

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.: 456/2023

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

Aktualizováno dne: 12.2.2024

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, 2.vyd., v1; Mikroskop Olympus	Lymfocyty z periferní krve	A, B
3.	Vyšetření konstitučních chromozomových aberací	FISH	SOP -01-05, 2.vyd., v1; Mikroskop Olympus	Periferní krev, bukalní stěr, choriové klky, plodová voda, bioptická tkáň, spermie	A, B
4.	Vyšetření variant germinálního genomu	PCR s fragmentační analýzou na horizontálním gelu	SOP-03-31, 1.vyd., v2; Cycler C1000 Bio-Rad	Biologický materiál obsahující lidskou nukleovou kyselinu	A, B, C
5.	Vyšetření variant germinálního genomu	Přímé sekvenování	SOP-03-32, 3.vyd., v2; PP-03-32-01, 2.vyd.; Fm-L009-026-GEN-056 PRIMERY BANKA_v11 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, 3.vyd.; v1 PP-03-33-01, 1.vyd.; PP-03-33-02, 2.vyd.; Miseq Systém MO 1683 NextSeq2000	Biologický materiál obsahující lidskou nukleovou kyselinu	A, B, C
7.	Vyšetření variant germinálního genomu	MLPA	SOP-03-34, 3.vyd.; v1 PP-03-34-01, 2.vyd.; v1 PP-03-34-02, 1.vyd.; PP-03-34-03, 2.vyd.; Fm-L009-026-GEN-046 Seznam SALSA MLPA probemixů_v1 Cycler C1000 Bio-Rad SeqStudio GENETIC ANALYZER; AB 3130 GENETIC ANALYZER; Miseq Systém MO 1683 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., v2; 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.	Vyšetření variant germinálního genomu	NGS-MPS	SOP-03-36, 1.vyd., v1; SEKVENÁTOR –ION-55 Fm-L009-026-GEN-071 SEZNAM GENŮ NGS_v1	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
10.	Vyšetření chromozomových aberací	aCGH	SOP-01-06, 2. 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
816/4	Delece AZF oblasti na chromozomu Y (sterilita u mužů) a determinace pohlaví (SRY, ZFX, ZFY)
816/5	Hluchota (nesyndromální) – GJB2; sekvenace kódujících oblastí genu SHOX; ACAN, ACY1, AIRE, ANKRD11, APC, APOE, ATM, ATP7B, ATR, AVP, BARD1, BCKDHB, BLM, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, BRIP1, BTBD, CDH1, COL2A1, CYP2C9, DNM2, DPYD, ERCC2, ERCC3, FANCC, FANCG, FANCI, FANCM, FGD1, FGFR3, FH, GDNF, HOXB13, HRAS, CHEK2, JAK2, LHX3, MEN1, MLH1, MLH3, MSH2, MSH6, MUTYH, MYBPC3, NBN, NF1, NPHP1, NPR2, OBSL1, OTX2, PALB2, PEX12, PHEX, PKD1, PMS2, PRF1, PROC, PROS1, PTEN, PTPN11, RAD50, RAD51C, RAD51D, RB1, RBM20, RET, RUNX1, SERPINC1, SLC7A9, SLX4, SPTB, STAT5b, STK11, SUFU, TP53, TSC1, TSC2, TSPY, VHL, WT1, XRCC5, AOC1, ETFA, GHR, GNAS, IGFALS, MECP2, SBDS, SLC20, TG, GPD1L, LZTR1, APOB, GP1BA, ASL, LHCGR, TTR, VWF, ETRFDH, HNF1B, FLNA, COL3A1, PROP1, PTCH1, SETX, RECQL, HNF1, IGF1R, KMT2D, MCPH1, HFE, LMBR1, MLYCD, SNTA1, XRCC2, MYH7, PIGO, GIGYF, PRKN, FBXO7, LDLR, MYH9, NPC1, SLFN14, TPP1, CYP21A2, ELAVE, DHCR7, GTPBP3, PLA2G6, CEL, CAPN3, GJB1, PKLR, TP63, SETD5, HFE, ALMS1, TMEM6, CYP24A1, KISS1R, SPTB, SLC26A4, PKHD1, KBTBD13, RAD54L, FAS, TREX1, SRP72, SCO2, NT5C3A, STIL, COL4A5, ANK, MSH3, MVK, KATNNIP, CFTR
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); Idiopatický malý vzrůst (SHOX, NPR2, ACAN, IGF1, IGFALS, IGF1R, FGFR3, COL2A1, GHR, STAT5b)
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

Seznam činností v rámci flexibilního rozsahu akreditace

Odbornost / poř. číslo	Detailní informace k činnostem v rozsahu akreditace
	Digitální MLPA: APC, ATM, BAP1, BARD1, MUTYH, EPCAN, MSH2, MSH6, MLH1, MITF, PMS2, NBN, CDKN2A, BMP1A, 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
816/9	Idiopatický malý vzrůst (SHOX, NPR2, ACAN, IGF1, IGF1R, FGFR3, COL2A1, GHR, STAT5b, IGFALS); Hypopituitarismus (BTK, GH1, POU1F1, PROP1, GHRHR, LHX3, LHX4, HESX1, OTX2, TBX19, SOX2, SOX3, GHSR); Rasopatie (PTPN11, SOS1, RAF1, BRAF, HRAS, KRAS, NRAS, RIT1, MAP2K1, MAP2K2, CBL, LZTR1, RASA2, RRAS, SOS2, SHOC2, SPRED1, MRAS, SPRED2); Deficit biotinidázy (BTD); Familiární hypercholesterolemie (LDLR, APOB, PCSK9, STAP1, APOE, LDLRAP1, LIPA, ABCG5, ABCG8, SORT1, HMGCR); Leucinóza (DBT, PPM1K, BCKDHB, DLD, BCKDHA); Obezita monogenní (MC4R, MC3R, POMC, LEP, BDNF); Wilsonův sy. (ATP7B); Tuberózní skleróza (TSC1, TSC2); Parkinsonova choroba (SNCA, PRKN, SPR, UCHL1, PINK1, PARK7, LRRK2, ATP13A2, USP24, GIGYF2, HTRA2, PLA2G6, FBXO7, PM20D1, VPS35, EIF4G1, DNAJC6, SYNJ1, TMEM230, CHCHD2, VPS13C, RIC3, GBA, DNAJC13, PTRHD1, PODXL, RAB39B, ATP6AP2, RAB7L1, GAK, MAPT, PGRN, C9ORF72, TARDBP, FUS, VCP, DCTN1, CHMP2B, EIF2AK3, STX6, MOBP, TRIM11, COQ2, SHC2, SQSTM1, TBK1, TIA1, CYP2D6, SNCA, SLC18A2, TAF1, EGR4, RNF11, APOE4, PSEN1, PSEN2, APP, ABCA7, ADAM10, A2M, LRP1, TF, HFE, NOS3, VEGF, ABCA2, TNF, PLA2, MPO, TREM2, PRNP); další geny dle indikace lékaře - ABCC8, APC2, APPL1, ATM, AVP, BLK, CCDC8, CDC73, CDKN1, CDKN1B, CEL, CTNNA2, CUL7, DHCR7, DUOX2, DZIP1L, EDN3, EDNRB, ETFA, ETFB, ETFDH, GCK, GCM2, GDNF, GNAS, HFE, HNF1A, HNF1B, HNF4A, INS, KCNJ11, KIF2A, KIF5C, KLF11, MAN2B1, MECP2, MEFV, MEN1, MVK, NEUROD1, NKX2-1, NLRP3, NOTCH3, OBSL1, PAX4, PAX8, PDGFB, PDGFRB, PDX1, PHOX2B, PIK3CD, PIK3R1, PKHD1, RET, SERPINC1, SLC20A2, SLC26A4, SLC40A1, SLC5A5, SRCAP, STRC, TG, TNFRSF1A, TPO, TRIM37, TSHB, TSHR, TUBA8, TUBB, TUBB2B, TUBB3, TUBG1, XPR1, PROS1, CP, ACADS, ACVR1, MMACHC, MMADHC, ABCD4, LMBRD1, THAP11, ZNF143, HPRT1, REN, UMOD, VWF, GP1BA, LHCGR, LHB, PROC, PROCR, RNPC3, ASL, CDKN1A, ACADM, SLITRK1, ANTXR1, FLT4, GNAQ, KDR, PIK3CA, RASA1, MKRN3, DLK1, DUOX2, IYD, NKX2-5, THRA, TRHR, BMP2, HAMP, FTH1, TFR2, HJV, BMP6, HTRA1, MICU1, CYP24A1, SLC34A1, CASR, GNA11, AP2S1, PTH1R, ALPL, CDKN1C, KISS1R, KISS1, CYP19A1, ANOS1, CHD7, FGF8, FGFR1, PROK2, PROKR2, CCDC141, DUSP6, FEZ1, GPR17, FLRT3, FSHB, GNRH1, GNRHR, HS6ST1, IL17RD, NSMF, SPRY4, TAC3, TACR3, WDR11, SEMA3A, SOX10, AICDA, ACTB, ANO6, CDC42, CD19, CD40, CD40LG, CD81, CR2, CYCS, DTNBP1, EPHB2, ETV6, GFI1B, GALE, GATA1, GATA2, GNE, GP9, HOXA11, ITGB3, ICOS, IKZF1, IL21, ITGA2, ITGA2B, LYST, LRBA, MECOM, MPL, MS4A1, MYO5A, NBEA, NBEAL2, NFKB1, NFKB2, MYH9, PLA2G4A, PLA2, P2RY12, RAB27A, PRKCD, PTGS1, PTPRJ, RUNX1, SH2D1A, SRC, VPS33B, WAS, VIPAS39, STIM1, STXBP2, TBXA2R, TBXA1, BLOC1S6, DIAPH1, THPO, HPS1, RBM8A, ANKRD26, TNFRSF13B, TNFRSF13C, ACTN1, AP3B1, ARPC1B, GP6, HPS3, HPS4, HPS5, HPS6, RASGRP2, SLC35A1, TRPM7, TUBB1, AP3D1, NFE2, TPM4, TBX1, SLFN14, PRKACG, ORAI1, MLPH, KDSR, IKZF5, GP1BB, GNAZ, GNAI1, FYB, FLI1, FERMT3, C6orf25, BLOC1S5, BLOC1S3, HNMT, LEP, LEPROT, GATM, GATM, SLC6A8, SERPING1, F12, PLG, ANGPT1, KNG1, MYOF, HS3ST6

Vysvětlivky:

¹ Zavedené stupně volnosti podle MPA 00-09-...:

A - Flexibilita týkající se dokumentovaného postupu vyšetření / odběru

Seznam činností v rámci flexibilního rozsahu akreditace

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.

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