

Seznam činností v rámci flexibilního rozsahu akreditace

Název subjektu: PRONATAL s.r.o.

Název objektu: Genetická laboratoř PRONATAL

Číslo akreditovaného objektu: 8184

Osvědčení o akreditaci č.: 124 / 2024

Oblast akreditace: Zdravotnická laboratoř - ČSN EN ISO 15189 ed. 2:2013

Aktualizováno dne: datum

Vyšetření:

Poř. číslo	Analyt / parametr/diagnostika	Princip vyšetření	Identifikace postupu/ přístrojové vybavení	Vyšetřovaný materiál	Stupně volnosti ¹
802 – Lékařská mikrobiologie					
1.	Průkaz nukleových kyselin infekčních agens	Real-Time PCR	3-SOP-GL-38, verze 3; 3-SOP-GL-39, verze 4; Návody ke kitům: <i>Chlamydia trachomatis</i> Real-TM (Sacace Biotechnologies) VER. 10.11. 2011; <i>Mycoplasma hominis</i> Real-TM (Sacace Biotechnologies) VER.04.09.2017; <i>Ureaplasma species</i> Real-TM (Sacace Biotechnologies) VER.04.09.2017; artus [®] HCV RG RT-PCR Kit (Qiagen), version 1; artus [®] HBV RG RT-PCR Kit (Qiagen), version 1; RotorGene (Qiagen); CFX Opus 96 (Biorad)	Cervikální a uretrální stěr, moč, sérum, plazma, slizniční stěry, sliny	A, B, C, D
816 - Laboratoř lékařské genetiky					
1.	Vyšetření konstitučních chromozomových aberací	FISH	3-SOP-GL-14, verze 4	Periferní a fetální krev, plodová voda, choriové klky a potracená tkáň	A, B
2.	Vyšetření konstitučního karyotypu	Konvenční cytogenetická analýza	3-SOP-GL-24, verze 5	Periferní a fetální krev, plodová voda, choriové klky a potracená tkáň	A, B

Seznam činností v rámci flexibilního rozsahu akreditace

Poř. číslo	Analyt / parametr/diagnostika	Princip vyšetření	Identifikace postupu/ přístrojové vybavení	Vyšetřovaný materiál	Stupně volnosti ¹
3.	Vyšetření získaných chromozomových aberací	Mikroskopie	3-SOP-GL-24, verze 5	Lymfocyty z periferní krve	A, B
4.	Vyšetření variant germinálního genomu	Real-Time PCR	3-SOP-GL-30, verze 3 gb HEMO FV (G1691A), verze manuálu 3.0 (generi biotech); gb HEMO FII (G20210A), verze manuálu 3.0 (generi biotech); RotorGene (Qiagen); CFX Opus 96 (Biorad);	Periferní a fetální krev, bukální stěr plodová voda, choriové klky, potracená tkáň a DNA	A, B, C, D
5.	Vyšetření variant germinálního genomu	Fluorescenční multiplex PCR a fragmentační analýza	3-SOP-GL-34, verze 5; 3-SOP-GL-36, verze 4; 3-SOP-GL-37, verze 3; Elucigene CF-EU2v1 (Elucigene Diagnostics, UK); Devyser CFTR 68, version 2022-06-09 (Devyser AB, SWE); Devyser AZF, verze Květen 2012 (Devyser AB, SWE); Devyser Complete v2, v2-2012; Devyser Extend v2, verze 2016-05-03 (Devyser, SWE); LabCycler 48s Gradient (Sensoquest); FlexCycler 2 Base Unit (Biometra); ABI 3130 (Applied Biosystems)	Periferní a fetální krev, bukální stěr plodová voda, choriové klky, potracená tkáň a DNA	A, B, C, D
6.	Preimplantační genetické testování variant germinálního genomu (PGT)	NGS-MPS	3-SOP-GL-42, verze 4; EmbryoMap (Vitrolife); EmbryoMap Sample Prep Guide 1.0; EmbryoMap eMap Calling Guide 1.0; Veriti (Applied Biosystems); MiSeq	Trofektoderm	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
			(Illumina)		
7.	Preimplantační genetické testování variant germinálního genomu (PGT)	PCR s fragmentační analýzou	3-SOP-GL-46, verze 2 PCR termocykler: LabCycler 48s Gradient (Sensoquest); FlexCycler 2 Base Unit (Biometra); ABI 3130 (Applied Biosystems); Gene Mapper Software Version 4.0	Trofektoderm, periferní krev, bukální stěr a DNA	A, B, C, D
8.	Vyšetření variant germinálního genomu	NGS-MPS	3-SOP-GL-43, verze 7 Komerční Custom panel Tier2 SureSelect (Agilent); Veriti (Applied Biosystems); MiSeq (Illumina);	Periferní a fetální krev, bukální stěr plodová voda, choriové klky, potracená tkáň a DNA	A, B, C, D
9.	Vyšetření variant germinálního genomu	MLPA	3-SOP-GL-44, verze 3; Obecný protokol MLPA pro detekci a kvantifikaci DNA sekvencí, MDP verze-008.CS2, vydáno 6.května 2022 (MRC Holland); Návody k SALSA MLPA kitům specifickým pro vyšetřovaný gen: SALSA MLPA Probemix P060-B2 SMA Carrier version B2-10, 11.12.2023; SALSA MLPA Probemix P045-D1 BRCA2/CHEK2 version D1-05, 8.6.2023 PCR termocykler: LabCycler 48s Gradient (Sensoquest); FlexCycler 2 Base Unit (Biometra); ABI 3130 (Applied Biosystems)	Periferní a fetální krev, bukální stěr plodová voda, choriové klky, potracená tkáň a DNA	A, B, C, D
10.	Vyšetření variant germinálního genomu	Přímé sekvenování (dle Sanger)	3-SOP-GL-48, verze 1 BigDye™ Terminator v1.1 Cycle Sequencing Kit;	Periferní a fetální krev, bukální stěr plodová voda, choriové klky,	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
			BigDye™ Terminator v3.1 Cycle Sequencing Kit; Gerbera Sequencing Kit v3.1; LabCycler 48s Gradient (Sensoquest); FlexCycler 2 Base Unit (Biometra); ABI 3130 (Applied Biosystems)	potracená tkáň a DNA	

Upřesnění rozsahu akreditace:

Odbornost / poř. číslo	Detailní informace k činnostem v rozsahu akreditace
802/1	DNA <i>Chlamydia trachomatis</i> , DNA <i>Mycoplasma hominis</i> , DNA <i>Ureaplasma species</i> DNA HBV, RNA HCV, RNA SARS-CoV-2 (RT-PCR SARS-CoV-2)
816/4	Vyšetření následujících mutací: Leidenská mutace (G1691A) v genu pro faktor V (<i>F5</i>) a mutace (G20210A) v genu pro faktor II (protrombin) (<i>F2</i>)
816/5	<p>Vyšetření následujících mutací v genu pro cystickou fibrózu (<i>CFTR</i>) kitem Elucigene CF-EU2: c.54-5940_273+10250del21080 (CFTRdele2,3); c.178G>T (E60X); c.200C>T (P67L); c.254G>A (G85E); c.262_263delTT (394delTT); c.313delA (444delA); c.349C>T (R117C); c.350G>A (R117H); c.366T>A (Y122X);c.489+1G>T(621+1G>T); c.579+1G>T (711+1G>T); c.617T>G (L206W); c.948delT (1078delT); c.1000C>T (R334W); c.1040G>C (R347P); c.1040G>A (R347H); c.1364C>A (A455E); c.1519_1521delATC (I507del); c.1521_1523delCTT (F508del); c.1545_1546delTA (1677delTA); c.1558G>T (V520F); c.1585-1G>A (1717-1G>A); c.1624G>T (G542X); c.1647T>G (S549R(T>G)); c.1646G>A (S549N); c.1652G>A (G551D); c.1657C>T (R553X); c.1679G>C (R560T); c.1680-886A>G (1811+1.6kbA>G); c.1766+1G>A (1898+1G>A); c.2012delT (2143delT); c.2052delA (2184delA); c.2215delG (2347delG); c.2538G>A (W846X); c.2657+5G>A (2789+5G>A); c.2668C>T (Q890X); c.2988+1G>A (3120+1G>A); c.3140-26A>G (3272-26A>G); c.3196C>T (R1066C); c.3276C>A (Y1092X(C>A)); c.3302T>A (M1101K); c.3454G>C (D1152H); c.3472C>T (R1158X); c.3484C>T (R1162X); c.3528delC (3659delC); c.3718-2477C>T (3849+10kbC>T); c.3752G>A (S1251N); c.3773dupT (3905insT); c.3846G>A (W1282X); c.3909C>G (N1303K); c.1210-12T(5)/(7)/(9) (IVS9-5T; IVS9-7T a IVS9-9T). Referenční sekvence: NM_000492.3</p> <p>Vyšetření následujících mutací v genu pro cystickou fibrózu (<i>CFTR</i>) kitem Devyser CFTR 68: 711+ 1G>T; 2043delG; 1677delTA; W1282X; R1283M; K710X; 3849+10kbC>T; 2789+5G>A ; M1101K; G85E; 3905insT; 1525-1G>A; 2184delA; 3659delC; N1303K; 2184insA; 1812-1G->A; CFTRdele2,3; 2143delT; Y569D; R1162X; A561E; S1251N; P67L; R1158X; 1609delCA; Q493X; E60X; 1898+1G>A; 1898+5G>T; I507del; F508del; V520F; 394delTT; D1152H; V232D; L218X; 621+2T>C; 1717-1G>A; L206W; E92X; 3120+1G>A; G542X; S549N; G551D; 712-1G>T; R553X; 3272-26A>G; R560T; 2183AA>G; R117H; R117C; 1811+1.6kbA>G; 2869insG; Y122X; Q890X; R1066C; R347H; R347P; 1161delC; 1154ins TC; E92K; I336K; R334W; Y1092X (C>A); 621+1G>T; 1078delT; A455E</p> <p>Vyšetření mutace 35delG v genu <i>GJB2</i> v genu pro connexin 26</p> <p>Vyšetřované lokusy kitem Devyser AZF: AZFa(sY84, sY86); AZFb(sY127, sY134); AZFc(sY254, sY255), kontrolní lokusy ZFY/ZFX, sY14 (SRY)</p> <p>Vyšetřované lokusy kitem Devyser Complete: 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,</p>

Seznam činností v rámci flexibilního rozsahu akreditace

Odbornost / poř. číslo	Detailní informace k činnostem v rozsahu akreditace
	DXYS267, DXYS218, <i>AMELX, AMELY, ZFY, ZFX, SRY</i> , T1(7q34, Xq13), T3(3p24.2, Xq21.1) Vyšetřované lokusy kitem Devyser Extend QF PCR: D15S643, D15S657, D15S659, D15S822, D15S1513, D15S539, D15S753, D15S620, D16S3396, D16S2624, D16S1045, D16S683, D16S686, D16S689, GATA198B05, D18S386, D13S742, D13S634, D13S628, D13S305, D13S1492, D18S978, D18S535, D18S386, D18S976, GATA178F11, D211435, D21S11, D21S1411, D21S1444, D21S1442, D21S1437, DXS1187, XHPRT, DXS2390, <i>SRY, DXYS267, DXYS218, AMELX, AMELY, ZFY, ZFX</i>
816/6	PGT-A, PGT-SR
816/7	PGT-M
816/8	<p>Geny asociované s nádory prsu a ovarií (HBOC): <i>BRCA1, BRCA2, CHEK2, TP53, PALB2, ATM, BARD1, BLM, BRIP1, CDH1, FANCA, FANCC, FANCM, MLH1, MRE11, MSH2, NBN, PTEN, RAD50, RAD51C, RAD51D, RECQL, RECQL4, SLX4, STK11.</i></p> <p>Geny asociované s dědičnými nepolypózními kolorektálními karcinomy (HNPCC): <i>MLH1, MSH2, MSH6, EPCAM, MUTYH, PMS2.</i></p> <p>Geny asociované s familiární adenomatózní polypózou (FAP): <i>APC, MUTYH, POLE, POLD1.</i></p> <p>Další geny asociované s nádorovými onemocněními: <i>BAP1, BMPRIA, CDK4, CDKN2A, CDKN1B, ERCC2, ERCC3, FH, FLCN, HOXB13, KIT, MEN1, MET, MLH3, RB1, NF1, NF2, PRKARIA, PTCH1, RET, SBDS, SDHB, SMAD4, SMARCB1, SUFU, TSC1, TSC2, VHL, WRN, WTI.</i></p> <p>Geny se vztahem k onkologickým onemocněním: <i>DPYD.</i></p> <p>Vyšetřované choroby a geny panelu Compa-test: X-vázaná adrenoleukodystrofie (<i>ABCD1</i>), Deficit acyl-CoA dehydrogenáz mastných kyselin s krátkým, středním, dlouhým a velmi dlouhým řetězcem (<i>ACADS, ACADM, HADHA, ACADVL</i>), Usherův syndrom (<i>ADGRV1, MYO7A, PCDH15, USH1C, USH2A, CDH23, CLRN1</i>), Coriho choroba (<i>AGL</i>), Hypofosfatázie (<i>ALPL</i>), <i>ANXA5</i> M2 haplotyp, Syndrom necitlivosti na androgeny (<i>AR</i>), Metachromatická leukodystrofie (<i>ARSA</i>), Argininosukcinát-lyázový deficit (<i>ASL</i>), Canavanova choroba (<i>ASPA</i>), Citrulinémie typ I (<i>ASS1</i>), Ataxia-Telangiectasia (<i>ATM</i>), Wilsonova choroba (<i>ATP7B</i>), Mikrodelece v AZF oblasti chromozomu Y a oblast <i>SRY</i> (<i>AZFa_sY86, AZFa_sY84, AZFb_sY127, AZFb_sY134, AZFb/c_sY254, AZFc_sY255, SRY_sY14</i>), Bloomův syndrom (<i>BLM</i>), Deficit biotinidázy (<i>BTD</i>), Homocystinurie klasická (<i>CBS</i>), Cystická fibróza (<i>CFTR</i>), Vrozený myasthenický syndrom (<i>CHRNE</i>), Alportův syndrom (<i>COL4A5</i>), Cystinosis (<i>CTNS</i>), Deficit 21-hydroxylázy (<i>CYP21A2</i>), Cerebrotendinózní xanthomatóza (<i>CYP27A1</i>), Smith-Lemli-Opitz syndrom (<i>DHCR7</i>), Duchennova svalová dystrofie (<i>DMD</i>), Trombofilní mutace c.*97G>A (20210G>A) v genu pro faktor II - protrombin (<i>F2</i>), Trombofilní mutace c.1601G>A (p.Arg534Gln) (mutace Leiden) v genu pro faktor V (<i>F5</i>), Hemofilie A (<i>F8</i>), Hemofilie B (<i>F9</i>), Tyrosinémie (<i>FAH</i>), Polymorfismus p.Ser680Asn v genu pro receptor FSH (<i>FSHR</i>), Hepatorenální glykosenosa typ 1A von Gierke (<i>G6PC</i>), Galaktosemie (<i>GALT</i>), Gaucherova choroba (<i>GBA</i>), Glutarová acidémie, typ I (<i>GCDH</i>), X-vázaná forma CMT-CMT1X (<i>GJB1</i>), Nesyndromická ztráta sluchu (<i>GJB2</i>), Fabryho choroba (<i>GLA</i>), GM1-gangliosidosa (<i>GLB1</i>), Mucopolidosa II-III (<i>GNPTAB</i>), Beta-thalasémie (<i>HBB</i>), Hemoglobinopatie E (<i>HBB</i>), Srpkovitá anémie (<i>HBB</i>), Tay-Sachsova choroba (<i>HEXA</i>), Hemochromatóza (<i>HFE</i>), Mukopolysacharidóza typu I (<i>IDUA</i>), X-vázaná závažná kombinovaná porucha imunity (<i>IL2RG</i>), 3-Methylcrotonyl-CoAkarboxylázový deficit (<i>MCCC1, MCCC2</i>), Středomořská horečka (<i>MEFV</i>), Myotubulární myopathie, X-vázaná (<i>MTM1</i>), Nijmegen Breakage Syndrome (<i>NBN</i>), Niemann-Pickova choroba (<i>NPC1, NPC2, SMPD1</i>), Deficit ornitin transkarbamylázy X-vázaný (<i>OTC</i>), Phenylketonurie (<i>PAH</i>), Zellweger Syndrom Spectrum (<i>PEX1, PEX2, PEX6, PEX10, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16</i>), Chondrodysplasia punctata (<i>PEX7</i>), Vrozená porucha glykosylace (<i>PMM2-CDG</i>), Alpha-1 antitrypsinový deficit (<i>SERPINA1</i>), Mukopolysacharidóza typ IIIA (<i>SGSH</i>), Pendred syndrom (<i>SLC26A4</i>), Spinální muskulární atrofie (<i>SMN1</i>), Lamelární ichtyosa (<i>TGMI</i>), Neuronální ceroidní-lipofuscinóza (<i>TPP1</i>).</p>
816/9	Vyšetřované geny: <i>SMN1, SMN2, BRCA1, BRCA2, CHEK2, NF1, PALB2</i>
816/10	BigDye™ Terminator v1.1 Cycle Sequencing Kit, BigDye™ Terminator v3.1 Cycle Sequencing Kit, Gerbera Sequencing Kit v3.1

Seznam činností v rámci flexibilního rozsahu akreditace

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.

AZF	azoospermatický faktor (z angl. Azoospermic Factor)
FISH	fluorescenční in situ hybridizace (z angl. Fluorescent In situ Hybridization)
MLPA	Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification
NGS-MPS	sekvenování nové generace (z angl. Next Generation Sequencing), masivně paralelní sekvenování
PCR	polymerázová řetězová reakce (z angl. Polymerase Chain Reaction)
PGT-A	preimplantační genetické testování aneuploidii
PGT-M	preimplantační genetické testování monogenních chorob
PGT-SR	preimplantační genetické testování strukturních aberací
SMN1	gen pro spinální muskulární atrofii