

## Seznam činností v rámci flexibilního rozsahu akreditace

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

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

**Číslo akreditovaného objektu:** 8141

**Osvědčení o akreditaci č.:** 31/2026

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

**Aktualizováno dne:** 14. 1. 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 variant germinálního genomu	Real-Time PCR	P_LBR_GEN_001_IZ, v1, P_LBR_GEN_001_A, v2; CFX 96, CFX Connect	Biologický materiál obsahující lidskou nukleovou kyselinu	A, B, C
2.	Vyšetření variant somatického genomu	Real-Time PCR	P_LBR_GEN_001_IZ, v1, P_LBR_GEN_001_A, v2; CFX 96	Biologický materiál obsahující lidskou nukleovou kyselinu	A, B, C
3.	Vyšetření variant germinálního genomu	PCR s fragmentační analýzou	P_LBR_GEN_001_IZ, v1, P_LBR_GEN_001_B, v1	Biologický materiál obsahující lidskou nukleovou kyselinu	A, B, C
4.	Vyšetření variant germinálního genomu	PCR s fragmentační analýzou	P_LBR_GEN_001_IZ, v1, P_LBR_GEN_001_C, v1; ABI PRISM 3100 Avant; SeqStudio Genetic Analyzer	Biologický materiál obsahující lidskou nukleovou kyselinu	A, B, C
5.	Vyšetření variant germinálního genomu	PCR s reverzní hybridizací	P_LBR_GEN_001_IZ, v1, P_LBR_GEN_001_D, v1	Biologický materiál obsahující lidskou nukleovou kyselinu	A, B, C
6.	Vyšetření variant germinálního genomu	Přímé sekvenování	P_LBR_GEN_001_IZ, v1, P_LBR_GEN_001_E, v1; ABI PRISM 3100 Avant; SeqStudio Genetic Analyzer	Biologický materiál obsahující lidskou nukleovou kyselinu	A, B, C
7.	Vyšetření variant germinálního genomu	MLPA	P_LBR_GEN_001_IZ, v1, P_LBR_GEN_001_F, v1; ABI PRISM 3100 Avant; SeqStudio Genetic Analyzer	Biologický materiál obsahující lidskou nukleovou kyselinu	A, B, C
8.	Vyšetření variant germinálního genomu	NGS-MPS	P_LBR_GEN_001_IZ, v1, P_LBR_GEN_001_G, v1; Genexus Integrated Sequencer System	Biologický materiál obsahující lidskou nukleovou kyselinu	A, B, C

## 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>
9.	Vyšetření variant somatického genomu	Real-Time PCR	P_LBR_GEN_001_IZ, v1, P_LBR_GEN_001_A, v2; CFX 96, CFX Connect	Biologický materiál obsahující lidskou nukleovou kyselinu	A, B, C

### Upřesnění rozsahu akreditace:

Odbornost / poř. číslo	Detailní informace k činnostem v rozsahu akreditace
816 /1	<p>Faktor V - Leidenská mutace (G1691A);</p> <p>Faktor II Prothrombin (G20210A);</p> <p>Faktor XIII (V34L);</p> <p>Faktor V R2 (H1299R);</p> <p><i>PAI-1</i> (4G/5G);</p> <p><i>MTHFR</i> (C677T, A1298C);</p> <p>HLA-B*27 – Morbus Bechtěrev;</p> <p>Laktózová intolerace (<i>LCT</i> -13910C&gt;T, -22018G&gt;A);</p> <p>Fruktózová intolerace (<i>ALDOB</i>: mutace A149P, A174D, N334K, del4E4);</p> <p>Deficit <math>\alpha</math>-1 antitrypsinu (<i>SERPINA1</i>: mutace PI*S = E264V, PI*Z = E342K);</p> <p><math>\beta</math>-fibrinogen (-455G&gt;A);</p> <p><i>ApoB</i> (R3500Q);</p> <p><i>ApoE</i> (E2/E3/E4);</p> <p><i>GpIIIa</i> (L33P);</p> <p>Metabolismus thiopurinových léčiv (<i>TPMT</i>: mutace TPMT*2 = G238C, TPTMT*3A = G460A/A719G, TPMT*3B = G460A, TPMT*3C = A719G);</p> <p>Metabolismus warfarinu (<i>VKORC1</i>: mutace -1639G&gt;A, <i>CYP2C9</i>: CYP2C9*2 = C430T, CYP2C9*3 = A1075C);</p> <p>Gilbertův syndrom (<i>UGT1A1</i>);</p> <p>Predispozice k celiakální sprue (lokusy <i>DQA1</i> a <i>DQB1</i>; serologické ekvivalenty DQ2.5, DQ2.2, DQ8);</p> <p>Hereditární hemochromatóza (<i>HFE</i>: mutace C282Y, H63D, S65C);</p> <p><i>GpIa</i> (C807T);</p> <p>Stanovení predispozice k psoriáze/lupénce (alely HLA-C*06);</p> <p>Metabolismus antikoagulancií, antidepresiv, antiepileptik, inhibitorů protonové pumpy, antikonvulziv, hypnotik, sedativ, antimalarik, antiretrovirik, antimykotik aj. (gen <i>CYP2C19</i> alely *1, *2, *3, *17);</p> <p>Metabolismus myorelaxans, např. suxamethonia, mivacuria (gen <i>BCHE</i> alely A, K, F1, F2, S1);</p> <p><i>ACE</i> (ins/del)</p>
816/2	Stanovení fúzního genu <i>BCR-ABL</i> a určení typu přestavby (M-bcr, m-bcr, $\mu$ -bcr)
816/3	<p>Stanovení predispozice k celiakální sprue (lokusy <i>DQA1</i> a <i>DQB1</i>; serologické ekvivalenty DQ2.5, DQ2.2, DQ8);</p> <p>Stanovení predispozice k narkolepsii (alela <i>DQB1</i>*0602)</p>

## Seznam činností v rámci flexibilního rozsahu akreditace

Odbornost / poř. číslo	Detailní informace k činnostem v rozsahu akreditace
816/4	Cystická fibróza (mutace v genu <i>CFTR</i> ); Syndrom fragilního X – stanovení počtu CGG repetice v genu <i>FMRI</i> ; Stanovení mikroleceí v lokuse <i>AZF</i> na chromozomu Y ( <i>AZF</i> a, <i>AZF</i> b, <i>AZF</i> c)
816/5	Vyšetření predispozice k revmatoidní artritidě (sdílený epitop HLA-DRB1)
816/6	Metabolismus mědi ( <i>ATP7B</i> - exony 3, 8, 14, 15 a 17); Prelinguální hluchota, nesyndromální (gen <i>GJB2</i> )
816/7	Spinální muskulární atrofie (delece/duplikace exonů 7 a 8 v genech <i>SMN1</i> a <i>SMN2</i> ); Detekce delecí a duplikací v genu <i>BRCA1</i> ; Detekce delecí a duplikací v genech <i>BRCA2/CHEK2</i> ; Detekce delecí a duplikací v genech <i>EPCAM</i> , <i>MSH2</i> , <i>MLH1</i> , <i>PMS2</i> , <i>MUTYH</i> a <i>MSH6</i> metodou MLPA
816/8	Dědičný karcinom prsu a ovárií (geny <i>BRCA1</i> a <i>BRCA2</i> ); Dědičný karcinom prsu a vaječníků - NGS panel 21 genů ( <i>ATM</i> , <i>BARD1</i> , <i>BRCA1</i> , <i>BRCA2</i> , <i>BRIP1</i> , <i>CDHI</i> , <i>CDK12</i> , <i>FAM175A</i> , <i>FANCD2</i> , <i>CHEK2</i> , <i>MRE11</i> , <i>MSH6</i> , <i>NBN</i> , <i>PALB2</i> , <i>PMS2</i> , <i>RAD51B</i> , <i>RAD54L</i> , <i>TP53</i> , <i>RAD50</i> , <i>RAD51C</i> , <i>RAD51D</i> ); Dědičný karcinom prostaty - NGS panel 26 genů ( <i>AKT1</i> , <i>APC</i> , <i>AR</i> , <i>ATM</i> , <i>BRAF</i> , <i>BRCA1</i> , <i>BRCA2</i> , <i>CDHI</i> , <i>CDK12</i> , <i>CTNNB1</i> , <i>HOXB13</i> , <i>CHEK2</i> , <i>IDH1</i> , <i>KRAS</i> , <i>MED12</i> , <i>MLH1</i> , <i>MSH2</i> , <i>MSH6</i> , <i>MYC</i> , <i>PIK3CA</i> , <i>PIK3R1</i> , <i>PMS2</i> , <i>PTEN</i> , <i>RBI</i> , <i>SPOP</i> , <i>TP53</i> ); Kolorektální karcinom a karcinom pankreatu - NGS panel 16 genů ( <i>APC</i> , <i>BRAF</i> , <i>BRCA1</i> , <i>BRCA2</i> , <i>CTNNB1</i> , <i>KRAS</i> , <i>MLH1</i> , <i>MSH2</i> , <i>MSH6</i> , <i>MUTYH</i> , <i>MYC</i> , <i>PIK3CA</i> , <i>PMS2</i> , <i>PTEN</i> , <i>STK11</i> , <i>TP53</i> ); NGS panel hereditárních nádorových syndromů – 50 genů ( <i>AKT1</i> , <i>APC</i> , <i>AR</i> , <i>ATM</i> , <i>ATR</i> , <i>BARD1</i> , <i>BLM</i> , <i>BRAF</i> , <i>BRCA1</i> , <i>BRCA2</i> , <i>BRIP1</i> , <i>CDHI</i> , <i>CDK12</i> , <i>CTNNB1</i> , <i>EPCAM</i> , <i>FAM175A</i> , <i>FANCD2</i> , <i>GATA3</i> , <i>GEN1</i> , <i>HOXB13</i> , <i>CHEK2</i> , <i>IDH1</i> , <i>KRAS</i> , <i>MED12</i> , <i>MLH1</i> , <i>MRE11</i> , <i>MSH2</i> , <i>MSH6</i> , <i>MUTYH</i> , <i>MYC</i> , <i>NBN</i> , <i>NF1</i> , <i>PALB2</i> , <i>PIK3CA</i> , <i>PIK3R1</i> , <i>PMS2</i> , <i>PTEN</i> , <i>RAD50</i> , <i>RAD51B</i> , <i>RAD51C</i> , <i>RAD51D</i> , <i>RAD54L</i> , <i>RBI</i> , <i>RET</i> , <i>SPOP</i> , <i>STK11</i> , <i>TP53</i> , <i>VHL</i> , <i>WT1</i> , <i>XRCC2</i> )
816/9	Calreticulin – myeloproliferativní neoplasie (nejčastější varianty v exonu 9 genu <i>CALR</i> – del52bp, ins5bp); <i>MPL</i> – myeloproliferativní neoplasie (nejčastější varianty v exonu 10 genu <i>MPL</i> – W515L, W515K, W515A, S505N); <i>JAK2</i> exon 12 – polycytemia vera (nejčastější varianty v exonu 12 genu <i>JAK2</i> )

### 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

E - Flexibilita týkající se míst poskytování POCT vyšetření

Není-li uveden žádný stupeň volnosti, nemůže laboratoř pro dané vyšetření uplatňovat flexibilní přístup k rozsahu akreditace.

## Seznam činností v rámci flexibilního rozsahu akreditace

Real-Time PCR	Polymerázová řetězová reakce v reálném čase
MLPA	Multiplex ligation-dependent probe amplification
NGS-MPS	Sekvenování nové generace – masivní paralelní sekvenování
PCR	Polymerázová řetězová reakce