

Seznam činností v rámci flexibilního rozsahu akreditace

Název subjektu: SANATORIUM Helios, spol. s r.o.
Název objektu: Laboratoř lékařské genetiky
Číslo akreditovaného objektu: 8258
Osvědčení o akreditaci č.: 223/2026
Oblast akreditace: Zdravotnická laboratoř – ČSN EN ISO 15189 ed. 3:2023
Aktualizováno dne: 5. 5. 2026

Vyšetření:

Poř. číslo	Analyt / parametr/diagnostika	Princip vyšetření	Identifikace postupu/ přístrojové vybavení	Vyšetřovaný materiál	Stupně volnosti ¹
816 - Laboratoř lékařské genetiky					
1.	Vyšetření konstitučního karyotypu	Konvenční cytogenetická analýza	SOP-LLG-001, ver. 06/03; PP-LLG-001, ver. 06	Periferní krev	A, B
2.	Vyšetření chromozomových aberací	FISH	SOP-LLG-010, ver. 08; PP-LLG-010, ver. 08	Periferní krev	A, B
3.	Preimplantační genetické testování variant genomu (PGT)	Fragmentační analýza	SOP-LLG-012, ver. 07; PP-LLG-012, ver. 05; 3130 Applied Biosystems	Biologický materiál obsahující lidskou genomovou DNA	A, B, C
4.	Preimplantační genetické testování variant genomu (PGT)	NGS-MPS	SOP-LLG-014, ver. 04; PP-LLG-014b, ver. 02; MiSeq, platforma Illumina	Trofektoderm	A, B
5.	Vyšetření variant germinálního genomu	Fragmentační analýza	SOP-LLG-016, ver. 01; PP-LLG-016, ver. 01; 3130 Applied Biosystems	Biologický materiál obsahující lidskou nukleovou kyselinu	A, B, C

Upřesnění rozsahu akreditace:

Odbornost / poř. číslo	Detailní informace k činnostem v rozsahu akreditace
816/3	c.1528G>C, MLH1: c.677G>T, MLH1: c.1489_1490insCG, MSH2: c.942+3A>T, MSH6: c.3053del, FBN1: c.6148G>T, FBN1: c.6554T>C, FBN1: c.7238G>A, DMPK, NF1: c.7155C>T, OTC: c.461-471del, AR: c.1789 G>A, PKD1, SMN1, COL2A1: c.816+1G>A, TSC1: c.2194C>T, LAMC2: c.3328+1G>A, EXT2: c.544C>T, ENPP1: c.191-192del, ENPP1: 1026-59_1026-10del, ZNF9, RB1: c.2416insT, EXT1: c.2023A>T, CFTR: c.711+1G>T, FMR1, GJB2: c.109G>A, NF1: c.6756+2T>C, NF1: c.1297_1300dup, F9: c.1277C>T, COL1A1: c.579del, CFTR: c.2250del, SERPINA1: c.1096G>A, PEX14: c.319C>T, GCDH: c.1198G>A, GCDH: c.1262C>T, SURF1: c.845_846del, RS1: c.575_576insT, CFTR: c.1898+1G>A, ED1: c.1A>T, BRCA2: c.7878G>G, PTCH1: c.403C>T, TSC2: c.103C>T, BRCA1: c.2762del, ZNF469: c.9373C>T, ZNF469: c.7466G>A, CFTR: c.3849C>T, NF1:

Seznam činností v rámci flexibilního rozsahu akreditace

Odbornost / poř. číslo	Detailní informace k činnostem v rozsahu akreditace
	c.4981T>C, CFTR: c.54-5940_273+10250del, PAH: c.1222C>T, APC: c.-191T>C, GCK: c.308C>T, CFTR: c.1624G>T, BRCA2: c.316+1G>C, GJB2: c.313_326del, PKD1: c.7023_7024del, DSP: 6850C>T, AR: c.1769-5322C>G, DMD: c.10465dup, RET: c.2410G>A, NF1: c.5206-1G>A, COL4A5: c.2323G>A, NF1: c.3790_3791del, F8: 5905A>G, BRCA2: c.5645C>A
816/5	Vyšetřované mutace v genu CFTR: c.1040G>A, c.1040G>C, c.2657+5G>A, c.2988+1G>A, c.579+1G>T, c.1000C>T, c.1519_1521del, c.1521_1523del, c.3718-2477C>T, c.1545_1546del, c.948delT, c.1558G>T, c.617T>G, c.3846G>A, c.1679G>C, c.2215del, c.2668C>T, c.1657C>T, c.1652G>A, c.1647T>G, c.1646G>A, c.3302T>A, c.1624G>T, c.3773_3774insT, c.3276C>A, c.3752G>A, c.313delA, c.1680-886A>G, c.1585-1G>A, c.350G>A, c.349C>T, c.3909C>G, c.366T>A, c.262_263del, c.254G>A, c.3196C>T, c.1766+1G>A, c.2538G>A, c.2052delA, c.3454G>C, c.54-5940_273+10250del21kb, c.200C>T, c.2012delT, c.178G>T, c.3528delC, c.3140-26A>G, c.489+1G>T, c.1364C>A, c.3484C>T, c.3472C>T, c.1210-7_1210-6del, c.1210-11T>G, c.1210-11delinsGTG], c.1210-12[7], c.1210-12[9]

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

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.

FISH – Fluorescenční in situ hybridizace

NGS-MPS – Masivně paralelní sekvenování