

## Seznam činností v rámci flexibilního rozsahu akreditace

**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:** 23.5.2025

### Vyšetření:

| Poř. číslo                               | Analyt / parametr/diagnostika                  | Princip vyšetření                          | Identifikace postupu/ přístrojové vybavení                                                                                                                                      | Vyšetřovaný materiál                                                               | Stupně volnosti <sup>1</sup> |
|------------------------------------------|------------------------------------------------|--------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------|
| <b>816 - Laboratoř lékařské genetiky</b> |                                                |                                            |                                                                                                                                                                                 |                                                                                    |                              |
| 1.                                       | <del>Vyšetření konstitučního karyotypu</del>   | <del>Konvenční cytogenetická analýza</del> | <del>SOP-01-01, 2.vyd., v1;<br/>SOP-01-02, 2.vyd., v1;<br/>Mikroskop Olympus</del>                                                                                              | <del>Choriová tkáň;<br/>plodová voda</del>                                         | <del>A, B</del>              |
| 2.                                       | Vyšetření konstitučního karyotypu              | Konvenční cytogenetická analýza            | SOP-02-01, 3.vyd.;<br>Mikroskop Olympus                                                                                                                                         | Lymfocyty z periferní krve                                                         | A, B                         |
| 3.                                       | Vyšetření konstitučních chromozomových aberací | FISH                                       | SOP-01-05, 2.vyd., v1;<br>Mikroskop Olympus                                                                                                                                     | Periferní krev, bukalní 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;<br>PP-03-32-01, 2.vyd.;<br>Fm-L009-026-GEN-057<br>PRIMERY BANKA_v18;<br>Cycler C1000 Bio-Rad<br>SeqStudio GENETIC ANALYZER;<br>AB 3130 GENETIC ANALYZER; | Biologický materiál obsahující lidskou nukleovou kyselinu                          | A, B, C                      |

## Seznam činností v rámci flexibilního rozsahu akreditace

| Poř. číslo | Analyt / parametr/diagnostika                      | Princip vyšetření | Identifikace postupu/ přístrojové vybavení                                                                                                                                                                                                                                                     | Vyšetřovaný materiál                                      | Stupně volnosti <sup>1</sup> |
|------------|----------------------------------------------------|-------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------|------------------------------|
| 6.         | Vyšetření variant germinálního genomu <sup>#</sup> | NGS-MPS           | SOP-03-33, 4.vyd.; <b>v1</b><br>PP-03-33-01, 1.vyd.;<br>PP-03-33-02, 3.vyd.;<br>PP-03-33-03, 1.vyd.; <b>v3</b><br>PP-03-33-04, 1.vyd.;<br><b>PP-03-33-05, 2.vyd.</b><br>SurfSeq 5000;<br>NextSeq2000;<br>Varsone clinical 12.5.0<br><b>NextGene (SoftGenetics)</b><br><b>Franklin (Genoox)</b> | Biologický materiál obsahující lidskou nukleovou kyselinu | A, B, C                      |
| 7.         | Vyšetření variant germinálního genomu              | MLPA              | SOP-03-34, 3.vyd., v2;<br>PP-03-34-01, 2.vyd., v2;<br>PP-03-34-02, 1.vyd.;<br>PP-03-34-03, 2.vyd.;<br>Fm-L009-026-GEN-046<br>Seznam SALSA MLPA probemixů v2;<br>Cycler C1000 Bio-Rad<br>SeqStudio GENETIC ANALYZER;<br>AB 3130 GENETIC ANALYZER;<br>SurfSeq 5000;<br>NextSeq2000;              | Biologický materiál obsahující lidskou nukleovou kyselinu | A, B, C                      |

## Seznam činností v rámci flexibilního rozsahu akreditace

| Poř. číslo | Analyt / parametr/diagnostika         | Princip vyšetření                                      | Identifikace postupu/ přístrojové vybavení                                                                                                                                                                                                                  | Vyšetřovaný materiál                                      | Stupně volnosti <sup>1</sup> |
|------------|---------------------------------------|--------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------|------------------------------|
| 8.         | Vyšetření variant germinálního genomu | PCR s fragmentační analýzou na kapilární elektroforéze | SOP-03-35, 3.vyd.;<br>PP-03-35-01, 3.vyd.;<br>PP-03-35-02, 1.vyd.;<br>PP-03-35-03, 1.vyd., v1;<br>PP-03-35-04, 1.vyd.;<br>PP-03-35-05, 2.vyd.;<br>PP-03-35-06, 1.vyd.;<br>Cycler C1000 Bio-Rad;<br>SeqStudio GENETIC ANALYZER;<br>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.;<br>Hybridizační pec Agilent;<br>Agilent Microarray Scanner;<br>aCGH: Human Genom CGH SurePrint G3 Unrestricted ISCA v2 (Agilent), 8x60K (A_031746);<br>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, BTB, CAPN3, CDH1, CEL, CFTR, CLCN1, COL2A1, COL3A1, COL4A3, COL4A4, COL4A5, CYP2C9, CYP21A2, CYP24A1, CYP26A1, DHCR7, DNM2, DPYD, ELAVE, EP300, ERCC2, ERCC3, ETF, 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, |

## Seznam činností v rámci flexibilního rozsahu akreditace

| Odbornost / poř. číslo | Detailní informace k činnostem v rozsahu akreditace                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                 |
|------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
|                        | 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, <b>DDX3X, GFI1B, PKD2, KMT2C, PPP2R5D, MKI67, NIPBL, IFT140, CCNF</b> |
| 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);<br>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<br>Digitální MLPA: APC, ATM, BAP1, BARD1, MUTYH, EPCAM, MSH2, MSH6, MLH1, MTF, PMS2, NBN, CDKN2A, BMP1A, PTEN, CDK4, POLE, BRCA2, SCG5, GREM1, PALB2, CDH1, TP53, RAD51D, BRCA1, RAD51C, BRIP1, SMAD4, STK11, CHEK2<br>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:

<sup>1</sup> 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



## **Seznam činností v rámci flexibilního rozsahu akreditace**

WES      Celoexomové sekvenování