

**Příloha je nedílnou součástí
osvědčení o akreditaci č.: 542/2018 ze dne: 12. 10. 2018**

Akreditovaný subjekt podle ČSN EN ISO 15189: 2013:

U.S.G. POL s.r.o.
Laboratoř molekulární genetiky
Hanáckého pluku 1153/8, 779 00 Olomouc

Laboratoř uplatňuje flexibilní přístup k rozsahu akreditace upřesněný v dodatku. Aktuální seznam činností prováděných v rámci flexibilního rozsahu má laboratoř k dispozici u vedoucího laboratoře.

Vyšetření:

Pořadové číslo	Přesný název postupu vyšetření	Identifikace postupu vyšetření	Předmět vyšetření
816 - Laboratoř lékařské genetiky			
1.	Vyšetření aneuploidii* chromozomů 13, 18, 21 a stanovení pohlavních chromozomů X a Y metodou QF PCR	SOP 01	Biologický materiál obsahující DNA (plodová voda, periferní krev, choriové klky, bukalní stěr, izolovaná DNA)
2.	Vyšetření mikroleceí na Y-chromozomu v oblastech** AZFa, AZFb, AZFc metodou alelospecifické PCR	SOP 02	Biologický materiál obsahující DNA (periferní krev, bukalní stěr, izolovaná DNA)
3.	Vyšetření panelu 36 variant*** asociovaných s Cystickou fibrózou metodou alelospecifické PCR	SOP 03	Biologický materiál obsahující DNA (plodová voda, periferní krev, choriové klky, bukalní stěr, izolovaná DNA)
4.	Vyšetření trombofilních variant**** FV Leiden, FII Protrombin metodou alelospecifické PCR	SOP 05	Biologický materiál obsahující DNA (periferní krev, bukalní stěr, izolovaná DNA)
5.	Stanovení variant v genech***** asociovaných s dědičným nádorovým onemocněním metodou masivního paralelního sekvenování (NGS)	SOP 08	Biologický materiál obsahující DNA (periferní krev, izolovaná DNA)
6.	Stanovení genomických změn metodou MLPA*****	SOP 04	Biologický materiál obsahující DNA (izolovaná DNA, plodová voda, periferní krev, choriové klky, bukalní stěr, izolovaná DNA)

**Příloha je nedílnou součástí
osvědčení o akreditaci č.: 542/2018 ze dne: 12. 10. 2018**

Akreditovaný subjekt podle ČSN EN ISO 15189: 2013:

U.S.G. POL s.r.o.
Laboratoř molekulární genetiky
Hanáckého pluku 1153/8, 779 00 Olomouc

Dodatek:

Flexibilní rozsah akreditace

Pořadová čísla postupů vyšetření
5, 6

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

Bližší specifikace postupu vyšetření:

* Vyšetřované lokusy:

CFB, AMELX/Y, D21S1435, D21S1446, D21S1411, DYS448, D21S1414, pD, D21S1444, D18S535, DXS6803, D13S317, D13S631, D18S391, DXS6809, D18S51, D18S386, D18S499, D13S305, D13S634

** Vyšetřované AZF oblasti z oblastí AZFa,b,c:

AZFv2: sY255, sY127, sY134, sY86, sY84, sY254,

AZF Extension: sY160, sY1191, sY1291, sY88, sY1065, sY82, sY83, sY153, sY121, sY1192, sY105

*** Detekované varianty v 33 oblastech CFTR genu (NM_000492.3): 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).

**** Vyšetřované trombofilní varianty:

Faktor V Leiden (NM_000130.4: c.1601G/A) a Faktor II Protrombin (NM_000506.4: c.*97G/A).

***** Vyhledávání variant v kódující sekvenci a exon/intron hraničních sekvencí v genech: ATM, APC, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, NBN, PALB2, PMS2, PTEN, RAD50, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53

***** Vyšetření genů SMN1 (exon 7, exon 8), SMN2 (exon 7, exon 8)

Použité zkratky:

STR Short tandem repeats
DNA Deoxyribonucleic acid
AZF Azoospermia factor
PCR Polymerase Chain Reaction
CFTR Cystic fibrosis transmembrane conductance regulator
MLPA Multiplex ligation-dependent probe amplification