

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: 7.7.2025

Vyšetření:

Poř. číslo	Analyt / parametr/diagnostika	Princip vyšetření	Identifikace postupu/ přístrojové vybavení	Vyšetřovaný materiál	Stupně volnosti ¹
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_v19; Cycler C1000 Bio-Rad SeqStudio GENETIC ANALYZER; 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 ¹
6.	Vyšetření variant germinálního genomu [#]	NGS-MPS	SOP-03-33, 4.vyd.; v1 PP-03-33-01, 1.vyd.; PP-03-33-02, 3.vyd.; PP-03-33-03, 1.vyd.; v3 PP-03-33-04, 1.vyd.; PP-03-33-05, 2.vyd. SurfSeq 5000; NextSeq2000; Varsone clinical 12.5.0 NextGene (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 v2; Cycler C1000 Bio-Rad SeqStudio GENETIC ANALYZER; AB 3130 GENETIC ANALYZER; SurfSeq 5000; 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 ¹
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, BTB, 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,

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, 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
816/6	Hereditární nádorové syndromy – panel CZEKANCA (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 Digitální MLPA: APC, ATM, BAP1, BARD1, MUTYH, EPCAM, MSH2, MSH6, MLH1, MTF, 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



Seznam činností v rámci flexibilního rozsahu akreditace

PCR	Polymerázová řetězová reakce
WES	Celoexomové sekvenování