

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: 20. 9. 2023

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_v9 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.; PP-03-33-01, 1.vyd.; PP-03-33-02, 2.vyd.; MiSeq Systém MO 1683	Biologický materiál obsahující lidskou nukleovou kyselinu	A, B, C
7.	Vyšetření variant germinálního genomu	MLPA	SOP-03-34, 3.vyd.; PP-03-34-01, 2.vyd.; PP-03-34-02, 1.vyd.; PP-03-34-03, 2.vyd.; Cycler C1000 Bio-Rad SeqStudio GENETIC ANALYZER; AB 3130 GENETIC ANALYZER; Miseq Systém MO 1683	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	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 (<i>SRY</i> , <i>ZFX</i> , <i>ZFY</i>)
816/5	Hluchota (nesyndromální) – <i>GJB2</i> ; sekvenace kódujících oblastí genu <i>SHOX</i> ; <i>ACAN</i> , <i>ACY1</i> , <i>AIRE</i> , <i>ANKRD11</i> , <i>APC</i> , <i>APOE</i> , <i>ATM</i> , <i>ATP7B</i> , <i>ATR</i> , <i>AVP</i> , <i>BARD1</i> , <i>BCKDHB</i> , <i>BLM</i> , <i>BMP1A</i> , <i>BRCA1</i> , <i>BRCA2</i> , <i>BRIP1</i> , <i>BTD</i> , <i>CDH1</i> , <i>COL2A1</i> , <i>CYP2C9</i> , <i>DNM2</i> , <i>DPYD</i> , <i>ERCC2</i> , <i>ERCC3</i> , <i>FANCC</i> , <i>FANCG</i> , <i>FANCI</i> , <i>FANCM</i> , <i>FGD1</i> , <i>FGFR3</i> , <i>FH</i> , <i>GNF</i> , <i>HOXB13</i> , <i>HRAS</i> , <i>CHEK2</i> , <i>JAK2</i> , <i>LHX3</i> , <i>MEN1</i> , <i>MLH1</i> , <i>MLH3</i> , <i>MSH2</i> , <i>MSH6</i> , <i>MUTYH</i> , <i>MYBPC3</i> , <i>NBN</i> , <i>NF1</i> , <i>NPH1</i> , <i>NPR2</i> , <i>OBSL1</i> , <i>OTX2</i> , <i>PALB2</i> , <i>PEX12</i> , <i>PHOX</i> , <i>PKD1</i> , <i>PMS2</i> , <i>PRF1</i> , <i>PROC</i> , <i>PROS1</i> , <i>PTEN</i> , <i>PTPN11</i> , <i>RAD50</i> , <i>RAD51C</i> , <i>RAD51D</i> , <i>RBI</i> , <i>RBM20</i> , <i>RET</i> , <i>RUNX1</i> , <i>SERPINC1</i> , <i>SLC7A9</i> , <i>SLX4</i> , <i>SPTB</i> , <i>STAT5b</i> , <i>STK11</i> , <i>SUFU</i> , <i>TP53</i> , <i>TSC1</i> , <i>TSC2</i> , <i>TSPY</i> , <i>VHL</i> , <i>WT1</i> , <i>XRCC5</i> , <i>AOC1</i> , <i>ETFA</i> , <i>GHR</i> , <i>GNAS</i> , <i>IGFALS</i> , <i>MECP2</i> , <i>SBDS</i> , <i>SLC20</i> , <i>TG</i> , <i>GPD1L</i> , <i>LZTR1</i> , <i>APOB</i> , <i>GP1BA</i> , <i>ASL</i> , <i>LHCGR</i> , <i>TTR</i> , <i>VWF</i> , <i>ETFDH</i> , <i>HNF1B</i> , <i>FLNA</i> , <i>COL3A1</i> , <i>PROPI</i> , <i>PTCH1</i> , <i>SETX</i> , <i>RECQL</i> , <i>HNF1</i> , <i>IGF1R</i> , <i>KMT2D</i> , <i>MCPI1</i> , <i>HFE</i> , <i>LMBR1</i> , <i>MLYCD</i> , <i>SNTA1</i> , <i>XRCC2</i> , <i>MYH7</i> , <i>PIGO</i> , <i>GIGYF</i> , <i>PRKN</i> , <i>FBXO7</i> , <i>LDLR</i> , <i>MYH9</i> , <i>NPC1</i> , <i>SLFN14</i> , <i>TPP1</i> , <i>CYP21A2</i> , <i>ELAVE</i> , <i>DHCR7</i> , <i>GTPBP3</i> , <i>PLA2G6</i> , <i>CEL</i> , <i>CAPN3</i> , <i>GJB1</i> , <i>PKLR</i> , <i>TP63</i> , <i>SETD5</i> , <i>HFE</i> , <i>ALMS1</i> , <i>TMEM6</i> , <i>CYP24A1</i> , <i>KISS1R</i> , <i>SPTB</i> , <i>SLC26A4</i> , <i>PKHD1</i> , <i>KBTD13</i> , <i>RAD54L</i> , <i>FAS</i>
816/6	Hereditární nádorové syndromy – panel CZECA (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 (<i>SHOX</i> , <i>NPR2</i> , <i>ACAN</i> , <i>IGF1</i> , <i>IGFALS</i> , <i>IGF1R</i> , <i>FGFR3</i> , <i>COL2A1</i> , <i>GHR</i> , <i>STAT5b</i>)
816/7	MLPA: Spinální svalová atrofie (<i>SMN1</i>); <i>BRCA1</i> , <i>BRCA2</i> ; detekce chromozomálních aberací (mikrodelece/mikroduplikace); <i>SHOX</i> ; <i>APC</i> , <i>BRCA1</i> , <i>BRCA2</i> , <i>CDH1</i> , <i>CHEK2</i> , <i>MEN1</i> , <i>NF1</i> , <i>STK11</i> , <i>TP53</i> , <i>MLH1</i> , <i>MSH2</i> , <i>MSH6</i> , <i>PMS2</i> , <i>PROC</i> , <i>PROS1</i> , <i>SERPINC1</i> ; Cystinuria (<i>SLC3A1</i> , <i>PREPL</i> , <i>SLC7A9</i>); Parkinsonova choroba (<i>PARK7</i> , <i>ATP13A2</i> , <i>PINK1</i> , <i>SNCA</i> , <i>PARK2</i> , <i>LRRK2</i>); Tuberózní skleróza (<i>TSC1</i> , <i>TSC2</i>); <i>PTCH1</i> , <i>RET</i> , <i>RBI</i> ; <i>PTEN</i> , <i>MUTYH</i> , <i>EPCAM</i> ; Digitální MLPA: <i>APC</i> , <i>ATM</i> , <i>BAP1</i> , <i>BARD1</i> , <i>MUTYH</i> , <i>EPCAN</i> , <i>MSH2</i> , <i>MSH6</i> , <i>MLH1</i> , <i>MITF</i> , <i>PMS2</i> , <i>NBN</i> , <i>CDKN2A</i> , <i>BMP1A</i> , <i>PTEN</i> , <i>CDK4</i> , <i>POLE</i> , <i>BRCA2</i> , <i>SCG5</i> , <i>GREM1</i> , <i>PALB2</i> , <i>CDH1</i> , <i>TP53</i> , <i>RAD51D</i> , <i>BRCA1</i> , <i>RAD51C</i> , <i>BRIP1</i> , <i>SMAD4</i> , <i>STK11</i> , <i>CHEK2</i>

Seznam činností v rámci flexibilního rozsahu akreditace

Odbornost / poř. číslo	Detailní informace k činnostem v rozsahu akreditace
	MS MLPA: <i>PWS/AS, BWS/SRS, UPD7/UPD14</i> ;
816/8	Aneuploidie chromozomů 13, 18, 21, X a Y; Cystická fibróza (<i>CFTR</i>); Sy. fragilního X (<i>FRAXA</i>) - stanovení rozsahu mutace (komplexní diagnostika); Huntingtonova chorea (<i>HTT</i>); Gilbertův syndrom (<i>UGT1A1</i>); <i>DPYD</i>
816/9	Idiopatický malý vzrůst (<i>SHOX, NPR2, ACAN, IGF1, IGF1R, FGFR3, COL2A1, GHR, STAT5b, IGFALS</i>); Hypopituitarismus (<i>BTK, GH1, POU1F1, PRO1, GHRHR, LHX3, LHX4, HESX1, OTX2, TBX19, SOX2, SOX3, GHSR</i>); Rasopatie (<i>PTPN11, SOS1, RAF1, BRAF, HRAS, KRAS, NRAS, RIT1, MAP2K1, MAP2K2, CBL, LZTR1, RASA2, RRAS, SOS2, SHOC2, SPRED1, MRAS, SPRED2</i>); Deficit biotinidázy (<i>BTD</i>); Familiární hypercholesterolemie (<i>LDLR, APOB, PCSK9, STAP1, APOE, LDLRAP1, LIPA, ABCG5, ABCG8, SORT1, HMGCR</i>); Leucinóza (<i>DBT, PPM1K, BCKDHB, DLD, BCKDHA</i>); Obezita monogenní (<i>MC4R, MC3R, POMC, LEP, BDNF</i>); Wilsonův sy. (<i>ATP7B</i>); Tuberózní skleróza (<i>TSC1, TSC2</i>); Parkinsonova choroba (<i>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, SNCB, SLC18A2, TAF1, EGR4, RNF11, APOE4, PSEN1, PSEN2, APP, ABCA7, ADAM10, A2M, LRP1, TF, HFE, NOS3, VEGF, ABCA2, TNF, PLA2, MPO, TREM2, PRNP</i>); další geny dle indikace lékaře - <i>ABCC8, APC2, APPL1, ATM, AVP, BLK, CCDC8, CDC73, CDKN1, CDKN1B, CEL, CTNNA2, CUL7, DHCR7, DUOX2, DZIP1L, EDN3, EDNRB, ETF, 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, GPIBA, 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, GNAI1, 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, GF11B, 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, TBXAS1, 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, GPIBB, GNAZ, GNAI1, FYB, FLII, FERMT3, C6orf25, BLOC1S5, BLOC1S3, HNMT, LEP, LEPROT</i>

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

Seznam činností v rámci flexibilního rozsahu akreditace

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