**Název subjektu**: Unilabs Diagnostics k. s.

**Název objektu**: Laboratoř forenzní a lékařské genetiky

**Číslo akreditovaného objektu**: 8141

**Osvědčení o akreditaci** č.: 508/2023

**Oblast akreditace**: Zdravotnická laboratoř - ČSN EN ISO 15189:2013

**Aktualizováno dne**: 1.6.2024

**Vyšetření:**

| **Poř. číslo** | **Analyt / parametr/diagnostika** | **Princip vyšetření** | **Identifikace postupu/ přístrojové vybavení** | **Vyšetřovaný materiál** | **Stupně volnosti1**  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| **816 - Laboratoř lékařské genetiky** |
| 1. | Vyšetření variant germinálního genomu | Real-Time PCR | SOP-A, v5;Real-Time PCR cykler | Biologický materiál obsahující lidskou jadernou DNA | A,B,C  |
| 2. | Vyšetření variant somatického genomu | Real-Time PCR | SOP-A, v5;Real-Time PCR cykler | Biologický materiál obsahující lidskou jadernou RNA | A,B,C |
| 3. | Vyšetření variant germinálního genomu | PCR – fragmentační analýza gelová | SOP-B, v4 | Biologický materiál obsahující lidskou jadernou DNA  | A,B,C |
| 4. | Vyšetření variant germinálního genomu | PCR – fragmentační analýza kapilární | SOP-C, v5;ABI PRISM 3100 Avant, SeqStudio Genetic Analyzer | Biologický materiál obsahující lidskou jadernou DNA  | A,B,C |
| 5. | Vyšetření variant germinálního genomu | PCR – reverzní hybridizace | SOP-D, v4; | Biologický materiál obsahující lidskou jadernou DNA  | A,B,C |
| 6. | Vyšetření variant germinálního genomu  | Přímé sekvenování  | SOP-E, v6ABI PRISM 3100 Avant, SeqStudio Genetic Analyzer | Biologický materiál obsahující lidskou jadernou DNA  | A,B,C |
| 7. | Vyšetření variant germinálního genomu  | MLPA | SOP-F, v6;ABI PRISM 3100 Avant, SeqStudio Genetic Analyzer | Biologický materiál obsahující lidskou jadernou DNA  | A,B,C |
| 8. | Vyšetření variant germinálního genomu | NGS-MPS | SOP-G, v5;Genexus Integrated Sequencer System | Biologický materiál obsahující lidskou jadernou DNA  | A,B,C |

**Upřesnění rozsahu akreditace:**

|  |  |
| --- | --- |
| **Odbornost / poř. číslo**  | **Detailní informace k činnostem v rozsahu akreditace** |
| 816 /1 | Faktor V - Leidenská mutace (G1691A);Faktor II Prothrombin (G20210A);Faktor XIII (V34L);Faktor V R2 (H1299R); *PAI-1* (4G/5G);*MTHFR* (C677T, A1298C); HLA-B\*27 – Morbus Bechtěrev;Laktózová intolerance (*LCT* -13910C>T, -22018G>A);Fruktózová intolerance (*ALDOB*: mutace A149P, A174D, N334K, del4E4); Deficit α-1 antitrypsinu (*SERPINA1*: mutace PI\*S = E264V, PI\*Z = E342K);β-fibrinogen (-455G>A);*ApoB* (R3500Q);*ApoE* (E2/E3/E4);*GpIIIa* (L33P);Metabolismus thiopurinových léčiv (*TPMT*: mutace TPMT\*2 = G238C, TPTMT\*3A = G460A/A719G, TPMT\*3B = G460A, TPMT\*3C = A719G);Metabolismus warfarinu (*VKROC1*: mutace G1639A, *CYP2C9*: CYP2C9\*2 = C430T, CYP2C9\*3 = A1075C);Gilbertův syndrom (*UGT1A1*);Predispozice k celiakální sprue (lokusy *DQA1* a *DQB1*; serologické ekvivalenty DQ2.5, DQ2.2, DQ8); Hereditární hemochromatóza (*HFE*: mutace C282Y, H63D, S65C);*GpIa* (C807T);Stanovení predispozice k psoriáze/lupénce (alely HLA-C\*06);Metabolismus antikoagulancií, antidepresiv, antiepileptik, inhibitorů protonové pumpy, antikonvulziv, hypnotik, sedativ, antimalarik, antiretrovirik, antimykotik aj. (gen *CYP2C19* alely \*1, \*2, \*3, \*17);Metabolismus myorelaxans, např. suxamethonia, mivacuria (gen *BCHE* alely A, K, F1, F2, S1);*ACE* (ins/del) |
| 816/2 | Stanovení fúzního genu *BCR-ABL* a určení typu přestavby (M-bcr, m-bcr, µ-bcr) |
| 816/3 | Stanovení predispozice k celiakální sprue (lokusy *DQA1* a *DQB1*; serologické ekvivalenty DQ2.5, DQ2.2, DQ8);Stanovení predispozice k narkolepsii (alela DQB1\*0602) |
| 816/4 | Cystická fibróza (mutace v genu *CFTR*);Syndrom fragilního X – stanovení počtu CGG repetic v genu *FMR1;*Stanovení mikrodelecí v lokuse *AZF* na chromozomu Y (AZFa, AZFb, AZFc) |
| 816/5 | Vyšetření predispozice k revmatoidní artritidě (sdílený epitop HLA-DRB1) |
| 816/6 | Metabolismus mědi (*ATP7B* - exony 3, 8, 14, 15 a 17); Prelinguální hluchota, nesyndromální (gen *GJB2*) |
| 816/7 | Spinální muskulární atrofie (delece/duplikace exonů 7 a 8 v genech *SMN1* a *SMN2*); Detekce delecí a duplikací v genu *BRCA1*;Detekce delecí a duplikací v genech *BRCA2/CHEK2;*Detekce delecí a duplikací v genech genech *EPCAM*, *MSH2*, *MLH1*, *PMS2*, *MUTYH* a *MSH6* metodou MLPA |
| 816/8 | Dědičný karcinom prsu a ovárií (geny *BRCA1 a BRCA2*);Dědičný karcinom prsu a vaječníků - NGS panel 21 genů (*ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CDK12, FAM175A, FANCD2, CHEK2, MRE11, MSH6, NBN, PALB2, PMS2, RAD51B, RAD54L, TP53, RAD50, RAD51C, RAD51D*);Dědičný karcinom prostaty - NGS panel 26 genů (*AKT1, APC, AR, ATM, BRAF, BRCA1, BRCA2, CDH1, CDK12, CTNNB1, HOXB13, CHEK2, IDH1, KRAS, MED12, MLH1, MSH2, MSH6, MYC, PIK3CA, PIK3R1, PMS2, PTEN, RB1, SPOP, TP53*);Kolorektální karcinom a karcinom pankreatu - NGS panel 13 genů (*APC, BRAF, CTNNB1, KRAS, MLH1, MSH2, MSH6, MYC, PIK3CA, PMS2, PTEN, STK11, TP53*);NGS panel hereditárních nádorových syndromů – 50 genů (*AKT1, APC, AR, ATM, ATR, BARD1, BLM, BRAF, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CDK12, CTNNB1, EPCAM, FAM175A, FANCD2, GATA3, GEN1, HOXB13, CHEK2, IDH1, KRAS, MED12, MLH1, MRE11, MSH2, MSH6, MUTYH, MYC, NBN, NF1, PALB2, PIK3CA, PIK3R1, PMS2, PTEN, RAD50, RAD51B, RAD51C, RAD51D, RAD54L, RB1, RET, SPOP, STK11, TP53, VHL, WT1, XRCC2*) |

**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.

Real-Time PCR Polymerázová řetězová reakce v reálném čase

MLPA Multiplex ligation-dependent probe amplification

NGS-MPS Sekvenování nové generace – masivně paralelní sekvenování

PCR Polymerázová řetězová reakce