

**Příloha je nedílnou součástí  
osvědčení o akreditaci č.: 256/2020 ze dne: 20. 04. 2020**

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

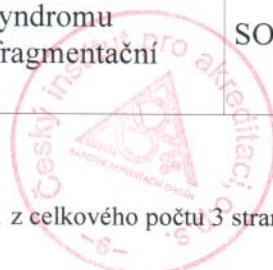
**GENvia, s.r.o.**

Laboratoř lékařské genetiky  
Sýkovecká 276/54, 198 00 Praha 9 - Kyje

*Laboratoř uplatňuje flexibilní přístup k rozsahu akreditace upřesněný v dodatku. Aktuální seznam činností prováděných v rámci požadovaného flexibilního rozsahu je k dispozici na webových stránkách laboratoře [www.genvia.cz](http://www.genvia.cz).*

**Vyšetření:**

Pořadové číslo	Přesný název postupu vyšetření	Identifikace postupu vyšetření	Předmět vyšetření
<b>816 - Laboratoř lékařské genetiky</b>			
1.	Cytogenetické stanovení karyotypu z amniocytů plodové vody	SOP1-01	Plodová voda
2.	Cytogenetické stanovení karyotypu z fetální a z periferní krve	SOP2	Fetální krev, periferní krev
3.	Cytogenetické stanovení karyotypu z choriové a z potracené tkáně	SOP3	Chorium, potracená tkáň
4.	Vyšetření aneuploidií, mikrodeleci a chromozomálních přestaveb v kultivovaných i nekultivovaných buňkách krve, plodové vody, tkáně a blastomery metodou FISH	SOP4-01	Krev, plodová voda, potracená tkáň, blastomera
5.	Průkaz mutací v CFTR genu (cystická fibróza) metodou PCR s následnou fragmentační analýzou <sup>1</sup>	SOP11	Izolovaná DNA*
6.	HLA typizace metodou PCR alelově specifických primerů <sup>2</sup>	SOP25	Izolovaná DNA*
7.	Mutační analýza genů metodou masivně paralelního sekvenování <sup>3</sup>	SOP24	Izolovaná DNA*
8.	Určování příbuznosti osob pomocí STR markerů metodou PCR s následnou fragmentační analýzou <sup>4</sup>	SOP15-01	Izolovaná DNA*
9.	Průkaz mikrodeleci oblastí AZFa, AZFb a AZFc na Y chromozomu metodou PCR s následnou fragmentační analýzou	SOP12-02	Izolovaná DNA*
10.	Průkaz trombofilních mutací Faktor V Leiden, Faktor II Protrombin, MTHFR C677T a MTHFR A1298C a PAI-1 4G/5G metodou real-time PCR	SOP13-03	Izolovaná DNA*
11.	Molekulárně genetické vyšetření aneuploidií metodou QF PCR <sup>7</sup>	SOP14-02	Izolovaná DNA*
12.	Průkaz polymorfismu UGT1A1*28 podmiňující vznik Gilbertova syndromu metodou fluorescenční PCR a fragmentační analýzou	SOP16-01	Izolovaná DNA*



**Příloha je nedílnou součástí**

**osvědčení o akreditaci č.: 256/2020 ze dne: 20. 04. 2020**

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

**GENvia, s.r.o.**

Laboratoř lékařské genetiky  
Sýkovecká 276/54, 198 00 Praha 9 - Kyje

Pořadové číslo	Přesný název postupu vyšetření	Identifikace postupu vyšetření	Předmět vyšetření
13.	Vyšetření delecí a duplikací všech chromozomů metodou microarray CGH	SOP20-01	Izolovaná DNA*
14.	Vyšetření intragenových přestaveb metodou MLPA <sup>5</sup>	SOP21	Izolovaná DNA*
15.	Vyšetření syndromu fragilního X metodou PCR a Repeat Primed PCR	SOP22	Izolovaná DNA*
16.	Vyšetření genů Sangerovou sekvenací <sup>6</sup>	SOP23	Izolovaná DNA*

<sup>1</sup>Detekované mutace kitem Elucigene CF-EU2: R347H, R347P, 2789+5 G>A, 3120+1 G>A, 711+1 G>T, R334W, I507del, F508del, 3849+10kb C>T, 1677delTA, 1078delT, V520F, L206W, W1282X, R560T, 2347delG, Q890X, R553X, G551D, S549R, S549N, M1101K, G542X, 3905insT, Y1092X, S1251N, 444delA, 1811+1.6kb A>G, 1717-1 G>A, R117H, R117C, N1303K, Y122X, 394delTT, G85E, R1066C, 1898+1 G>A, W846X, 2184delA, D1152H, CFTRdele2\_3(21kb), P67L, 2143delT, E60X, 3659delC, 3272-26 A>G, 621+1G>T, A455E, R1162X, R1158X.

Detekované mutace kitem Devyser CFTR core: CFTRdele2,3, E60X, P67L, G85E, 394delTT, 444delA, R117C, R117H, Y122X, 621+1G>T, 711+1G>T, L206W, 1078delT, R334W, R347P, R347H, A455E, I507del, F508del, 1677delTA, V520F, 1717-1G>A, G542X, S549R(T>G), S549N, G551D, R553X, R560T, 1811+1.6kbA>G, 1898+1G>A, 2143delT, 2184delA, 2347delG, W846X, 2789+5G>A, Q890X, 3120+1G>A, 3272-26A>G, R1066C, Y1092X(C>A), M1101K, D1152H, R1158X, R1162X, 3659delC, 3849+10kbC>T, S1251N, 3905insT, W1282X, N1303K

<sup>2</sup>Detekované alely kitem Olerup SSP®: DQA1\*02,\*05;DQB1\*02,\*03:02

Detekované alely kitem Olerup SSP®: HLA-B\*27

<sup>3</sup>Vyšetření genů: BRCA1, BRCA2, COL1A1, COL1A2 a genů panelu GENvia: APC, ATM, BAP1, BARD1, BLM, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CDKN2A, EPCAM, FANCC, FANCM, HOXB13, CHEK2, KIT, MLH1, MLH3, MRE11A, MSH2, MSH6, MUTYH, NBN, PALB2, PIK3CA, PMS2, POLD1, POLE, PRSS1, PTEN, RAD51C, RAD51D, RECQL, RECQL4, RINT1, SLX4, SMAD4, SMARCA4, STK11, TP53, VLH a XRCC2

<sup>4</sup>Detekce STR markerů kitem AmpFISTR® Identifier®

<sup>5</sup>Vyšetření genů BRCA1, COL1A1, SMN1 a SMN2, CFTR, CHEK2

<sup>6</sup>Vyšetření genů BRCA1, BRCA2, COL1A1, COL1A2, GJB2 (connexin26) a genů panelu GENvia: APC, ATM, BAP1, BARD1, BLM, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CDKN2A, EPCAM, FANCC, FANCM, HOXB13, CHEK2, KIT, MLH1, MLH3, MRE11A, MSH2, MSH6, MUTYH, NBN, PALB2, PIK3CA, PMS2, POLD1, POLE, PRSS1, PTEN, RAD51C, RAD51D, RECQL, RECQL4, RINT1, SLX4, SMAD4, SMARCA4, STK11, TP53, VLH a XRCC2

<sup>7</sup>Aneuploidie detekované kitem Devyser Compact: 13,18,21,X,Y

Aneuploidie detekované kitem Devyser Extend: 13,15,16,18,21,22,X,Y

\* DNA izolovaná z krve, bukalního stěru, choriových klků, plodové vody, potrácené tkáně



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

**GENvia, s.r.o.**  
Laboratoř lékařské genetiky  
Sýkovecká 276/54, 198 00 Praha 9 - Kyje

Dodatek:

Flexibilní rozsah akreditace

Pořadová čísla postupů vyšetření
5, 6, 7, 11, 14, 16

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

