**Název subjektu**: Fakultní nemocnice Olomouc

**Název objektu**: Laboratoře Ústavu lékařské genetiky

**Číslo akreditovaného objektu**: 8247

**Osvědčení o akreditaci** č.: 587/2024

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

**Aktualizováno dne**: 12.8.2025

**Vyšetření:**

| **Poř. číslo** | **Analyt / parametr/diagnostika** | **Princip vyšetření** | **Identifikace postupu/ přístrojové vybavení** | **Vyšetřovaný materiál** | **Stupně volnosti1**  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| **816 - Laboratoř lékařské genetiky** |
| 1. | Vyšetření konstitučního karyotypu | Konvenční cytogenetická analýza | SOP-01-01, 2.vyd., v1;SOP-01-02, 2.vyd., v1;Mikroskop Olympus | Choriová tkáň, plodová voda | A, B |
| 2. | Vyšetření konstitučního karyotypu | Konvenční cytogenetická analýza | SOP-02-01, 3.vyd.;Mikroskop Olympus | Lymfocyty z periferní krve | A, B |
| 3. | Vyšetření konstitučních chromozomových aberací | FISH | SOP-01-05, 2.vyd., v1;Mikroskop Olympus | Periferní krev, bukální stěr, choriové klky, plodová voda, bioptická tkáň, spermie | A, B |
| 4. | Neobsazeno |  |  |  |  |
| 5. | Vyšetření variant germinálního genomu | Přímé sekvenování | SOP-03-32, 3.vyd., v2;PP-03-32-01, 2.vyd.;Fm-L009-026-GEN-057 PRIMERY BANKA\_v20;Cycler C1000 Bio-Rad SeqStudio GENETIC ANALYZER;AB 3130 GENETIC ANALYZER; | Biologický materiál obsahující lidskou nukleovou kyselinu | A, B, C |
| 6. | Vyšetření variant germinálního genomu# | NGS-MPS | SOP-03-33, 4.vyd.; v2PP-03-33-01, 1.vyd.; ~~PP-03-33-02, 3.vyd.;~~ PP-03-33-03, 1.vyd.; v3PP-03-33-04, 2.vyd.;PP-03-33-05, 3.vyd.;SurfSeq 5000;NextSeq2000;Varsone clinical 12.5.0NextGene (SoftGenetics) Franklin (Genoox) | Biologický materiál obsahující lidskou nukleovou kyselinu | A, B, C |
| 7. | Vyšetření variant germinálního genomu | MLPA | SOP-03-34, 3.vyd., v2;PP-03-34-01, 2.vyd., v2;PP-03-34-02, 1.vyd.; PP-03-34-03, 2.vyd.;Fm-L009-026-GEN-046 Seznam SALSA MLPA probemixů\_v3;Cycler C1000 Bio-Rad SeqStudio GENETIC ANALYZER;AB 3130 GENETIC ANALYZER;SurfSeq 5000;NextSeq2000; | Biologický materiál obsahující lidskou nukleovou kyselinu | A, B, C |
| 8. | Vyšetření variant germinálního genomu | PCR s fragmentační analýzou na kapilární elektroforéze | SOP-03-35, 3.vyd.;PP-03-35-01, 3.vyd.; PP-03-35-02, 1.vyd.;PP-03-35-03, 1.vyd., v1;PP-03-35-04, 1.vyd.;PP-03-35-05, 2.vyd.;PP-03-35-06, 1.vyd.;Cycler C1000 Bio-Rad;SeqStudio GENETIC ANALYZER;AB 3130 GENETIC ANALYZER; | Biologický materiál obsahující lidskou nukleovou kyselinu | A, B, C |
| 9. | Neobsazeno |  |  |  |  |
| 10. | Vyšetření chromozomových aberací | aCGH | SOP-01-06, 3. vyd.;Hybridizační pec Agilent;Agilent Microarray Scanner; aCGH: Human Genom CGH SurePrint G3 Unrestricted ISCA v2 (Agilent), 8x60K (A\_031746);SNP aCGH: Human Genom CGH SurePrint G3 ISCA CGH+SNP (Agilent), 4x180K (A\_029830) | Biologický materiál obsahující lidskou nukleovou kyselinu | A, B |

**Upřesnění rozsahu akreditace:**

| **Odbornost / poř. číslo**  | **Detailní informace k činnostem v rozsahu akreditace** |
| --- | --- |
| 816/5 | *ACADM, ACAN, ACTB, ACY1, AIRE, ALMS1, ANK, ANKRD11, AOC1, APC, APOB, APOE, AR, ASL, ATM, ATP7B, ATR, AVP, BARD1, BCKDHB, BLM, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, BRD4, BRIP1, BTD, CAPN3, CDH1, CEL, CFTR, CLCN1, COL2A1, COL3A1, COL4A3, COL4A4, COL4A5, CYP2C9, CYP21A2, CYP24A1, CYP26A1, DHCR7, DNM2, DPYD, ELAVE, EP300, ERCC2, ERCC3, ETFA, ETFDH, FANCA, FANCC, FANCG, FANCI, FANCM, FAS, FBN1, FBXO7, FGD1, FGFR3, FH, FLNA, GDNF, GFALS, GHR, GIGYF, GJB1, GJB2, GLI3, GNAS, GP1BA, GPD1L, GTPBP3, HELQ, HFE, HNF1, HNF1B, HOXB13, HRAS, CHEK2, IGF1R, JAK2, KATNNIP, KBTBD13, KCNH2, KCNN4, KISS1R, KMT2D, LDLR, LHCGR, LHX3, LMBR1, LZTR1, MCPH1, MECP2, MED13L, MEN1, MITF, MLH1, MLH3, MLYCD, MSH2, MSH3, MSH6, MUTYH, MVK, MYBPC3, MYH7, MYH9, NALCN, NBN, NF1, NPC1, NPHP1, NPR2, NT5C3A, OBSL1, OTX2, PALB2, PEX12, PHEX, PIGO, PKD1, PKHD1, PKLR, PLA2G6, PMS2, PRF1, PRKN, PROC, PROP1, PROS1, PRRT2, PTEN, PTCH1, PTPN11, RAD50, RAD51C, RAD51D, RAD54L, RAF1, RB1, RBM20,* *RECQL, RET, RUNX1, SAMA3C, SBDS, SCO2, SERPINC1, SETD5, SETX, SHOX, SLC4A1, SLC7A9, SLC20, SLC26A4, SLFN14, SLX4, SNTA1, SPTB, SPTB, SRP72, STAT5b, STIL, STK11, SUFU, TG, TMEM67, TP53, TP63, TPP1, TREX1, TSC1, TSC2, TSPY, TTN, TTR, USH2A, VHL, VWF, WT1, XRCC2, XRCC5,* *CYFIP2, FOXI3, DMD, SDHB, BARD1, TNFAIP3, MAP1B, MYH3, SLC1A2, BRPF1, VCAN, NPR2, DKGE, ASXL2, ATP1A2, SPR, INTS1, EPB41L1, ABCA4, ABRAXAS, CEP57, FAN1, SAMD9, NBAS, KMT2A, BAP1, ACO2, C2, MPL, SDHA, SHH, POLG, DONSON, TBX1, KLB, USP9X,* *DDX3X, GFI1B, PKD2, KMT2C, PPP2R5D, MKI67, NIPBL, IFT140, CCNF,* *GCDH, AP4B1, PROK2, PRKDC, BUB1B, KIAA0586, F7, F8, COL1A1, TFAP2A, SETD2, TECTA, MIP, OTUD5, STRC, TMEM70, KIAA0586, GRIN2D, FBN2, LRP6, SCN1A, RNF13, POLE, MRE11, FANCD2, RNF168, HDAC8, ERCC5, HNF1A, SMAD6, FOXP2, COL12A1, SPEN, SPINK1, PITX1*  |
| 816/6 | Hereditární nádorové syndromy – panel CZECANCA (*ATM, APC, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, NBN, PALB2, PMS2, PTEN, RAD50, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53*); WES: definice fenotypových filtrů dle indikace klinickým genetikem |
| 816/7 | MLPA: Spinální svalová atrofie (*SMN1*); *BRCA1, BRCA2*; detekce chromozomálních aberací (mikrodelece/mikroduplikace); *SHOX; APC, BRCA1, BRCA2, CDH1, CHEK2, MEN1, NF1, STK11, TP53, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, PROC, PROS1, SERPINC1*; Cystinuria (*SLC3A1, PREPL, SLC7A9*); Parkinsonova choroba (*PARK7, ATP13A2, PINK1, SNCA, PARK2, LRRK2*); Tuberózní skleróza (*TSC1, TSC2*); *PTCH1, RET, RB1; PTEN, MUTYH, EPCAM*; *LDLR; DMD; SHANK3, FANCA*Digitální MLPA*: APC, ATM, BAP1, BARD1, MUTYH, EPCAN, MSH2, MSH6, MLH1, MITF, PMS2, NBN, CDKN2A, BMPR1A, PTEN, CDK4, POLE, BRCA2, SCG5, GREM1, PALB2, CDH1, TP53, RAD51D, BRCA1, RAD51C, BRIP1, SMAD4, STK11, CHEK2*MS MLPA: *PWS/AS, BWS/SRS, UPD7/UPD14;* |
| 816/8 | Aneuploidie chromozomů 13, 18, 21, X a Y; Cystická fibróza (*CFTR*); Sy. fragilního X (FRAXA) - stanovení rozsahu mutace (komplexní diagnostika); Huntingtonova chorea (*HTT*); Gilbertův syndrom (*UGT1A1*); *DPYD* |

**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.

# Sekvenování NGS-MPS je prováděno jako externí služba poskytovaná dodavatelem v rámci stejného právního subjektu.

FISH Fluorescenční *in situ* hybridizace

MLPA Hybridizace a ligace sond s následnou multiplex polymerázovou reakcí

NGS -MPS Masivně paralelní sekvenování

aCGH Oligonukleotidová komparativní genomová hybridizace na čipu

PCR Polymerázová řetězová reakce

 WES Celoexomové sekvenování