**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.: 215/2023

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

**Aktualizováno dne**: 26. 5. 2023

**Vyšetření:**

| **Poř. číslo** | **Analyt / parametr/diagnostika** | **Princip vyšetření** | **Identifikace postupu/ přístrojové vybavení** | **Vyšetřovaný materiál** | **Stupně volnosti1**  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| **816 - Laboratoř lékařské genetiky** |
| 1. | Vyšetření germinálního genomu | MLPA | IISOPM\_NGL\_01/2020;verze 3 | Periferní krev, sliny, DNA | A |
| 2. | Vyšetření germinálního genomu | Přímé sekvenování | IISOPM\_NGL\_02/2020;verze 3 | Periferní krev, sliny, DNA | A, B, C |
| 3. | Vyšetření germinálního genomu | Kvantifikační komparativní PCR | IISOPM\_NGL\_03/2021;verze 1  | Periferní krev, sliny, DNA | A |
| 4. | Vyšetření germinálního genomu | NGS | IISOPM\_NGL\_04/2022;verze 1;IISOPM\_NGL\_05/2022;verze 1;NovaSeq 6000, Illumina | Periferní krev, sliny, DNA | 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;**Vybrané varianty genů:* *AAR2, AARS, ABCA13, ABCD1, ACAD9, ACMSD, ACOT2, ADAM12, ADCY5, ADGRB2, ADGRV1, AFF3, AFMID, AHDC1, AIFM1, AK9, ALG13, ALS2, ANKRD11, AP2M1, AP5Z1, ARCN1, ARFIP1, ARHGAP44, ARID1A, ARID1B, ASAH2, ASH1L, ASTN1, ASXL3, ATG10, ATL1, ATP1A1, ATP1A2, ATP1A3, ATP1B1, ATP6V1B2, ATP8B4, ATXN1, AUTS2, BCAN, BFSP2, BMP5, BPTF, BRPF1, BRSK2, C19orf12, CACNA1A, CACNA1D, CACNA1G, CACNA1H, CACNA2D1, CACNA2D3, CACNG2, CAD, CAMK2A, CAMK2B, CANX, CAPN1, CASK, CAV3, CBL, CCDC18, CCDC6, CCFDN, CCNL1, CDH23, CDK13, CDKL5, CDR1, CELSR1, CEP290, CFAP57, CFTR, CIC, CILP2, CLCN2, CNKSR2, CNTN4, COL11A1, COL11A2, COL1A1, COL2A1, COL4A5, COL4A6, COL6A1, COMP, CPT1C, CRAT, CREBBP, CRH, CSMD1, CSNK1G1, CTDP1, CTNND2, CUX1, CYFIP2, CYP1B1, CYP7B1, DBH, DDHD1, DDX6, DEPDC5, DGKZ, DHCR7, DHDDS, DHX30, DIAPH1, DIAPH3, DNAH11, DNAH14, DNM2, DNMT1, DNMT3A, DONSON, DRG2, DRP2, DUSP26, DYNC1H1, DYNC2H1, DYRK1A, EFHC1, EFNB1, EGR3, EIF2B2, EIF2B5, ELP5, ELP6, EP400, EPHA5, EPHB1, ERCC2, ESPN, FA2H, FAR1, FASN, FAT2, FAT3, FAT4, FBN1, FBXO28, FGF12, FHL1, FLRT2, FLVCR1, GAA, GABRA2, GABRA6, GABRB2, GABRD, GABRG2, GALNT2, GATA3, GCH1, GJB2, GJC2, GLRA1, GNAI1, GNAO1, GOLGA4, GPM6A, GPSM2, GRAMD1C, GRIN2B, GRM8, GSDME, HARS1, HCFC1, HECW1, HECW2, HERC2, HERPUD2, HIP1, HIVEP1, HIVEP2, HK1, HOMER2, HSPA12B, HSPA6, HSPB1, HSPB8, HSPD1, HUWE1, CHD1, CHD1L, CHD2, CHD3, CHD5, CHD7, CHD8, CHRNA2, CHRNA4, CHRNA7, CHRNB2, CHRNB3, IARS2, IMMP2L, IMPDH2, INF2, IQSEC2, IQSEC3, ITGA2B, ITSN1, JMJD1C, KANK1, KARS, KAT6A, KCNA1, KCNA2, KCNAB2, KCNC2, KCNH1, KCNH5, KCNH8, KCNJ4, KCNK9, KCNMB3, KCNN3, KCNQ3, KCNQ5, KCNS1, KCNT1, KCTD19, KDM6A, KDM6B, KIAA1109, KIDINS220, KIF1A, KIF5A, KIF5C, KIRREL3, KLF13, KMT2A, KMT2B, KMT2C, KMT2D, KY, LAMA2, LAMB1, LBR, LIMK1, LOXHD1, LRP1B, LY6H, LYST, MACF1, MANBA, MAP1B, MARS, MARS2, MASP1, MAST4, MBD5, MDN1, MECP2, MED13L, MEF2C, METTL22, MGA, MICAL1, MITF, MME, MORC2, MPZL2, MRAS, MRPL15, MSH6, MTMR2, MYCBP2, MYCN, MYEF2, MYH14, MYH2, MYH7, MYO15A, MYO1B, MYO7A, MYT1, NAA15, NARS1, NBEA, NBEAL1, NBN, NCOR2, NDRG1, NEDD4L, NEFH, NEFL, NETO1, NEXMIF, NFU1, NIPA1, NIPA2, NIPBL, NKX2-5, NLGN3, NOVA1, NPAS3, NPC1, NPC2, NRG2, NRG3, NRXN2, NSD1, NSF, NTRK1, NYAP2, OPA1, OTOA, OTOF, OTOG, PACS1, PACSIN3, PAK3, PCDH15, PCDH19, PCDH20, PCDH8, PCDHB4, PCDHGB2, PDZD2, PFKFB4, PHACTR2, PHIP, PHYHIP, PIGA, PIGG, PLAUR, PLCG2, PLEC, PLCH2, PLS1, PLXNA3, PLXNB1, PNKD, PNPLA6, POLG, POLR1B, POLR2A, POU3F4, PPARG, PPFIA1, PPP2R5D, PPP3CA, PRMT7, PRX, PTEN, PTPN14, PTPN23, PTPRD, PTPRQ, PUF60, PURA, PXDC1, RAI1, RANBP2, RANGAP1, RAPGEF2, RBFOX3, RELN, RNASEH2A, ROGDI, RORA, RSC1A1, RUSC2, RYR1, RYR2, RYR3, SACS, SALL1, SAMD12, SAMHD1, SCN10A, SCN1A, SCN3A, SCN7A, SCN8A, SCN9A, SCNA3, SEMA3F, SEPT9, SERPINI1, SETBP1, SETD1A, SETD2, SETD5, SETX, SGCE, SH3BP4, SHANK1, SHANK3, SHROOM4, SLC12A2, SLC1A2, SLC1A4, SLC20A2, SLC22A4, SLC22A9, SLC25A46, SLC26A4, SLC26A5, SLC2A1, SLC3A2, SLC5A4, SLC6A1, SLC9A6, SMARCA1, SMARCA2, SMC1A, SMN1, SMPD3, SNAP25, SOD1, SOS2, SON, SOX5, SPATA5, SPG11, SPG7, SPTAN1, SPTBN2, SPTLC2, SPTLC3, SRCAP, SRGAP2, SRGAP3, STARD9, STRC, STX16, STXBP1, SURF1, SYNE1, SYNE4, SYNGAP1, SYT2, TACC3, TANC2, TBCE, TBX1, TCF20, TCF21, TCF4, TDP2, TECTA, TFG, TGM6, TH, TJP2, TMC1, TMEM106B, TMEM266, TMPRSS3, TNK2, TNRC6A, TREX1, TRIM9, TRIO, TRPM5, TRPV4, TSC1, TSC2, TSEN54, TTC33, TTR, TUBB, TULP4, UBE3A, UBTF, ULK4, UNC80, UPF3B, USH1C, USH1G, USH2A, USP34, USP6, USP7, UXS1, VCP, VEGFD, VPS13D, VPS37A, VRK2, WASHC5, WDFY3, WDR45, WFS1, WNK2, YARS, YWHAG, ZACN, ZBTB18, ZC4H2, ZEB2, ZFYVE26, ZIC4, ZNF423, ZNRF2.* |
| 816/3 | gen *STRC,* pseudogen pSTRC |
| 816/4 | Exomové sekvenování s vyhodnocením kódujících exonů 173 genů dosud popsaných u dědičné neuropatie CMT: Verze\_CMT\_06\_2022:Geny vyhodnocené ve virtuálním panelu: *AARS, ABCA1, ABHD12, AGTPBP1, AIFM1, APTX, ARSA, ATL1, ATM, ATP1A1, ATP7A, B4GALNT1, BAG3, BCKDHB, BICD2, BSCL2, C12orf65, C1orf194, CCT5, CD59, CNTNAP1, COA7, COX6A1, CPOX, CTDP1, CYP27A1, DARS2, DCAF8, DCTN1, DEGS1, DHTKD1, DNAJB2, DNM2, DNMT1, DRP2, DST, DYNC1H1, EGR2, FAM134B, ELP1, ERCC6, ERCC8, FAH, FAM126A, FBLN5, FBXO38, FGD4, FIG4, FLVCR1, FXN, GALC, GAN, GARS, GBF1, GBA2, GDAP1, GJB1, GJC2, GLA, GNB4, HADHA, HADHB, HARS, HINT1, HK1, HMBS, HSPB1, HSPB3, HSPB8, CHCHD10, IARS2, IGHMBP2, INF2, ITPR3, KARS, KCNA2, KIF1A, KIF5A, LITAF, LMNA, LRSAM1, LYST, MARS, MCM3AP, MED25, MFN2, MMACHC, MME, MORC2, MPV17, MPZ, MT-ATP6, MTMR2, MTTP, MYH14, NAGA, NDRG1, NEFH, NEFL, NGF, NIPA1, NTRK1, OPA1, OPA3, PDHA1, PDK3, PEX10, PEX7, PHYH, PLEKHG5, PMM2, PMP2, PMP22, PNKP, PNPLA6, POLG, POLR3A, PPOX, PRDM12, PRNP, PRPS1, PRX, PTPN11, RAB7A, EEP1, RETREG1, SACS, SBF1, SBF2, SCN10A, SCN11A, SCN9A, SEPT9, SETX, SH3TC2, SIGMAR1, SLC12A6, SLC25A46, SLC52A2, SLC52A3, SLC5A7, SMN1, SOD1, SORD, SOX10, SPAST, SPG11, SPG21, SPG7, SPTBN4, SPTLC1, SPTLC2, SURF1, SYT2, TFG, TRIM2, TRPA1, TRPV4, TTPA, TTR, TUBB3, TYMP, VCL, VCP, VPS13A, VRK1, VWA1, WARS, WNK1, XK, XPA, YARS, ZFYVE26;*Exomové sekvenování s vyhodnocením kódujících exonů 276 genů dosud spojovaných s dětskou epilepsií a epileptickou encefalopatií: Verze\_EE\_01\_2023:Geny zařazené do designu: *AARS1, ABAT, ACTL6B, ADAM22, ADAR, ADNP, ADPRHL2, ADSL, AFF3, ALDH5A1, ALDH7A1, ALG13, AMT, ANKRD11, AP2M1, AP3B2, AP4S1, ARFGEF2, ARHGEF9, ARID1A, ARID1B, ARV1, ARX, ASAH1, ASH1L, ASXL3, ATN1, ATP13A2, ATP1A2, ATP1A3, ATP6AP2, ATP6V1A, BRAT1, C12orf57, CACNA1A, CACNA1B, CACNA1D, CACNA1E, CACNA2D2, CACNB4, CAD, CASK, CASR, CDKL5, CERS1, CLCN2, CLCN4, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CNKSR2, CNPY3, CNTN2, CNTNAP2, CPA6, CPT2, CSNK2B, CSTB, CTNND2, CTSD, CTSF, CUX2, CYFIP2, DCX, DEAF1, DENND5A, DEPDC5, DHDDS, DIAPH1, DNM1, DNM1L, DOCK7, DYNC1H1, DYRK1A, EEF1A2, EFHC1, EHMT1, EIF2S3, EIF3F, EPM2A, FARS2, FASN, FBXO11, FGF12, FOLR1, FOXG1, FRRS1L, GABBR2, GABRA1, GABRA2, GABRA5, GABRA6, GABRB2, GABRB3, GABRD, GABRG2, GAMT, GLDC, GNAI1, GNAO1, GNB1, GNB5, GOSR2, GOT2, GPAA1, GPHN, GRIA4, GRIN1, GRIN2A, GRIN2B, GRIN2D, HCN1, HCN2, HECW2, HNRNPU, HUWE1, CHD2, CHD8, CHRNA2, CHRNA4, CHRNA7, CHRNB2, IQSEC2, IRF2BPL, ITPA, KANSL1, KCNA1, KCNA2, KCNB1, KCNC1, KCNH1, KCNJ10, KCNMA1, KCNQ2, KCNQ3, KCNQ5, KCNT1, KCNT2, KCTD7, KMT2A, LGI1, LIAS, LMNB2, MACF1, MBD5, MDH2, MECP2, MED13L, MEF2C, MFSD8, MOCS1, MOCS2, MTOR, MYH1, MYT1L, NACC1, NARS2, NBEA, NECAP1, NEUROD2, NEXMIF, NGLY1, NHLRC1, NLGN3, NPRL2, NPRL3, NRXN1, NSD1, NTRK2, NUS1, OPHN1, P4HTM, PACS1, PACS2, PAK1, PARS2, PCDH19, PHACTR1, PHF6 , PIGA, PIGB, PIGC, PIGG, PIGH, PIGK, PIGN, PIGO, PIGP, PIGQ, PIGS, PIGT, PIGU, PIGW, PLCB1, PLPBP, PNKP, PNPO, POGZ, POLG, PPP3CA, PPP2R5D, PPT1, PRICKLE1, PRICKLE2, PRIMA1, PRRT2, PTPN23, PURA, QARS, RAB39B, RANBP2, RHOBTB2, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, ROGDI, RORA, RORB, SAMHD1, SCARB2, SCN1A, SCN1B, SCN2A, SCN3A, SCN8A, SERPINI1, SETBP1, SETD2, SETD5, SHANK2, SHANK3, SLC12A5, SLC13A5, SLC19A3, SLC1A2, SLC1A4, SLC25A12, SLC25A22, SLC2A1, SLC35A2, SLC6A1, SLC6A8, SLC9A6, SMARCA2, SMARCC2, SMC1A, SNAP25, SPATA5, SPTAN1, ST3GAL3, STX1B, STXBP1, SYN1, SYNGAP1, SYNJ1, SZT2, TBC1D24, TBCD, TBCK, TBL1XR1, TBR1, TCF4, TPP1, TRAK1, TREX1, TRIM8, TRIP12, TWNK, UBA5, UBE3A, USP7, WDR45, WWOX, 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 189 genů dosud popsaných u autosomálně recesivně a dominantně dědičné poruchy sluchu: Verze\_HL2\_01\_2023:Geny vyhodnocené ve virtuálním panelu: *ABCC1, ABHD12, ACTG1, ADGRV1, AIFM1, ALMS1, AP1S1, ATP2B2, ATP6V1B1, ATP6V1B2, BCS1L, BSND, CABP2, CCDC50, CD164, CDC14A, CDH23, CEACAM16, CEP250, CEP78, CIB2, CISD2, CLDN14, CLDN9, CLIC5, CLPP, CLRN1, CLRN2, COG4, COCH, COL11A1, COL11A2, COL2A1, COL4A5, COL4A6, COL9A1, COL9A2, COL9A3, CRYM, DIABLO, DIAPH1, DIAPH3, DMXL2, DNMT1, DSPP, EDN3, EDNRB, ELMOD3, EPS8, EPS8L2, ESPN, ESRP1, ESRRB, EYA1, EYA4, FDXR, FGF3, FOXF2, FOXI1, GAS2, GATA3, GGPS1, GIPC3, GJB2, GJB3, GJB6, GPSM2, GREB1L, GRHL2, GRXCR1, GSDME, HAAO, HARS2, HGF, HOMER2, HOXA2, HSD17B4, CHD7, IFNLR1, ILDR1, KARS, KCNE1, KCNJ10, KCNQ1, KCNQ4, KDM3B, KIT, KITLG, LARS2, LHFPL5, LMX1A, LOXHD1, LRTOMT, MAP1B, MARVELD2, MASP1, MCM2, MET, MITF, MN1, MORC2, MPZL2, MSRB3, MYH14, MYH9, MYO15A, MYO3A, MYO6, MYO7A, NARS2, NLRP3, OPA1, OSBPL2, OTOA, OTOF, OTOG, OTOGL, P2RX2, PAX2, PAX3, PBX1, PCDH15, PDE1C, PDSS1, PDZD7, PJVK, PLS1, PMP22, PNPT1, POU3F4, POU4F3, PPIP5K2, PRPS1, PTPRQ, RDX, REST, RIPOR2, RNF220, ROR1, S1PR2, SALL1, SALL4, SCD5, SERAC1, SERPINB6, SGPL1, SIX1, SLC12A2, SLC17A8, SLC26A4, SLC26A5, SLC4A11, SLC52A2, SLC52A3, SLITRK6, SMPX, SNAI2, SOX10, SOX2, SPATA5, SPATA5L1, SPATC1L, SPNS2, SPTBN4, STRC, STXBP3, SYNE4, TBC1D24, TECTA, THOC1, TIMM8A, TJP2, TMC1, TMIE, TMPRSS3, TMTC2, TNC, TOP2B, TPRN, TRIOBP, TRRAP, USH1C, USH1G, USH2A, USP48, WBP2, WFS1, WHRN, YARS1;*Exomové sekvenování s vyhodnocením kódujících exonů 143 genů dosud popsaných s hereditárními spastickými paraparézami: Verze\_SPG\_07\_2022:Geny vyhodnocené ve virtuálním panelu: *ABCD1, ABHD16A, ACO2, ADA2, ADAR, ADCY5, ADGRB2, AFG3L2, ALDH18A1, ALS2, AP4B1, AP4E1, AP4M1, AP4S1, AP5Z1, ARG1, ARL6IP1, ATAD3A, ATL1, ATL3, ATP13A2, ATP1A1, ATP2B4, ATRX, B4GALNT1, BICD2, BSCL2, C12ORF65, C19ORF12, CA8, CAPN1, CCT5, CLN8, CPT1C, CYP27A1, CYP2U1, CYP7B1, DDHD1, DDHD2, DEGS1, DNM1L, DNM2, DNMT1, DYNC1H1, EIF2B5, ENTPD1, EPB41L4A, ERLIN1, ERLIN2, ETHE1, EXOSC3, FA2H, FARS2, FXN, GBA2, GCH1, GJA1, GJC2, GLRX5, GRID2, HACE1, HPDL, HSPB1, HSPD1, IBA57, IFIH1, ISCA2, ITPR1, KCNA2, KIDINS220, KIF1A, KIF1B, KIF1C, KIF5A, KLC4, KPNA3, KY, L1CAM, LARS2, MAG, MFN2, NARS2, NEFL, NEMF, NFU1, NIPA1, NSL1, NT5C2, OPA1, PCYT2, PIK4KA, PLA2G6, PLP1, PNPLA6, POLG, POLR2A, POLR3A, PQBP1, PSEN1, RARS, REEP1, REEP2, RETREG1, RNASEH2B, RNF170, SACS, SELENOI, SERAC1, SETX, SIGMAR1, SLC16A2, SLC25A15, SLC2A1, SLC33A1, SLC35A2, SLC35G2, SOX2, SPART, SPAST, SPG11, SPG21, SPG7, SPTAN1, SYNE1, TECPR2, TFG, TGM6, TRPV4, TTC19, TTPA, TUBB2A, TUBB4A, UBAP1, UNC80, VAMP1, VCP, VPS13D, VPS37A, VPS53, VRK1, WASHC5, ZFYVE26, ZFYVE27.* |

**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 Masivně paralelní sekvenování