

Seznam činností v rámci flexibilního rozsahu akreditace

Název subjektu: U.S.G.POL s.r.o.

Název objektu: Laboratoř molekulární genetiky

Číslo akreditovaného objektu: 8298

Osvědčení o akreditaci č.: 668/2025

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

Aktualizováno dne: 6.3.2026

Vyšetření:

Poř. číslo	Analyt / parametr/diagnostika	Princip vyšetření	Identifikace postupu/ přístrojové vybavení	Vyšetřovaný materiál	Stupně volnosti ¹
816 - Laboratoř lékařské genetiky					
1.	Vyšetření variant germinálního genomu	PCR s fragmentační analýzou na kapilární elektroforéze	SOP 01, vydání 9; SOP 02, vydání 8; SOP 03, vydání 6; SOP 05, vydání 6; SeqStudio	Plodová voda, periferní krev, choriové klky, bukalní stěr, izolovaná DNA	A, B, C, D
2.	Vyšetření variant germinálního genomu	MLPA	SOP 04, vydání 3; PP 13/vydání 3; SeqStudio	Periferní krev, bukalní stěr, izolovaná DNA	A, B, C, D
3.	Vyšetření variant germinálního genomu	NGS-MPS	SOP 08, vydání 11; PP 10/vydání 11; Opentrons Flex, Sekvenátor AVITI	Plodová voda, periferní krev, choriové klky, bukalní stěr, 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
816/1	Aneuploidie chromozomů 13,18,21, X a Y; Vyšetřované AZF oblasti z oblastí AZF a,b,c; Cystická fibróza (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 a intragenový polymorfismus Tn variant (5T, 7T, 9T) v intronu 9 (IVS8) (NM_000492.3); Faktor V Leiden (NM_000130.4: c.1601G/A) a Faktor II Protrombin (NM_000506.4: c.*97G/A).
816/2	<i>SMN1, SMN2</i>
816/3	Geny asociované s dědičným nádorovým onemocněním: <i>ATM, APC, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, NBN, PALB2, PMS2, PTEN, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53, BAP1, BMPR1A, CDK4, CDKN2A, FH, FLCN, HOXB13, MEN1, MET, NF1, NF2, POLD1, POLE, PTCH1, RB1, RET, SDHB, SMAD4, TSC1, TSC2, VHL, WT1.</i> Geny asociované s dědičným nádorovým onemocněním včetně karcinomu slinivky břišní a pankreatitidy: <i>APC, ATM, BAP1, BARD1, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CASR, CDH1, CDK4, CDKN2A, CHEK2, CTRC, EPCAM, FANCC, FH, FLCN, HOXB13, MEN1, MET, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, NBN, NF1, NF2, PALB2, PMS2, POLD1, POLE, PRSS1, PTCH1, PTEN, RAD51C, RAD51D, RB1, RET, SDHB, SMAD4, SPINK1, STK11, TP53, TSC1, TSC2, VHL, WT1.</i>

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 se vyšetřovaného materiálu

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

PCR	polymerázová řetězová reakce
MLPA	multiplexová ligačně závislá amplifikace sond
NGS-MPS	masivní paralelní sekvenování