**Název subjektu**: Fakultní nemocnice v Motole

**Název objektu**: Klinika dětské neurologie 2. LF UK a FN Motol - Neurogenetická laboratoř

**Číslo akreditovaného objektu**: 8322

**Osvědčení o akreditaci** č.: 92/2024

**Oblast akreditace**: Zdravotnická laboratoř - ČSN EN ISO 15189 ed. 2:2013

**Aktualizováno dne**: 19. 3. 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 | MLPA | IISOPM\_NGL\_01/2020; verze 4; PI15 – verze 1;ABI 3130 | Biologický materiál obsahující nukleovou kyselinu | A, B, C |
| 2. | Vyšetření variant germinálního genomu | Přímé sekvenování | IISOPM\_NGL\_02/2020; verze 4; PI15 – verze 1; PI05 – verze 2; PI07 – verze 2; PI10 – verze 2;ABI 3130 | Biologický materiál obsahující nukleovou kyselinu | A, B, C |
| 3. | Vyšetření variant germinálního genomu | NGS-MPS | IISOPM\_NGL\_04/2022; verze 3; PI16 – verze 2; PI19 – verze 1; PI24 – verze 1; IISOPM\_NGL\_05/2022; verze 2; PI22 – verze 2; PI23 – verze 2;NovaSeq 6000, Illumina | Biologický materiál obsahující nukleovou kyselinu | A, B, C |

**Upřesnění rozsahu akreditace:**

| **Odbornost / poř. číslo**  | **Detailní informace k činnostem v rozsahu akreditace** |
| --- | --- |
| 816/1 | Geny: *PLP1, PMP22, GJB2, GJB3, GJB6, POU3F4, WFS1, ATL1, SPAST, REEP1, SPG7, SPG11, SEPT9, MTM1, MTMR1, GDAP1, MTMR2, SBF2, SH3TC2, EGR2, PRX, NEFL, STRC, CATSPER2, OTOA*  |
| 816/2 | Vyšetřované geny: *PMP22, MPZ, MFN2, RAB7, HINT1, GDAP1, SH3TC2, FBLN5, GJB1, HSP22, HSP27, SPTLC1, BSCL2, SORD, PLP1, TTR, EXOSC3, MARVELD2, KCNQ2, SCN2A, SPAST;* |
| 816/3 | Exomové sekvenování s vyhodnocením kódujících exonů 287 genů dosud popsaných u dědičné neuropatie CMT: Verze\_CMT\_11\_2023:Geny vyhodnocené ve virtuálním panelu: *AARS, ABCA1, ABCC9, ABHD12, ACTC1, ACTN2, AGTPBP1, AGXT, AIFM1, ALDH3A2, ANKRD1, AP1S1, APOA1, APTX, AR\_CAG, ARHGEF10, ARL6IP1, ARSA, ATL1, ATL3, ATM, ATP1A1, ATP7A, ATXN1\_CAG, ATXN10\_ATTCT, ATXN2\_CAG, ATXN3\_CAG, ATXN7\_CAG, B4GALNT1, BAG3, BCKDHB, BICD2, BRAF, BSCL2, C12ORF65, C19orf12, C1ORF194, CACNB4, CASQ2, CAV3, CCT5, CD59, CLTCL1, CNTNAP1, COA7, COQ8A, COX6A1, CPOX, CRYAB, CSRP3, CTDP1, CYP27A1, DARS2, DCAF8, DCTN1, DEGS1, DES, DGUOK, DHH, DHTKD1, DMD, DNAJB2, DNAJC3, DNM2, DNMT1, DRP2, DSC2, DSG2, DSP, DST, DSTYK, DTNA, DYNC1H1, EGR2, ELP1, EMD, ERBB3, ERCC6, ERCC8, ETFDH, FA2H, FAH, FAM126A, FAM134B, FBLN5, FBXO38, FGD4, FGF14, FIG4, FKTN, FLVCR1, FMR1\_CGG, FXN, FXN\_GAA, GAA, GALC, GAN, GARS, GATAD1, GBA2, GBF1, GDAP1, GJB1, GJC2, GLA, GLE1, GNB4, HADHA, HADHB, HARS, HINT1, HK1, HMBS, HOXD10, HRAS, HSPB1, HSPB3, HSPB8, CHCHD10, IARS2, IGHMBP2, INF2, ITPR1, ITPR3, JAG1, JPH2, JUP, KARS, KCNA1, KCNA2, KCNC3, KIF1A, KIF1B, KIF5A, KLC2, KRAS, L1CAM, LAMA4, LAMP2, LAS1L, LDB3, LITAF, LMNA, LRSAM1, LYST, MAP1B, MAP2K1, MAP2K2, MARS, MCM3AP, MED25, MFN2, MMACHC, MME, MORC2, MPV17, MPZ, MRE11, MT-ATP6, MTMR2, MT-RNR1, MT-TL1, MTTP, MYBPC3, MYH14, MYH6, MYH7, MYL2, MYL3, MYOZ2, MYPN, NAGA, NAGLU, NDRG1, NEBL, NEFH, NEFL, NEXN, NGF, NIPA1, NOP56\_GGCCTG, NRAS, NTRK1, OPA1, OPA3, PDHA1, PDK3, PDLIM3, PDYN, PEX10, PEX7, PHYH, PKP2, PLEKHG5, PLN, PLP1, PMM2, PMP2, PMP22, PNKP, PNPLA6, POLG, POLR3A, PPOX, PPP2R2B\_CAG, PRDM12, PRKAG2, PRKCG, PRNP, PRPS1, PRX, PTEN, PTPN11, PTRH2, RAB7A, RAF1, RBM20, REEP1, RETREG1, RIT1, RYR2, SACS, SBF1, SBF2, SCARB2, SCN10A, SCN11A, SCN5A, SCN9A, SCP2, SCYL1, SELENOI, SEPT9, SETX, SGCD, SH3TC2, SIGMAR1, SIL1, SLC12A6, SLC1A3, SLC25A19, SLC25A46, SLC52A1, SLC52A2, SLC52A3, SLC5A7, SMN1, SOD1, SORD, SOS1, SOX10, SPART, SPAST, SPG11, SPG21, SPG7, SPTBN2, SPTBN4, SPTLC1, SPTLC2, SUCLA2, SURF1, SYT2, TAZ, TCAP, TDP1, TFG, TMEM43, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1, TRIM2, TRPA1, TRPV4, TTBK2, TTN, TTPA, TTR, TUBB3, TWNK, TYMP, VCL, VCP, VPS13A, VRK1, VWA1, WARS, WASHC5, WNK1, XK, XPA, XRCC1, YARS, ZFYVE26, ZFYVE27*Exomové sekvenování s vyhodnocením kódujících exonů 385 genů spojovaných s dětskou epilepsií a epileptickou encefalopatií: Verze\_EE\_02\_2024:Geny vyhodnocené ve virtuálním panelu: *AARS1*, *ABAT, ABCA2, ACTL6B, ADAM22, ADAR, ADARB1, ADNP, ADPRS, ADSL, AFF3, AFG2A, AGO1, ALDH5A1, ALDH7A1, ALG13, ALG14, AMT, ANKRD11, AP2M1, AP3B2, AP4S1, ARFGEF1, ARFGEF2, ARHGEF9, ARID1A, ARID1B, ARV1, ARX, ASAH1, ASH1L, ASXL3, ATN1, ATP13A2, ATP1A1, ATP1A2, ATP1A3, ATP6AP2, ATP6V0A1, ATP6V0C, ATP6V1A, BRAT1, C12orf57, CACNA1A, CACNA1B, CACNA1C, CACNA1D, CACNA1E, CACNA1I, CACNA2D1, CACNA2D2, CACNB4, CAD, CASK, CASR, CDK19, CDKL5, CELF2, CERS1, CLCN2, CLCN3, CLCN4, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CNKSR2, CNNM2, CNPY3, CNTN2, CNTNAP2, CPA6, CPLX1, CPSF3, CPT2, CSNK2B, CSTB, CTNND2, CTSD, CTSF, CUL3, CUX2, CYFIP2, DCX, DEAF1, DENND5A, DEPDC5, DHDDS, DHPS, DHX16, DIAPH1, DLL1, DMXL2, DNM1, DNM1L, DOCK7, DYNC1H1, DYRK1A, EEF1A2, EFHC1, EHMT1, EIF2S3, EIF3F, EIF4A2, EMC10, EPM2A, ESAM, EXOC7, EXT2, FARS2, FASN, FBXO11, FBXO28, FGF12, FGF13, FOLR1, FOXG1, FRRS1L, FZR1, GABBR2, GABRA1, GABRA2, GABRA3*, *GABRA5, GABRA6, GABRB1, GABRB2, GABRB3, GABRD, GABRG2, GAD1, GAMT, GATAD2B, GLDC, GLS, GNAI1, GNAO1, GNB1, GNB5, GOSR2, GOT2, GPAA1, GPHN, GRIA4, GRIK2, GRIN1, GRIN2A, GRIN2B, GRIN2D, GRM7, HACE1, HCN1, HCN2, HECTD4, HECW2, HID1, HNRNPU, HUWE1, CHD2, CHD5, CHD8, CHKA, CHRNA2, CHRNA4, CHRNA7, CHRNB2, IER3IP1, IQSEC2, IRF2BPL, ITPA, KANSL1, KCNA1, KCNA2, KCNB1, KCNC1, KCNC2, KCNH1, KCNH5, KCNJ10, KCNK4, KCNMA1, KCNQ2, KCNQ3, KCNQ5, KCNT1, KCNT2, KCTD7, KMT2A, LGI1, LIAS, LMNB2, LNPK, MACF1, MARCHF6, MAST3, MBD5, MDH2, MECP2, MED11, MED13L, MED17, MED23, MEF2C, MFF, MFSD8, MOCS1, MOCS2, MTHFS, MTOR, MYT1L, NACC1, NAPB, NARS1, NARS2, NAXE, NBEA, NCDN, NECAP1, NEUROD2, NEXMIF, NGLY1, NHLRC1, NLGN3, NPRL2, NPRL3, NRROS, NRXN1, NSD1, NSF, NSRP1, NTRK2, NUS1, OPHN1, OTUD6B, OXR1, P4HTM, PACS1, PACS2, PAK1, PARS2, PCDH19, PDE2A, PHACTR1, PHF21A, PHF6, PIGA, PIGB, PIGC, PIGF, PIGG, PIGH, PIGK, PIGM, PIGN, PIGO, PIGP, PIGQ, PIGS, PIGT, PIGU, PIGV, PIGW, PLCB1, PLPBP, PNKP, PNPO, POGZ, POLG, POU3F3, PPFIBP1, PPP2CA, PPP2R5D, PPP3CA, PPT1, PRICKLE1, PRICKLE2, PRMT7, PRRT2, PRUNE1, PTPN23, PUM1, PURA, EPRS1, QARS1, RAB39B, RANBP2, RHOBTB2, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, RNF13, ROGDI, RORA, RORB, RTN4IP1, RTTN, SAMD12, SAMHD1, SARS1, SCARB2, SCN1A, SCN1B, SCN2A, SCN3A, SCN8A, SEMA6B, SERPINI1, SETBP1, SETD1A, SETD1B, SETD2, SETD5, SHANK2, SHANK3, SHQ1, SLC12A5, SLC13A5, SLC19A3, SLC1A2, SLC1A4, SLC25A12, SLC25A22, SLC2A1, SLC31A1, SLC35A2, SLC35A3, SLC38A3, SLC6A1, SLC6A8, SLC7A6OS, SLC9A6, SMARCA2, SMARCC2, SMC1A, SNAP25, SNIP1, SPTAN1, ST3GAL3, STARD7, STRADA, STX1B, STXBP1, SYN1, SYNGAP1, SYNJ1, SZT2, TANC2, TBC1D24, TBC1D2B, TBCD, TBCK, TBL1XR1, TBR1, TCF4, TIAM1, TPP1, TRAK1, TRAPPC4, TRAPPC6B, TREX1, TRIM8, TRIP12, TRIT1, TSEN15, TUBGCP2, TWNK, UBA5, UBAP2L, UBE3A, UFSP2, UGDH, UGP2, UNC80, USP7, VARS1, VPS50, WARS2, WASF1, WDR4, WDR45, WDR45B, WWOX, YIPF5, YWHAG, ZEB2;*Exomové sekvenování s vyhodnocením kódujících exonů 26 genů dosud spojovaných s hereditární senzitivní neuropatií: Verze\_HSN\_09\_2022:Geny vyhodnocené ve virtuálním panelu: *ARL6IP1, ATL1, ATL3, CLTCL1, DNMT1, DST, ELP1, FAAH-OUT, FLVCR1, GMPPA, KIF1A, MADD, MPV17, NGF, NTRK1, PRDM12, RAB7A, RETREG1, RFC1, SCN9A, SCN11A, SPTLC1, SPTLC2, TECPR2, WNK1, ZFHX2;*~~Exomové sekvenování s vyhodnocením kódujících exonů 94 genů dosud popsaných u autosomálně recesivně dědičné poruchy sluchu: Verze\_HL1\_01\_2023:~~~~Geny vyhodnocené ve virtuálním panelu:~~ *~~ADCY1, ADGRV1, AIFM1, BDP1, BSND, CABP2, CDC14A, CDH23, CEACAM16, CIB2, CLDN14, CLDN9, CLIC5, CLPP, CLRN1, CLRN2, COL11A2, COL4A3, COL4A4, COL4A5, COL4A6, COL9A1, COL9A2, DCDC2, DFNB59, ELMOD3, EPS8, EPS8L2, ESPN, ESRP1, ESRRB, FAM65B, GAB1, GAS2, GIPC3, GJB2, GJB6, GPSM2, GRAP, GRXCR1, GRXCR2, HGF, ILDR1, KARS, LHFPL5, LOXHD1, LRTOMT, MANBA, MARVELD2, MET, MPZL2, MSRB3, MYO15A, MYO3A, MYO6, MYO7A, NARS2, OTOA, OTOF, OTOG, OTOGL, PCDH15, PDZD7, PNPT1, POU3F4, PPIP5K2, PRPS1, PTPRQ, RDX, ROR1, S1PR2, SERPINB6, SLC22A4, SLC26A4, SLC26A5, SLITRK6, SMPX, SPNS2, STRC, SYNE4, TBC1D24, TECTA, TMC1, TMEM132E, TMIE, TMPRSS3, TPRN, TRIOBP, TSPEAR, USH1C, USH1G, USH2A, WBP2, WHRN;~~*Exomové sekvenování s vyhodnocením kódujících exonů 223 genů dosud popsaných u autosomálně recesivně a dominantně dědičné poruchy sluchu: Verze\_HL\_03\_2024:Geny vyhodnocené ve virtuálním panelu: *ABCC1, ABHD12, ACOX1, ACTG1, ADCY1, ADGRV1, AFG2B, AIFM1, ALMS1, AP1S1, ATOH1, ATP11A, ATP2B2, ATP6V1B1, ATP6V1B2, BCS1L, BDP1, BSND, CABP2, CCDC50, CD164, CDC14A, CDH23, CEACAM16, CEP250, CEP78, CIB2, CISD2, CLDN14, CLDN9, CLIC5, CLPP, CLRN1, CLRN2, COG4, COCH, COL11A1, COL11A2, COL2A1, COL4A3, COL4A4, COL4A5, COL4A6, COL9A1, COL9A2, COL9A3, CRLS1, CRYM, DCDC2, DIABLO, DIAPH1, DIAPH3, DMXL2, DNAJC3, DNMT1, DSPP, EDN3, EDNRB, ELMOD3, EPHA10, EPS8, EPS8L2, ESPN, ESRP1, ESRRB, EYA1, EYA4, FDXR, FGF3, FOXF2, FOXI1, GAB1, GAS2, GATA3, GGPS1, GIPC3, GJB2, GJB3, GJB6, GOSR2, GPR156, GPSM2, GRAP, GPRASP2, GREB1L, GRHL2, GRXCR1, GRXCR2, GSDME, HAAO, HARS2, HGF, HOMER2, HOXA2, HSD17B4, CHD7, IFNLR1, ILDR1, KARS, KCNE1, KCNJ10, KCNJ16, KCNQ1, KCNQ4, KDM3B, KIT, KITLG, LARS2, LETM1, LHFPL5, LMX1A, LOXHD1, LRTOMT, MANBA, MAP1B, MARVELD2, MASP1, MCM2, MET, MITF, MINAR2, MN1, MORC2 MPZL2, MSRB3, MYH14, MYH9, MYO15A, MYO3A, MYO6, MYO7A, NARS2, NCOA3, NLRP3, OGDHL, OPA1, OSBPL2, OTOA, OTOF, OTOG, OTOGL, OXR1, P2RX2, PAX2, PAX3, PBX1, PCDH15, PDE1C, PDSS1, PDZD7, PI4KB, PJVK, PLS1, PMP22, PNPT1, POU3F4, POU4F3, PPIP5K2, PRPS1, PSMC3, PTPRQ, RDX, REST, RIPOR2, RNF220, ROR1, S1PR2, SALL1, SALL4, SCD5, SERAC1, SERPINB6, SGPL1, SIX1, SLC12A2, SLC17A8, SLC22A4, SLC26A4, SLC26A5, SLC4A11, SLC44A4, SLC52A2, SLC52A3, SLITRK6, SMPX, SNAI2, SOX10, SOX2, SPATA5, SPATA5L1, SPATC1L, SPNS2, SPTBN4, STRC, STXBP3, STX4, SYNE4, TBC1D24, TECTA, THOC1, TIMM8A, TJP2, TMC1, TMEM43, TMEM132E, TMIE, TMPRSS3, TMTC2, TMTC4, TNC, TOP2B, TPRN, TRIOBP, TRRAP, TSPEAR, USH1C, USH1G, USH2A, USP48, WBP2, WFS1, WHRN, YARS1;*Exomové sekvenování s vyhodnocením kódujících exonů 197 genů dosud popsaných s hereditárními spastickými paraparézami: Verze\_SPG\_03\_2024:Geny vyhodnocené ve virtuálním panelu: *ABCD1, ABHD16A, ACO2, ADA2, ADAR, ADCY5, ADGRB2, AFG3L2, ALDH18A1, ALS2, AMFR, ANG, AP4B1, AP4E1, AP4M1, AP4S1, AP5Z1, ARG1, ARL6IP1, ARSI, ATAD3A, ATL1, ATL3, ATP13A2, ATP1A1, ATP2B4, ATRX, ATXN3, B4GALNT1, BCKDK, BICD2, BSCL2, BTK, C12ORF65, C19orf12, CA8, CAPN1, CCDC88C, CCT5, CLN8, COL4A1, CPT1C, CYP27A1, CYP2U1, CYP7B1, DDHD1, DDHD2, DEGS1, DNM1L, DNM2, DNMT1, DSTYK, DYNC1H1, EIF2B5, ENTPD1, EPB41L4A, ERCC5, ERLIN1, ERLIN2, ETHE1, EXOSC3, FA2H, FAR1, FARS2, FAT2, FXN, GARS1, GBA2, GBF1, GCH1, GJA1, GJC2, GLA, GLB1, GLRX5, GNPTG, GPT2, GRID2, GRN, HACE1, HARS1, HNRNPDL, HPDL, HSPB1, HSPD1, CHMP3, IBA57, IFIH1, ISCA2, ITPR1, KAT6B, KCNA2, KCNJ10, KIDINS220, KIF1A, KIF1B, KIF1C, KIF5A, KLC2, KLC4, KPNA3, KY, L1CAM, LARS2, LYST, MAG, MARS1, MFN2, MTHFR, MTM1, MTRFR, MYO1H, NARS2, NDUFS1, NEFL, NEMF, NFU1, NIPA1, NSL1, NT5C2, OPA1, OSGEP, PCYT2, PDHA1, PI4KA, PLA2G6, PLP1, PNPLA6, PNPLA8, PNPT1, POLG, POLR2A, POLR3A, PQBP1, PSEN1, PSMC1, PYCR2, RAB39B, RARS, REEP1, REEP2, RETREG1, RNASEH2A, RNASEH2B, RNF170, RTN2, SACS, SAMHD1, SDHAF1, SELENOI, SERAC1, SETX, SIGMAR1, SLC16A2, SLC25A15, SLC2A1, SLC33A1, SLC35A2, SLC35G2, SOX2, SPART, SPAST, SPG11, SPG21, SPG7, SPTAN1, SPTSSA, SYNE1, SYNRG, TBCD, TBP, TCF20, TECPR2, TFG, TGM6, TMEM63C, TRPV4, TTC19, TTPA, TUBA1A, TUBB2A, TUBB4A, UBAP1, UBQLN2, UNC80, VAMP1, VCP, VPS13D, VPS37A, VPS53, VRK1, VWA1, VWA3B, WASHC5, ZC4H2, ZFYVE26, ZFYVE27.*Exomové sekvenování s vyhodnocením kódujících exonů 740 genů spojovaných s poruchami autistického spektra: Verze\_PAS\_02\_2024:Geny vyhodnocené ve virtuálním panelu: *ABCA2, ABCD1, ACOX1, ACSL4, ACTB, ACTG1, ACY1, ADAR, ADGRL1, ADNP, ADSL, AFF2, AGTPBP1, AHI1, AIFM1, AIMP1, ALDH18A1, ALDH4A1, ALDH5A1, ALG1, ALG11, ALG12, ALG13, ALG2, ALG3, ALG6, ALKBH8, ALMS1, AMER1, AMT, ANK2, ANK3, ANKRD11, AP1S1, AP1S2, AP3B1, AP3B2, AP4B1, AP4E1, AP4M1, AP4S1, APC2, ARFGEF2, ARG1, ARHGEF9, ARID1A, ARID1B, ARPC4, ARX, ASAH1, ASCC3, ASH1L, ASPM, ASS1, ASXL1, ASXL3, ATL1, ATP13A2, ATP1A3, ATP2B1, ATP6AP2, ATP7A, ATP8A2, ATRX, AUH, AUTS2, B3GALNT2, BAZ2B, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS7, BBS9, BCKDK, BCL11A, BCOR, BCORL1, BCS1L, BRAF, BRPF1, BRWD3, BUB1B, C12orf57, CA2, CA8, CACNA1A, CACNA1C, CACNA1D, CACNA1G, CACNA1H, CACNA2D2, CACNA2D3, CAMK2A, CAMK2B, CAMK2G, CAMTA1, CARS1, CASK, CBS, CC2D1A, CC2D2A, CCDC22, CCDC88C, CDC42, CDH15, CDK13, CDK5RAP2, CDK8, CDKL5, CENPJ, CEP104, CEP290, CEP41, CEP57, CEP85L, CERT1, CIC, CLCN4, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CLTC, CMIP, CNKSR2, CNNM2, CNOT3, CNTN4, CNTNAP2, COG5, COG7, COG8, COX10, CPLANE1, CPS1, CRADD, CRBN, CREBBP, CSNK2A1, CTBP1, CTC1, CTCF, CTNNB1, CTNND2, CTSA, CTSD, CUL3, CUL4B, CUX1, CUX2, CYB5R3, CYP27A1, CYP2U1, D2HGDH, DARS2, DBT, DCX, DDHD2, DDX3X, DDX6, DEAF1, DHCR24, DHCR7, DHDDS, DIP2B, DIP2C, DKC1, DLG3, DLG4, DLL1, DMD, DMPK, DNAJC6, DNM1, DNMT3A, DOCK3, DOCK7, DOCK8, DPH1, DPH2, DPP6, DPYD, DSCAM, DYM, DYNC1H1, DYRK1A, EBF3, EBP, EEF1A2, EFTUD2, EGF, EHMT1, EIF2S3, EIF3F, ELN, ELOVL4, ELP2, EP300, EPB41L1, ERBIN, ERCC2, ERCC3, ERCC5, ERCC6, ERCC8, ERLIN2, EXT2, EXTL3, EZH2, HYCC1, FAM50A, FBXL3, FBXO11, FBXW11, FBXW7, FERRY3, FGD1, FGF12, FGF13, FGF14, FGFR2, FGFR3, FKRP, FLNA, FMN2, FMR1, FOLR1, FOXG1, FOXP1, FOXP2, FOXRED1, FRMPD4, FTCD, FTO, FTSJ1, GABBR1, GABRA1, GABRA2, GABRB3, GABRD, GABRG2, GALE, GALNT2, GALT, GAMT, GATAD2B, GATM, GBA1, GDI1, GFAP, GFM1, GIGYF2, GJA5, GK, GLI3, GLRA2, GLUL, GLYCTK, GM2A, GMPPA, GMPPB, GNAO1, GNAQ, GNAS, GNB1, GNB5, GNPAT, GNPTAB, GNPTG, GPC3, GPHN, GRIA1, GRIA3, GRID2, GRIK2, GRIN1, GRIN2A, GRIN2B, GRIP1, GRM1, GUSB, HCCS, HCFC1, HCN1, HDAC4, HDAC8, HECW2, HEPACAM, HERC1, HERC2, HESX1, HEXB, HIVEP2, HNF1B, HNMT, HNRNPC, HNRNPH2, HOXA1, HPRT1, HRAS, HSD17B10, HTRA2, HUWE1, CHAMP1, CHD2, CHD7, CHD8, CHRNA7, IARS1, IDS, IFNG, IFT27, IGF1, IGF1R, IKBKG, IL1RAPL1, ILF2, IMPA1, INTS6, IQSEC1, IQSEC2, IRF2BPL, IRX5, ITPR1, JARID2, KANSL1, KAT2B, KAT6A, KAT6B, KATNAL2, KCNA1, KCNA2, KCNA4, KCNB1, KCNJ10, KCNJ11, KCNK9, KCNMA1, KCNQ2, KCNQ3, KCNQ5, KCNT1, KCTD7, KDM4B, KDM5B, KDM5C, KDM6A, KDM6B, KIDINS220, KIF11, KIF1A, KIFBP, KIF4A, KIF5A, KIF7, KLHL15, KMT2A, KMT2B, KMT2C, KMT2D, KMT5B, KPTN, KRAS, L1CAM, LAMA2, LAMC3, LAMP2, LARGE1, LAS1L, LEO1, LIG4, LINGO1, LINS1, LMBRD2, LRP2, LRRK2, LYST, MADD, MAGEL2, MAGT1, MAN1B1, MAN2B1, MANBA, MAOA, MAT1A, MBD5, MBOAT7, MBTPS2, MCCC1, MCCC2, MCOLN1, MCPH1, MECP2, MED12, MED13, MED13L, MED17, MED23, MED25, MEF2C, MET, METTL23, METTL5, MFF, MFSD8, MGAT2, MID1, MKKS, MMADHC, MOCS2, MTFMT, MTHFR, MTOR, MTR, MTSS2, MYCN, MYO5A, MYT1L, NAA10, NAA15, NAA20, NAGA, NALCN, NBEA, NCKAP1, NDN, NDP, NDST1, NDUFA1, NDUFA6, NDUFAF1, NDUFAF3, NDUFAF4, NDUFAF5, NDUFB3, NDUFB9, NDUFS1, NDUFV1, NDUFV2, NEU1, NEXMIF, NF1, NFIB, NFIX, NGLY1, NHS, NIPBL, NKAP, NLGN1, NLGN3, NLGN4X, NONO, NPC1, NPC2, NR2F1, NRXN1, NSD1, NSDHL, NSUN2, NTNG1, NTRK2, NUBPL, NUDT2, OCA2, OCRL, OFD1, OGT, OPHN1, OTC, PACS1, PAFAH1B1, PAH, PAK3, PARK7, PAX6, PCDH19, PCNT, PDE4D, PDHA1, PDHX, PDSS1, PDZD8, PEX7, PGAP2, PGAP3, PGK1, PHF21A, PHF3, PHF6, PHF8, PHKA2, PHKG2, PIDD1, PIGA, PIGL, PIGO, PIGT, PIGV, PIK3CA, PLA2G6, PLP1, PMM2, PNKP, POGZ, POLR2A, POMGNT1, POMT1, POMT2, PORCN, PPM1D, PPP1CB, PPP2R1A, PPP2R5D, PPP3CA, PPT1, PQBP1, PRMT7, PRODH, PROKR2, PRPS1, PRRT2, PRSS12, PTEN, PTCHD1, PTPA, PTPN11, PURA, PUS7, PYCR1, RAB39B, RAC1, RAD21, RAI1, RANBP17, RBBP8, RBFOX1, RBM10, RELN, RERE, RFX7, RIMS1, RIMS2, RLIM, RORA, RPGRIP1L, RPL10, RPS23, RPS6KA3, RSRC1, RUSC2, SACS, SAMHD1, SATB1, SATB2, SCAPER, SCN1A, SCN1B, SCN2A, SCN3A, SCN8A, SCN9A, SDCCAG8, SEMA3E, SET, SETBP1, SETD2, SETD5, SGSH, SHANK2, SHANK3, SHOC2, SHROOM4, SIL1, SKI, SLC12A5, SLC16A2, SLC25A12, SLC25A13, SLC25A15, SLC25A22, SLC2A1, SLC2A2, SLC35C1, SLC45A1, SLC46A1, SLC4A4, SLC5A5, SLC6A1, SLC6A17, SLC6A4, SLC6A8, SLC9A6, SLC9A7, SLC9A9, SLITRK2, SLX4, SMAD4, SMARCA2, SMARCA4, SMARCB1, SMARCC2, SMC1A, SMC3, SMS, SNAP25, SNCA, SNIP1, SOBP, SON, SOS1, SOX10, SOX11, SOX2, SOX3, SOX5, SPAST, AFG2A, SPECC1L, SPR, SPRED1, SPTAN1, SQSTM1, SRCAP, SRD5A3, SRRM2, SRSF11, ST3GAL3, STAG1, STIL, STRA6, STXBP1, SUCLG1, SYN1, SYNGAP1, SYP, TAF1, TAF13, TAF2, TAF4, TANC2, TAOK1, TAOK2, TBC1D23, TBC1D24, TBCE, TBCK, TBL1XR1, TBR1, TBX1, TCF20, TCF4, TECPR2, TECR, TFE3, TGIF1, TH, THOC2, THRB, THUMPD1, TKT, TLK2, TMCO1, TMEM165, TMEM216, TMEM231, TMEM237, TMEM67, TMEM70, TMLHE, TNIK, TNPO2, TNRC6B, TPP1, TRAK1, TRAPPC10, TRAPPC9, TREM2, TRIO, TRIP12, TRMT1, TRRAP, TSC1, TSC2, TSPAN7, SKIC3, TTC8, TTI2, TUBA1A, TUBB2B, TUBB3, TUSC3, TWIST1, U2AF2, UBE2A, UBE3A, UBE3B, UBE4A, UBN2, UBR1, UCHL1, UNC80, UPB1, UPF3B, UROC1, USP15, USP27X, USP7, USP9X, VLDLR, VPS13B, VPS53, WAC, WARS1, WASHC4, WDFY3, WDR11, WDR45, WDR45B, WDR62, WDR81, WFS1, WWOX, YY1, ZBTB11, ZBTB16, ZBTB18, ZBTB20, ZBTB24, ZC3H14, ZC4H2, ZDHHC9, ZEB2, ZFYVE26, ZIC2, ZMYM3, ZMYND11, ZNF292, ZNF711.* |

**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.

MLPA Metoda multiplexní amplifikace sond závislá na ligaci

NGS-MPS Masivně paralelní sekvenování