

KRITICKÉ HODNOTY výsledků

SOP-01-01 Cytogenetické vyšetření z choriových klků (CVS) barvicími technikami.

Jakákoliv odchylka od fyziologického karyotypu (46,XX, 46,XY) ve smyslu početním nebo strukturním.

Analytická interpretace je uváděna ve výsledkovém listu.

SOP-01-02 Cytogenetické vyšetření amniocytů z plodové vody barvicími technikami.

Jakákoliv odchylka od fyziologického karyotypu (46,XX, 46,XY) ve smyslu početním nebo strukturním.

Analytická interpretace je uváděna ve výsledkovém listu.

SOP-02-01 Cytogenetické vyšetření lymfocytů periferní krve barvicími technikami.

Jakákoliv odchylka od fyziologického karyotypu (46,XX, 46,XY) ve smyslu početním nebo strukturním.

Analytická interpretace je uváděna ve výsledkovém listu.

SOP-01-05 Detekce cytogenetických změn metodou fluorescenční in situ hybridizace (FISH).

Kritickou hodnotou pro enumerační sondy (lokusově specifické a alfa satelitní) je počet (procentní zastoupení) buněk s odlišným počtem signálů než 2, u sond X a Y procento buněk s jiným signálem než XY u muže a XX u ženy.

SOP-01-06 Stanovení genomických změn metodou aCGH a SNP aCGH

 QC Metric Set Configuration
 ×

QC Metric Set Name: CytoCGH_QCMT_Bx_Mar14

☐	Metric Name	Expression	Upper Limit	Upper Warning Limit	Lower Warning Limit	Lower Limit
☒	LogRatioImbalance	LogRatioImbalance	0.75	0.26	-0.26	-0.75
☒	RestrictionControl	RestrictionControl	1.0			0.8
☒	r_SignalIntensity	rNonCtrl50PrcntBGSu...			400.0	200.0
☒	r_Signal2Noise	rNonCtrl50PrcntBGSu...			100.0	30.0
☒	r_BGNoise	rNegCtrl5DevBGSubSig	25.0	15.0		
☒	rRepro	rNonCtrlMedPrcntCV...	0.2	0.1		0.0
☒	g_SignalIntensity	gNonCtrl50PrcntBGSu...			400.0	200.0
☒	g_Signal2Noise	gNonCtrl50PrcntBGSu...			100.0	30.0
☒	g_BGNoise	gNegCtrl5DevBGSubSig	25.0	15.0		
☒	gRepro	gNonCtrlMedPrcntCV...	0.2	0.1		0.0
☒	DerivativeLR_Spread	DerivativeOfLogRatioSD	0.3	0.2		
☒	AnyColorPrcntFeatNo...	AnyColorPrcntFeatNo...	5.0	1.0		
☒	IsGoodGrid	IsGoodGrid			1.0	1.0

Metric Evaluation :


DLRS v červených polích (> 0.3): VŠ zodpovědný za metodu v závislosti na nález u konkrétních vzorků rozhoduje o zopakování analýzy popř. o verifikaci nález jinou metodou.

SOP-03-31: Analýza DNA metodou PCR s elektroforetickou detekcí produktu

Přítomnost fragmentu o délce 207 bp. Slabý signál specifických produktů.

Absence některého z Y specifických fragmentů. Absence fragmentu 495 bp ZFY/X.

SOP-03-32 Detekce sekvenčních variant v genech sekvenováním dle Sangera

Výška píku minimálně 3 násobek fluorescenčního pozadí.

SOP-03-34 Stanovení genomických změn metodou MLPA, digitální MLPA, MS-MLPA

Kritická hodnota - odchylka DQ od normálních hodnot. Analytická interpretace je uváděna ve výsledkovém listu.

Tab. 1 – vztah DQ a počtu kopií (genu/exonu/lokusu...)

Normalní	$0.80 < DQ < 1.20$	normální hodnota
Heterozygotní duplikace	$1.30 < DQ < 1.65$	kritická hodnota 2-3 kopie
Triplikace	$1.75 < DQ < 2.15$	kritická hodnota 2-4 kopie
Heterozygotní delece	$0.40 < DQ < 0.65$	kritická hodnota 2- 1 kopie
Homozygotní delece	0	kritická hodnota 0

SOP-03-33 Mutační analýza genů metodou NGS na principu analýzy fluorescence

Pokrytí oblastí zájmu (ROI), počet čtení minimálně 4. Analytická interpretace je uváděna ve výsledkovém listu.

SOP-03-35 Analýza fluorescenčně značených DNA fragmentů metodou kapilární elektroforézy

Výška píku minimálně 5-ti násobek fluorescenčního pozadí.

Tři píky v poměru 1:1:1 nebo 2 alely v poměru 2:1/1:2. Hodnoty 0.45 až 0.65 a 1.8 až 2.4. Hodnoty (1.4-1.8 a 0.65-0.8) ležící mimo normální a trialelické rozmezí se uvádí jako nehodnotitelné.

Přítomnost signálu pro patologickou alelu. Slabý nebo chybějící PCR produkt na kontrolní elektroforéze. Slabý signál hybridizace. Analytická interpretace je uváděna ve výsledkovém listu.

SOP-03-36 Cílené ampliconové sekvenování s využitím celoexomového virtuálního genového panelu metodou NGS na principu detekce změny pH

Minimální pokrytí ampliconů by mělo být 20, minimální průměrné pokrytí 200. I v případě menšího pokrytí je daný lokus analyzován, při nastavení Base Phread Quality větší než 18 a při pokrytí minimálně 4 (2 amplicony forward a 2 reverse). V případě nesplnění výše uvedených kritérií je daný lokus dousekvenován Sangerovou metodou nebo se celá analýza zopakuje. Analytická interpretace je uváděna ve výsledkovém listu.

Vypracovala: Ing. Jana Duchoslavová, Ph.D.

Schválil: doc. RNDr. Radek Vrtěl, Ph.D.