

## Seznam činností v rámci flexibilního rozsahu akreditace

**Název subjektu:** Cytogenetická laboratoř Brno, s.r.o.

**Název objektu:** Cytogenetická laboratoř Brno

**Číslo akreditovaného objektu:** 8067

**Osvědčení o akreditaci č.:** 455/2024

**Oblast akreditace:** Zdravotnická laboratoř - ČSN EN ISO 15189 ed. 3:2023

**Aktualizováno dne:** 24.03.2026

### Vyšetření:

Poř. číslo	Analyt / parametr/diagnostika	Princip vyšetření	Identifikace postupu/přístrojové vybavení	Vyšetřovaný materiál	Stupně volnosti <sup>1</sup>
<b>816 - Laboratoř lékařské genetiky</b>					
1.	Vyšetření konstitučního karyotypu	Konvenční cytogenetická analýza	SOP-C1, vydání 4 SlideExpress 2	Plodová voda, periferní krev, pupečnicková krev, choriové klky, tkáň potráceného plodu, vykultivovaná tkáňová kultura	A,B
2.	Vyšetření variant germinálního genomu	PCR-fragmentační analýza	SOP-M1, vydání 3; I-15, 25.09.2025; I-19, 23.07.2025; I-28, 15.05.2023 ABI 3130 Genetic Analyzer, Applied Biosystems, SeqStudio	DNA, plodová voda, choriové klky, tkáň potráceného plodu, pupečnicková krev, periferní krev, bukalní stěr	A,B,C,D
3.	Vyšetření variant germinálního genomu	PCR-fragmentační analýza	SOP-M2, vydání 2; I-19, 23.07.2025 ABI 3130 Genetic Analyzer, Applied Biosystems	DNA, plodová voda, choriové klky, tkáň potráceného plodu, pupečnicková krev, periferní krev, bukalní stěr	A,B,C,D
4.	Vyšetření variant germinálního genomu	NGS-MPS	SOP-M3, vydání 6; I-19, 23.07.2025; I-28, 15.05.2023 I-36, 01.02.2024 I-40, 09.01.2024 Miseq Illumina, NextSeq Illumina	DNA, plodová voda, choriové klky, tkáň potráceného plodu, pupečnicková krev, periferní krev, bukalní stěr	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 <sup>1</sup>
5.	Vyšetření variant germinálního genomu	HRM	SOP-M4, vydání 3; I-14, 06.01.2016; I-19, 23.07.2025; I-28, 15.05.2023 LightScanner 32, Idaho Technology Inc.	DNA, periferní krev, bukalní stěr	A,B,C,D
6.	Vyšetření variant germinálního genomu	MLPA	SOP-M6, vydání 2; I-19, 23.07.2025 ABI 3130 Genetic Analyzer, Applied Biosystems	DNA, plodová voda, choriové klky, tkáň potraceného plodu, pupečnicková krev, periferní krev, bukalní stěr	A,B,C,D
7.	Vyšetření nebalancovaných chromozomových aberací	aCGH	SOP-M7, vydání 4; I-19, 23.07.2025; I-23, 09.11.2016; I-28, 15.05.2023; I-31, 25.04.2023 SureScan Dx Microarray Scanner Agilent Technologies, 8x60K	DNA, plodová voda, choriové klky, tkáň potraceného plodu, pupečnicková krev, periferní krev, bukalní stěr	A,B,C,D
8.	Neinvazivní prenatální vyšetření variant genomu (NIPT)	NGS-MPS	SOP-M8, vydání 5; I-17, 27.01.2023 I-19, 23.07.2025 Miseq Illumina, NextSeq Illumina	Volná fetální DNA, periferní krev matky, plazma z periferní krve matky	A,B,C,D
9.	Vyšetření variant germinálního genomu	dTP-PCR	SOP-M17, vydání 4; I-19, 23.07.2025; I-23, 09.11.2016; I-28, 15.05.2023 ABI 3130 Genetic Analyzer, Applied Biosystems	DNA, plodová voda, choriové klky, tkáň potraceného plodu, pupečnicková krev, periferní krev, bukalní stěr	A,B,C,D
10.	Vyšetření variant germinálního genomu	RealTime PCR	SOP-M20, vydání 2; I-19, 23.07.2025; I-28, 15.05.2023 Bio-Rad CFX 96	DNA, periferní krev, bukalní stěr	A,B,C,D

## Seznam činností v rámci flexibilního rozsahu akreditace

### Upřesnění rozsahu akreditace:

Odbornost / poř. číslo	Detailní informace k činnostem v rozsahu akreditace
816/2	<p>Metoda QF-PCR s využitím diagnostických souprav:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Devyser Resolution 21 v2: pro diagnózu aneuploidie chromozomu 21</li> <li>• Devyser Complete v2: pro detekci aneuploidií chromozomů 13, 18, 21, X a Y</li> <li>• Devyser Extend M1 v2: pro detekci aneuploidií chromozomů 15, 16 a 22</li> <li>• Devyser Resolution XY v2: pro diagnózu aneuploidie chromozomů X a Y</li> </ul>
816/3	<p>Vyšetření na nejčastější mutace v genu <i>CFTR</i> metodou ARMS:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Devyser CFTR Core / Devyser CFTR Italia v2 (67M):  Tradiční nomenklatura: <i>F508del</i>, <i>CFTRdele2,3(21kb)</i>, <i>G551D</i>, <i>N1303K</i>, <i>G542X</i>, <i>1898+1 G&gt;A</i>, <i>2143delT</i>, <i>R347P</i>, <i>W1282X</i>, <i>1717-1G&gt;A</i>, <i>R1162X</i>, <i>3849+10kb C&gt;T</i>, <i>2184insA</i>, <i>G85E</i>, <i>621+1G&gt;T</i>, <i>R334W</i>, <i>R553X</i>, <i>2183AA&gt;G</i>, <i>2789+5G&gt;A</i> <i>I336K</i>, <i>CFTR-dele2</i>, <i>Q552X</i>, <i>D1152H</i>, <i>R1158X</i>, <i>S549R(A&gt;C)</i>, <i>3272-26A&gt;G</i>, <i>CFTRdele22,23</i>, <i>D110H</i>, <i>3659delC</i>, <i>Q39X</i>, <i>R117C</i>, <i>711+1G&gt;T</i>, <i>R347H</i>, <i>I507del</i>, <i>E585X</i>, <i>2184delA</i>, <i>R1066C</i>, <i>R117H</i>, <i>1078delT</i>, <i>1677delTA</i>, <i>R650T</i>, <i>3120+1G&gt;A</i>, <i>Y1092X(C&gt;A)</i>, <i>T388I</i>, <i>L1077P</i>, <i>L1065P</i>, <i>MIV</i>, <i>P5L</i>, <i>Dele17a_18</i>, <i>852del22</i>, <i>CFTRdele1</i>, <i>D110E</i>, <i>R1066H</i>, <i>G1244E</i>, <i>c.1584+18672A&gt;G</i>, <i>1259insA</i>, <i>711+5G&gt;A</i>, <i>R352Q</i>, <i>G178R</i>, <i>D579G</i>, <i>1898+3A&gt;G</i>, <i>4382delA</i>, <i>4016insT</i>, <i>Dele14b_17b</i>, <i>Dele2ins182</i>, <i>Dele22_24</i>, <i>G1349D</i>  Nomenklatura dle HGVS: <i>c.1521_1523delCTT</i>, <i>c.54-5940_273+10250del21080</i>, <i>c.1652G&gt;A</i>, <i>c.3909C&gt;G</i>, <i>c.1624G&gt;T</i>, <i>c.1766+1G&gt;A</i>, <i>c.2012delT</i>, <i>c.1040G&gt;C</i>, <i>c.3846G&gt;A</i>, <i>c.1585-1G&gt;A</i>, <i>c.3484C&gt;T</i>, <i>c.3718-2477C&gt;T</i>, <i>c.2052_2053insA</i>, <i>c.254G&gt;A</i>, <i>c.489+1G&gt;T</i>, <i>c.1000C&gt;T</i>, <i>c.1657C&gt;T</i>, <i>c.2051_2052delAAinsG</i>, <i>c.2657+5G&gt;A</i>, <i>c.1007T&gt;A</i>, <i>c.54-1161_164+1603del2875</i>, <i>c.1654C&gt;T</i>, <i>c.3454G&gt;C</i>, <i>c.3472C&gt;T</i>, <i>c.1645A&gt;C</i>, <i>c.3140-26A&gt;G</i>, <i>c.3964-78_4242+577del</i>, <i>c.328G&gt;C</i>, <i>c.3528delC</i>, <i>c.115C&gt;T</i>, <i>c.349C&gt;T</i>, <i>c.579+1G&gt;T</i>, <i>c.1040G&gt;A</i>, <i>c.1519_1521delATC</i>, <i>c.1753G&gt;T</i>, <i>c.2052delA</i>, <i>c.3196C&gt;T</i>, <i>c.350G&gt;A</i>, <i>c.948delT</i>, <i>c.1545_1546delTA</i>, <i>c.1679G&gt;C</i>, <i>c.2988+1G&gt;A</i>, <i>c.3276C&gt;A</i>, <i>c.1013C&gt;T</i>, <i>c.3230T&gt;C</i>, <i>c.3194T&gt;C</i>, <i>c.1A&gt;G</i>, <i>c.14C&gt;T</i>, <i>c.2988+1173_3468+2111del</i>, <i>c.720_741delAGGGAGAATGATGATGAAGTAC</i>, <i>c.4+53+69delins299</i>, <i>c.330C&gt;A</i>, <i>c.3197G&gt;A</i>, <i>c.3731G&gt;A</i>, <i>c.1585-9412A&gt;G(c.1584+18672A&gt;G)</i>, <i>c.1127_1128insA</i>, <i>c.579+5G&gt;A</i>, <i>c.1055G&gt;A</i>, <i>c.532G&gt;A</i>, <i>c.1736A&gt;G</i>, <i>c.1753G&gt;T</i>, <i>c.4251delA</i>, <i>c.3884_3885insT</i>, <i>c.2620-674_3367+198del</i>, <i>c.54-5811_164+2186del8108ins182</i>, <i>c.3964-3890_3143delinsTAACT</i>, <i>c.4046G&gt;A</i></li> <li>• Devyser CFTR 68:  Tradiční nomenklatura: <i>711+1G&gt;T</i>, <i>2043delG</i>, <i>1677delTA</i>, <i>W1282X</i>, <i>R1283M</i>, <i>K710X</i>, <i>3849+10kbC&gt;T</i>, <i>2789+5G&gt;A</i>, <i>M1101K</i>, <i>G85E</i>, <i>3905insT</i>, <i>1525-1G&gt;A</i>, <i>2184delA</i>, <i>3659delC</i>, <i>N1303K</i>, <i>2184insA</i>, <i>1812-1G-&gt;A</i>, <i>CFTRdele2,3</i>, <i>2143delT</i>, <i>Y569D</i>, <i>R1162X</i>, <i>A561E</i>, <i>S1251N</i>, <i>P67L</i>, <i>R1158X</i>, <i>1609delCA</i>, <i>Q493X</i>, <i>E60X</i>, <i>1898+1G&gt;A</i>, <i>1898+5G&gt;T</i>, <i>I507del</i>, <i>F508del</i>, <i>V520F</i>, <i>394delTT</i>, <i>D1152H</i>, <i>V232D</i>, <i>L218X</i>, <i>621+2T&gt;C</i>, <i>1717-1G&gt;A</i>, <i>L206W</i>, <i>E92X</i>, <i>3120+1G&gt;A</i>, <i>G542X</i>, <i>S549N</i>, <i>G551D</i>, <i>712-1G&gt;T</i>, <i>R553X</i>, <i>3272-26A&gt;G</i>, <i>R560T</i>, <i>2183AA&gt;G</i>, <i>R117H</i>, <i>R117C</i>, <i>1811+1.6kbA&gt;G</i>, <i>2869insG</i>, <i>Y122X</i>, <i>Q890X</i>, <i>R1066C</i>, <i>R347H</i>, <i>R347P</i>, <i>1161delC</i>, <i>1154ins TC</i>, <i>E92K</i>, <i>I336K</i>, <i>R334W</i>, <i>Y1092X (C&gt;A)</i>, <i>621+1G&gt;T</i>, <i>1078delT</i>, <i>A455E</i>  Nomenklatura dle HGVS: <i>c.579+1G&gt;T</i>, <i>c.1911delG</i>, <i>c.1545_1546delTA</i>, <i>c.3846G&gt;A</i>, <i>c.3848G&gt;T</i>, <i>c.2128A&gt;T</i>, <i>c.3718-2477C&gt;T</i>, <i>c.1519_1523ATCTT</i>, <i>c.2657+5G&gt;A</i>, <i>c.3302T&gt;A</i>, <i>c.254G&gt;A</i>, <i>c.3773_3774insT</i>, <i>c.1393-1G&gt;A</i>, <i>c.2052delA</i>, <i>c.3528delC</i>, <i>c.3909C&gt;G</i>, <i>c.2052_2053insA</i>, <i>c.1680-1G&gt;A</i>, <i>c.54-5940_273+10250del21kbc.2012delT</i>, <i>c.1705T&gt;G</i>, <i>c.3484C&gt;T</i>, <i>c.1682C&gt;A</i>, <i>c.3752G&gt;A</i>, <i>c.200C&gt;T</i>, <i>c.3472C&gt;T</i>, <i>c.1477_1478delCA</i>, <i>c.1477C&gt;T</i>, <i>c.178G&gt;T</i>, <i>c.1766+1G&gt;A</i>, <i>c.1766+5G&gt;T</i>, <i>c.1519_1521delATC</i>, <i>c.1521_1523delCTT</i>, <i>c.1558G&gt;T</i>, <i>c.262_263delTT</i>, <i>c.3454G&gt;C</i>, <i>c.695T&gt;A</i>, <i>c.653T&gt;A</i>, <i>c.489+2T&gt;C</i>, <i>c.1585-1G&gt;A</i>, <i>c.617T&gt;G</i>, <i>c.274G&gt;T</i>, <i>c.2988+1G&gt;A</i>, <i>c.1624G&gt;T</i>, <i>c.1646G&gt;A</i>, <i>c.1652G&gt;A</i>, <i>c.580-1G&gt;T</i>, <i>c.1657C&gt;T</i>, <i>c.3140-26A&gt;G</i>, <i>c.1679G&gt;C</i>, <i>c.2051_2052delAAinsG</i>, <i>c.350G&gt;A</i>, <i>c.349C&gt;T</i>, <i>c.1680-886A&gt;G</i>, <i>c.2737_2738insG</i>, <i>c.366T&gt;A</i>, <i>c.2668C&gt;T</i>, <i>c.3196C&gt;T</i>, <i>c.1040G&gt;A</i>, <i>c.1040G&gt;C</i>, <i>c.1029delC</i>, <i>c.1022_1023insTC</i>, <i>c.274G&gt;A</i>, <i>c.1007T&gt;A</i>, <i>c.1000C&gt;T</i>, <i>c.3276C&gt;A</i>, <i>c.489+1G&gt;T</i>, <i>c.948delT</i>, <i>c.1364C&gt;A</i></li> </ul>
816/4	<ul style="list-style-type: none"> <li>• NGS Kardio v6 - seznam genů (<a href="https://www.cytogenetika.cz/sluzby/dedicna-onemocneni-srdce">https://www.cytogenetika.cz/sluzby/dedicna-onemocneni-srdce</a>)  <i>ADAMTS2</i>, <i>ALG10B</i>, <i>ALMS1</i>, <i>A2ML1</i>, <i>ALPK3</i>, <i>ABCC9</i>, <i>ACTA1</i>, <i>ACTA2</i>, <i>ACTC1</i>, <i>ACTN2</i>, <i>ACVR2B</i>, <i>AKAP9</i>, <i>ANK2</i>, <i>ANKRD1</i>, <i>B2M</i>, <i>B4GALT7</i>, <i>BAG3</i>, <i>BGN</i>, <i>BRAF</i>, <i>CACNA1C</i>, <i>CACNA2D1</i>, <i>CACNB2</i>, <i>CALM1</i>, <i>CALM2</i></li> </ul>

## Seznam činností v rámci flexibilního rozsahu akreditace

	<p><i>CALM3, CALR3, CASQ2, CAV3, CBL, CCDC11, CFC1, CFHR5, CHD7, CITED2, COL1A1, COL1A2, COL3A1, COL4A3, COL4A4, COL4A5, COL5A1, COL5A2, CRELD1, CRYAB, CSRP3, CTF1, CTNNA3, DCHS1, DES, DMD, DOLK, DPP6, DSC2, DSE, DSG2, DSP, DTNA, EFEMP2, ELN, EMD, EVC, EVC2, FBN1, FBN2, FHL1, FHL2, FHOD3, FLNA, FKBP14, FKTN, FLNC, FOG2/ZFPM2, FOXE, FOXH1, FXN, GAA, GATA4, GATA5, GATA6, GATAD1, GDF1, GJA1, GJA5, GLA, GPD1L, GSN, HAND1, HAND2, HCN4, HFE, HEY2, HRAS, JAG1, JUP, JPH2, KAT6b, KCNA5, KCND2, KCND3, KCNE1, KCNE2, KCNE3, KCNE5, KCNH2, KCNJ2, KCNJ5, KCNJ8, KCNQ1, KLF10, KMT2D, KRAS, LAMA2, LAMA4, LAMP2, LDB3, LEFTY2, LMNA, LOX, LZTR1, MAP2K2, MAT2A, MED12, MED13L, MEK1, MFAP5, MIB1, MIB2, MOG1, MRAZ, MYBPC3, MYH6, MYH7, MYH9, MYH11, MYL2, MYL3, MYLK, MYLK2, MYLK3, MYOC, MYOM, MYOZ2, MYPN, NEBL, NEXN, NF1, NF2, NKX2-5, NKX2-6, NODAL, NR2F2, NOS1AP, NOTCH1, NOTCH2, NPPA, NRAS, NUP155, OBSCN, PDLIM3, PKP2, PLOD1, PLN, PPCS, PPP1CB, PPP1R13L, PRDM16, PRKAG2, PRKG1, PSEN2, PTPN11, RAF1, RASA1, RASA2, RBM8A, RBM10, RBM20, RIT1, RRAS, RYR1, RYR2, SALL4, SDHA, SEMA3E, SCN10A, SCN1B, SCN2B, SCN3B, SCN4B, SCN5A, SGCD, SHOC2, SHROOM, SKI, SLC2A10, SLMAP, SMAD2, SMAD3, SMAD4, SMAD6, SMARCB1, SNTA1, SCO2, SOS1, SOS2, SPRED1, SYNE2, TAB2, TAZ, TBX1, TBX3, TBX5, TBX20, TCAP, TECRL, TFAP2B, TGFBR1, TGFBR2, TGFBR3, TGFBR3, TLL1, TMEM43, TMPO, TNN3, TNN3K, TNNC1, TNNT2, TNXB, TPM1, TRDN, TRIM54, TRIM63, TRPM4, TTN, TTR, TXNRD2, VCL, ZIC3 /MT-TL1-rs199474657</i></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• NGS Rasopatie, seznam genů (<a href="https://www.cytogenetika.cz/sluzby/ngs-panel-rasopatie">https://www.cytogenetika.cz/sluzby/ngs-panel-rasopatie</a>)</li> </ul> <p><i>PTPN11, SOS1, RAF1, RIT1, BRAF, KRAS, NRAS, MAP2K1, RRAS, CBL, SHOC2, A2ML1, LZTR1, RASA2, SOS2, MAP2K2, HRAS, SPRED1, NF1, NF2, PPP1CB, KAT6b, MRAS, RASA1, SMARCB1</i></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Heredity- klinický exom, (G:\1_Molekularni laborator\1_VYSETRENI\HEREDITY PANEL\Info\KAPA_Heredity KAPA\HyperCap Heredity_gene_list)</li> </ul> <p>Seznam 3332 genů lze poskytnout indikujícímu lékaři na vyžádání.</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• WES (Twist 2.0) Twist Bioscience, celý exom (36,5Mb)(<a href="https://www.cytogenetika.cz/sluzby/WES">https://www.cytogenetika.cz/sluzby/WES</a>)</li> </ul>
816/5	<p>Vyšetření 3 trombofilních mutací (HRM):</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- mutace v genu pro Faktor V (1691 G&gt;A)</li> <li>- mutace v genu pro Faktor II (20210G&gt;A)</li> <li>- mutace v genu pro MTHFR (677 C&gt;T)</li> </ul>
816/6	<p>Vybrané diagnózy:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Spinální muskulární atrofie – počty kopií exonů 7 a 8 genů: <i>SMN1 a SMN2</i></li> <li>• Syndrom DiGeorge – počty kopií genů: <i>PPIL2, SLC25A18, DGCR8, HIRA, SNRPD3, TBX1, MICAL3, CLTCL1, CLDN5, ZNF74, GP1BB, GNAZ, SMARCB1, USP18, TXNRD2, TBX1, RSPH14, KLHL22, TOP3B, HIC2, MED15, IL17RA, RAB36, BID, SNAP29, SMARCB1, LZTR1, RSPH14, CDC45</i> v oblasti 22q11</li> <li>• NF1 – počty kopií exonů 1 až 58 genu <i>NF1</i></li> </ul>
816/7	<p>Formát 8x60K, AMADID (18851 prób v ISCA oblastech + 40208 prób v páteřní oblasti), medián praktického rozlišení analýzy je cca 100kb (v ISCA oblastech je rozlišení vyšší)</p>
816/8	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Chromozomy 16,18,21, X,Y Trisomy test</li> <li>• Trisomy XY test</li> <li>• Trisomy test +</li> <li>• Trisomy Complete</li> </ul>
816/9	<p>Expanze CGG repetice ve <i>FMR1</i> genu</p>
816/10	<p>Vyšetření 3 trombofilních mutací (real-time PCR)</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- mutace v genu pro Faktor V (1691 G&gt;A)</li> <li>- mutace v genu pro Faktor II (20210G&gt;A)</li> <li>- mutace genu pro MTHFR (677 C&gt;T)</li> </ul>



## Seznam činností v rámci flexibilního rozsahu akreditace

### Vysvětlivky:

<sup>1</sup> 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.

MLPA	Metoda multiplexní amplifikace sond závislá na ligaci (Multiplex ligation-dependent probe amplification)
NGS-MPS	Masivně paralelní sekvenování (next generation sequencing – NGS)
HRM	Vysokorozlišovací analýza křivek tání
QF-PCR	Kvantitativní fluorescenční polymerázová řetězová reakce
ARMS	Alelově specifická amplifikace
Real-Time PCR	Polymerázová řetězová reakce v reálném čase
dTP-PCR	Metoda direct triplet-primed PCR
aCGH	Komparativní genomová hybridizace na čipu
WES	Celoexomové sekvenování