, ACADVL, AGL, AGXT, ALDOB, ALPL, AR, ARSA, ASL, ASPA, ASS1, ATM, ATP7B, BCKDHA, BCKDHB, BCS1L, BLM, BTD, CAPN3, CBS, CFTR, CLN3, CNGB3, COL4A3, COL4A5, COL7A1, CPT2, CTNS, CYP21A2, CYP27A1, DHCR7, DLD, DMD, ELP1, F8, F9, F11, FAH, FANCA, FANCC, G6PC, GAA, GALC, GALT, GBA, GCDH, GJB2, GLA, GLB1, GNPTAB, HADHA, HBA1/HBA2, HBB, HEXA, IDUA, IL2RG, LAMB3, MCCC1, MCCC2, MCOLN1, MEFV, MMACHC, MUT, MTM1, MVK, MYO7A, NAGLU, NBN, NPC1, NPHS2, OTC, PAH, PCDH15, PEX1, PEX6, PEX7, PEX12, PKHD1, PMM2, POLG, PPT1, PROP1, RNASEH2B, SBDS, SERPINA1, SGSH, SLC26A2, SLC26A4, SLC37A4, SMN1, SMPD1, TGM1, TMEM216, TPP1, TSHR, TYR, USH2A, USH1C, XPC, FV* G1691A (Leiden), *FV* A4070G (H1299R, R2), *Protrombin* G20210A, *MTHFR* C677T, *MTHFR* A1298C, *PAI-1* 4G/5G, *ANXA5* (haplotypy WT, M1 a M2), *FSHR* (c.2039G>A, c.-29G>A), *LHCGR* (insLQp.18, c.872A>G), *LHB* (c.82T>C, c.104T>C), *PLK4* (c.1671+135A>G), mikrodelece na chromozomu Y (*SRY*, *ZFY*, *AZFa*_DYS148, *AZFa*_G65849, *AZFa*_DDX3Y, *AZFb*_DYS218, *AZFb*_DYS222, *AZFb*_DYS224, *AZFc*_sY1035 ~ *BPY2*_ex 6, *AZFc*_SY254 ~ *DAZ* 1-4, *AZFc*_sY1291) *NGS panel ILGA™ pro muže (infertility linked genotype analysis) vyšetřuje geny:* *ACTL7A, ACTL9, ADGRG2, AMHR2, ANOS1, AR, AURKC, CATSPER1, CATSPER2, CFAP43, CFAP44, CFAP69, CFTR, DNAH1, DPY19L2, FANCM, FEZF1, FGF17, FGF8, FGFR1, FLRT3, FSHB, FSHR, GNRH1, GNRHR, HESX1, HS6ST1, IL17RD, INSL3, IQCN, KISS1R, KLHL10, LHB, LHCGR, LHX3, LHX4, M1AP, NANOS1, NR0B1, NR5A1, NSMF, PLCZ1, PMFBP1, PROK2, PROKR2, PROP1, SEMA3A, SLC26A8, SOHLH1, SOX3, SPATA16, SRY, STAG3, SUN5, SYCE1, SYCP3, TAC3, TACR3, TAF4B, TEX11, TEX14, TEX15, USP26, USP9Y, WDR11, ZMYND15,* chr Y mikrodelece - *AZF a,b,c.* *NGS panel ILGA™ pro ženy (infertility linked genotype analysis) vyšetřuje geny:* *AR, BMP15, CDC20, CLPP, CYP11A1, CYP17A1, CYP19A1, EIF2B2, EIF2B4, EIF2B5, ESR1, FANCM, FIGLA, FLCN, FOXL2, FSHB, FSHR, GALT, GDF9, GNRH1, GNRHR, HARS2, HFM1, HSD17B4, KISS1, KISS1R, LARS2, LHB, LHCGR, MCM8, MCM9, NLRP5, NOBOX, NR0B1, NR5A1, NUP107, PADI6, PATL2, POF1B, PSMC3IP, REC114, SOHLH1, STAG3, SYCE1, TACR3, TLE6, TUBB8, WEE2, ZP1, ZP2, ZP3.* *NGS panel Reprometa Onkopanel vyšetřuje geny:* *AIP; ALK; APC; ATM; BAP1; BARD1; BLM; BMPR1A; BRCA1; BRCA2; BRIP1;BUB1B; CDC73; CDH1; CDK4; CDKN2A; CDKN2A; CDKN1C; CEBPA; CHEK2; DICER1; DPYD; DIS3L2;EPCAM; EXT1; EXT2; EZH2; FANCA; FANCB; FANCC; FANCD2; FANCE; FANCF; FANCG; FANCI; FANCL; FANCM; FBXW7; FH; FLCN; GATA2; GPC3; HRAS; KCNQ1OT1; KIT; LIG4; MAX; MEN1;*

Seznam činností v rámci flexibilního rozsahu akreditace

	MET; MLH1; MLH3; MRE11A; MSH2; MSH6; MUTYH; NBN; NF1; NF2;NSD1; PALB2; PAX6; PHOX2B; PINK1; PMS2; PTPN11; POLD1; POLE; PRKAR1A; PTCH1; PTEN; RAD50; RAD51; RAD51C; RAD51D; RB1; RECQL; RECQL4; RET; RUNX1; SDHB; SDHAF; SMAD4; SMARCA4; SMARCB1; STK11; SUFU; TERT; TMEM127; TP53; TSC1; TSC2; VHL; WT1; DIS3L2; PMS2; SBDS; SDHAF2; SDHA; SDHC; SDHD; SLX4; AIP; ALK; BUB1B; CDC73; CDKN1C; CEBPA; EZH2; FBXW7; GPC3; HRAS; KCNQ1OT1; LIG4; MAX; NSD1; PAX6; PHOX2B; PINK1; PTPN11; PHOX2B; RECQL4; RUNX1; SDHA; SDHAF; SDHAF2; SDHC; SETBP1; SLX4; SMARCE1; WAS *NGS panel EXOM:* Umožňuje detekci variant ve všech lidských genech

Vysvětlivky:

[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 vyšetřovaného materiálu

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

NGS-MPS	masivně paralelní sekvenování
MLPA	multiplexová ligačně závislá amplifikace sond (z angl. Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification)