

**Příloha je nedílnou součástí  
osvědčení o akreditaci č.: 208/2022 ze dne: 02. 05. 2022**

**Akreditovaný subjekt podle ČSN EN ISO 15189:2013:**

**Fakultní nemocnice v Motole**  
Klinika dětské neurologie 2, LF UK a FN Motol - Neurogenetická laboratoř  
V Úvalu 84/1, 150 00 Praha 5

*Laboratoř uplatňuje flexibilní přístup k rozsahu akreditace upřesněný v dodatku. Aktuální seznam činností prováděných v rámci flexibilního rozsahu má laboratoř k dispozici u vedoucího laboratoře.*

**Vyšetření:**

Pořadové číslo	Přesný název postupu vyšetření	Identifikace postupu vyšetření	Předmět vyšetření
<b>816 - Laboratoř lékařské genetiky</b>			
1.	Molekulárně genetické vyšetření duplikací a delecí metodou MLPA <sup>1</sup>	IISOPM_NGL_01/2020	Periferní krev, sliny, DNA
2.	Molekulárně genetické vyšetření genů metodou Sangerova sekvenování <sup>2</sup>	IISOPM_NGL_02/2020	Periferní krev, sliny, DNA

**Dodatek:**

**Flexibilní rozsah akreditace**

**Pořadová čísla postupů vyšetření**

2

Laboratoř může modifikovat v dodatku uvedené postupy vyšetření v dané oblasti akreditace při zachování principu měření.

U vyšetření v dodatku neuvedených nemůže laboratoř uplatňovat flexibilní přístup k rozsahu akreditace

**Vysvětlivky:**

- <sup>1</sup> Molekulárně genetické vyšetření duplikací a delecí metodou MLPA vyšetřované 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*

- <sup>2</sup> Molekulárně genetické vyšetření genů metodou Sangerova sekvenování 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,*

**Příloha je nedílnou součástí  
osvědčení o akreditaci č.: 208/2022 ze dne: 02. 05. 2022**

**Akreditovaný subjekt podle ČSN EN ISO 15189:2013:**

**Fakultní nemocnice v Motole**

Klinika dětské neurologie 2. LF UK a FN Motol - Neurogenetická laboratoř  
V Úvalu 84/1, 150 00 Praha 5

*ANKRD11, AP2M1, AP5Z1, ARCN1, ARFIP1, ARHGAP44, ARID1A, ARID1B, ASAHI2, ASH1L, ASTN1, ASXL3, ATG10, ATL1, ATP1A1, ATP1A2, ATP1A3, ATP1B1, ATP6V1B2, ATP8B4, ATXN1, AUTS2, BCAN, BFSP2, BMP5, BPTF, BRPF1, BRSK2, C19orf12, CACNA1A, CACNA1G, CACNA1H, CACNA2D1, CACNA2D3, CACNG2, CAD, CAMK2A, CANX, CAPN1, CASK, CAV3, CBL, CCDC18, CCDC6, CCFDN, CCNL1, CDH23, CDK13, CDKL5, CDRI, CELSR1, CEP290, CFTR, CIC, CILP2, CLCN2, CNKSR2, CNTN4, COL11A1, COL11A2, COL1A1, COL2A1, COL4A5, COL6A1, COMP, CPTIC, CRAT, CREBBP, CRH, CSMD1, CSNK1G1, CTDP1, CTNND2, CUX1, CYFIP2, CYP1B1, CYP7B1, DBH, DDHD1, DDX6, DEPDC5, DGKZ, 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, FASN, FAT2, FBN1, FBXO28, FGF12, FHL1, FLRT2, FLVCR1, GAA, GABRA2, GABRA6, GABRB2, GABRD, GABRG2, GALNT2, GATA3, GCH1, GJB2, GJC2, GNAI1, GNAO1, GOLGA4, GPM6A, GPSM2, GRAMD1C, GRIN2B, GRM8, GSDME, HARS1, HCFC1, HECW1, 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, JMJD1C, KANK1, KARS, KAT6A, KCNA1, KCNA2, KCNAB2, 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, LAMB1, LBR, LIMK1, LOXHD1, LRP1B, LY6H, MACF1, MANBA, MAP1B, MARS, MARS2, MASPI, MAST4, MBD5, MDN1, MECP2, MED13L, MEF2C, METTL22, MGA, MICAL1, MITF, MME, MORC2, MPZL2, MRAS, MRPL15, MSH6, MTMR2, MYEF2, MYH14, MYH2, MYH7, MYO15A, MYO1B, MYO7A, MYT1, NAA15, NARS1, NBEA, NBEAL1, NBN, NCOR2, NDRG1, NEFH, NEFL, NETO1, NEXMIF, NFU1, NIPA1, NIPA2, NIPBL, NKX2-5, NLGN3, NOVA1, NPAS3, NPC1, NPC2, NRG2, NRG3, NRXN2, NSD1, NTRK1, NYAP2, OPA1, OTOA, OTOF, OTOG, PACSI, PACSIN3, PAK3, PCDH15, PCDH19, PCDH20, PCDH8, PCDHB4, PCDHGB2, PDZD2, PFKFB4, PHACTR2, PHIP, PHYHIP, PIGA, PIGG, PLAUR, PLCG2, PLEC, PLCH2, PLS1, PLXNB1, PNKD, PNPLA6, POLG, POLR2A, POU3F4, PPARG, PPFIA1, PPP2R5D, PPP3CA, PRMT7, PRX, PTEN, PTPN14, PTPN23, 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, SERPINII, SETBP1, SETD1A, SETD2, SETD5, SETX, SGCE, SH3BP4, SHANK1, SHANK3, SHROOM4, SLC12A2, SLC1A2, SLC1A4, SLC20A2, SLC22A4, SLC22A9, SLC25A46, SLC26A4, SLC26A5, SLC2A1, SLC3A2, SLC5A4, SLC6A1, SLC9A6, SMARCA2, SMC1A, SMNI, SMPD3, SNAP25, SOD1, SOS2, SOX5, SPATA5, SPG11, SPG7, SPTAN1, SPTBN2, SPTLC2, SPTLC3, SRCAP, SRGAP2, SRGAP3, STARD9, STRC, STX16, STXBPI, SURF1, SYNE1,*

**Příloha je nedílnou součástí  
osvědčení o akreditaci č.: 208/2022 ze dne: 02. 05. 2022**

**Akreditovaný subjekt podle ČSN EN ISO 15189:2013:**

**Fakultní nemocnice v Motole**

Klinika dětské neurologie 2. LF UK a FN Motol - Neurogenetická laboratoř  
V Úvalu 84/1, 150 00 Praha 5

*SYNGAP1, 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.*

**Zkratky:**

MLPA            Metoda multiplexní amplifikace sond závislá na ligaci

