**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**: 10.1.2025

**Vyšetření:**

| **Poř. číslo** | **Analyt / parametr/diagnostika** | **Princip vyšetření** | **Identifikace postupu/ přístrojové vybavení** | **Vyšetřovaný materiál** | **Stupně volnosti1**  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| **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:*Chlamydia trachomatis* Real-TM (Sacace Biotechnologies) VER. 10.11. 2011;*Mycoplasma hominis* Real-TM (Sacace Biotechnologies) VER.04.09.2017; *Ureaplasma* species 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 |
| 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 3gb 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 (Illumina) | Trofektoderm | A, B, C, D |
| 7. | Preimplantační genetické testování variant germinálního genomu (PGT) | PCR s fragmentační analýzou  | 3-SOP-GL-46, verze 2PCR 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 7Komerční 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, 8.6.2023PCR 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 Sangera) | 3-SOP-GL-48, verze 1BigDye™ Terminator v1.1 Cycle Sequencing Kit;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) | Periferní a fetální krev, bukální stěr plodová voda, choriové klky, potracená tkáň a DNA | A, B, C, D |

**Upřesnění rozsahu akreditace:**

| **Odbornost / poř. číslo**  | **Detailní informace k činnostem v rozsahu akreditace** |
| --- | --- |
| 802/1 | DNA *Chlamydia trachomatis,* DNA *Mycoplasma hominis, DNA Ureaplasma species* |
| 816/4 | Vyšetření následujících mutací: Leidenská mutace (G1691A) v genu pro faktor V (*F5*) a mutace (G20210A) v genu pro faktor II (protrombin) (*F2*) |
| 816/5 | Vyšetření následujících mutací v genu pro cystickou fibrózu (*CFTR*) 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\_000492.3Vyšetření následujících mutací v genu pro cystickou fibrózu (*CFTR*) 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; A455EVyšetření mutace 35delG v genu *GJB2* v genu pro connexin 26Vyšetřované lokusy kitem Devyser AZF: AZFa(sY84, sY86); AZFb(sY127, sY134); AZFc( sY254, sY255), kontrolní lokusy ZFY/ZFX, sY14 (SRY)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, DXYS267, DXYS218, *AMELX*, *AMELY, ZFY, ZFX*, *SRY*, 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, *SRY*, DXYS267, DXYS218, *AMELX*, *AMELY, ZFY, ZFX* |
| 816/6 | PGT-A, PGT-SR |
| 816/7 | PGT-M  |
| 816/8 | Geny asociované s nádory prsu a ovarií (HBOC): *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.*Geny asociované s dědičnými nepolypózními kolorektálními karcinomy (HNPCC): *MLH1, MSH2, MSH6, EPCAM, MUTYH, PMS2.*Geny asociované s familiární adenomatózní polypózou (FAP): *APC, MUTYH, POLE, POLD1.*Další geny asociované s nádorovými onemocněními: *BAP1, BMPR1A, CDK4, CDKN2A, CDKN1B, ERCC2, ERCC3, FH, FLCN, HOXB13, KIT, MEN1, MET, MLH3, RB1, NF1, NF2, PRKAR1A, PTCH1, RET, SBDS, SDHB, SMAD4, SMARCB1, SUFU, TSC1, TSC2, VHL, WRN, WT1.*Geny se vztahem k onkologickým onemocněním: *DPYD.*Vyšetřované choroby a geny panelu **Compa-test**: X-vázaná adrenoleukodystrofie *(ABCD1*), Deficit acyl-CoA dehydrogenáz mastných kyselin s krátkým, středním, dlouhým a velmi dlouhým řetězcem (*ACADS, ACADM, HADHA, ACADVL*), Usherův syndrom (*ADGRV1, MYO7A, PCDH15, USH1C, USH2A, CDH23, CLRN1*), Coriho choroba (*AGL*), Hypofosfatázie (*ALPL*), *ANXA5* M2 haplotyp, Syndrom necitlivosti na androgeny (*AR*), Metachromatická leukodystrofie (*ARSA*), Argininosukcinát-lyázový deficit (*ASL*), Canavanova choroba (*ASPA*), Citrulinémie typ I (*ASS1*), Ataxia-Telangiectasia (*ATM*), Wilsonova choroba (*ATP7B*), Mikrodelece v AZF oblasti chromozomu Y a oblast SRY (AZFa\_sY86, AZFa\_sY84, AZFb\_sY127, AZFb\_sY134, AZFb/c\_sY254, AZFc\_sY255, SRY\_sY14), Bloomův syndrom (*BLM*), Deficit biotinidázy (*BTD*), Homocystinurie klasická (*CBS*), Cystická fibróza (*CFTR*), Vrozený myasthenický syndrom (*CHRNE*), Alportův syndrom (*COL4A5*), Cystinosis (*CTNS*), Deficit 21-hydroxylázy (*CYP21A2*), Cerebrotendinózní xanthomatóza (*CYP27A1*), Smith-Lemli-Opitz syndrom (*DHCR7*), Duchennova svalová dystrofie (*DMD*), Trombofilní mutace c.\*97G˃A (20210G˃A) v genu pro faktor II - protrombin (*F2*), Trombofilní mutace c.1601G>A (p.Arg534Gln) (mutace Leiden) v genu pro faktor V (*F5*), Hemofilie A (*F8*), Hemofilie B (*F9*), Tyrosinemie (*FAH*), Polymorfismus p.Ser680Asn v genu pro receptor FSH (*FSHR*), Hepatorenální glykonenosa typ1A von Gierke (*G6PC*), Galaktosemie (*GALT*), Gaucherova choroba (*GBA*), Glutarová acidemie, typ 1 (*GCDH*), X-vázaná forma CMT-CMT1X (*GJB1*), Nesyndromická ztráta sluchu (*GJB2*), Fabryho choroba (*GLA*), GM1-gangliosidosa (*GLB1*), Mucolipidosa II-III (*GNPTAB*), Beta-thalasémie (*HBB*), Hemoglobinopatie E (*HBB*), Srpkovitá anemie (*HBB*), Tay-Sachsova choroba (*HEXA*), Hemochromatóza (*HFE*), Mukopolysacharidóza typu I (I*DUA*), X-vázaná závažná kombinovaná porucha imunity (*IL2RG*), 3-Methylcrotonyl-CoAkarboxylázový deficit (*MCCC1, MCCC2*), Středomořská horečka (*MEFV*), Myotubulární myopathie, X-vázaná (*MTM1*), Nijmegen Breakage Syndrome (*NBN*), Niemann-Pickova choroba (*NPC1, NPC2, SMPD1*), Deficit ornitin transkarbamylázy X-vázaný (*OTC*), Phenylketonurie (*PAH*), Zellweger Syndrom Spectrum (*PEX1, PEX2, PEX6, PEX10, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16*), Chondrodysplasia punctata (*PEX7*), Vrozená porucha glykosylace (*PMM2-CDG*), Alpha-1 antitrypsinový deficit (*SERPINA1*), Mukopolysacharidóza typ IIIA (*SGSH*), Pendred syndrom (*SLC26A4*), Spinální muskulární atrofie (*SMN1*), Lamelární ichtyosa (*TGM1*), Neuronální ceroidní-lipofuscinóza (*TPP1*). |
| 816/9 | Vyšetřované geny: *SMN1, SMN2*, *BRCA1, BRCA2, CHEK2, NF1, PALB2* |
| 816/10 | BigDye™ Terminator v1.1 Cycle Sequencing Kit, BigDye™ Terminator v3.1 Cycle Sequencing Kit, Gerbera Sequencing Kit v3.1 |

**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 aneuploidií

PGT-M preimplantační genetické testování monogenních chorob

PGT-SR preimplantační genetické testování strukturních aberací

SMN1 gen pro spinální muskulární atrofii