



## 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:** 8.8.2024

### 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.	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, bukální 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.; <b>Fm-L009-026-GEN-057</b> <b>PRIMERY BANKA_v13</b>  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 <sup>1</sup>
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_v2	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>
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, ZFX, ZFY</i> )
816/5	Hluchota (nesyndromální) – <i>GJB2</i> ; sekvenace kódujících oblastí genu <i>SHOX</i> ; <i>ACAN, ACY1, AIRE, ANKRD11, APC, APOE, ATM, ATP7B, ATR, AVP, BARD1, BCKDHB, BLM, BMPRIA, BRCA1, BRCA2, BRIP1, BTD, 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, ETFDH, 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, TMEM67, CYP24A1, KISS1R, SPTB, SLC26A4, PKHD1, KBTBD13, RAD54L, FAS, TREX1, SRP72, SCO2, NT5C3A, STIL, COL4A5, ANK, MSH3, MVK, KATNNIP, CFTR, USH2A, KCNH2, CLCN1, FANCA, ACTB, MITF, BRD4, HELQ, COL4A3, SAMA3C, <b>EP300, RAF1, NALCN, MED13L, COL4A4</b></i>
816/6	Hereditární nádorové syndromy – panel CZECANCA ( <i>ATM, APC, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, NBN, PALB2, PMS2, PTEN, RAD50, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53</i> ); Idiopatický malý vzrůst ( <i>SHOX, NPR2, ACAN, IGF1, IGFALS, IGF1R, FGFR3, COL2A1, GHR, STAT5b</i> )
816/7	MLPA: Spinální svalová atrofie ( <i>SMN1</i> ); <i>BRCA1, BRCA2</i> ; detekce chromozomálních aberací (mikrodelece/mikroduplikace); <i>SHOX; APC, BRCA1, BRCA2, CDH1, CHEK2, MEN1, NF1, STK11, TP53, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, PROC, PROS1, SERPINC1</i> ; Cystinuria ( <i>SLC3A1, PREPL, SLC7A9</i> ); Parkinsonova choroba ( <i>PARK7, ATP13A2, PINK1, SNCA, PARK2, LRRK2</i> ); Tuberózní skleróza ( <i>TSC1, TSC2</i> ); <i>PTCH1, RET, RB1; PTEN, MUTYH, EPCAM; LDLR</i>

## Seznam činností v rámci flexibilního rozsahu akreditace

Odbornost / poř. číslo	Detailní informace k činnostem v rozsahu akreditace
	<p>Digitální MLPA: <i>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</i></p> <p>MS MLPA: <i>PWS/AS, BWS/SRS, UPD7/UPD14;</i></p>
816/8	<p>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></p>
816/9	<p>Idiopatický malý vzrůst (<i>SHOX, NPR2, ACAN, IGF1, IGF1R, FGFR3, COL2A1, GHR, STAT5b, IGFALS</i>); Hypopituitarismus (<i>BTK, GHI, POU1F1, PROPI, 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, GP1BA, LHCGR, LHB, PROC, PROCR, RNPC3, ASL, CDKN1A, ACADM, SLITRK1, ANTXR1, FLT4, GNAQ, KDR, PIK3CA, RASA1, MKRN3, DLK1, DUOXA2, 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, FGFRI, 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, 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, GP1BB, GNAZ, GNAI1, FYB, FLI1, FERMT3, C6orf25, BLOC1S5, BLOC1S3, HNMT, LEP, LEPROT, GATM, GAMT, SLC6A8, SERPING1, F12, PLG, ANGPT1, KNG1, MYOF, HS3ST6, WFS1, LEPR</i></p>

### Vysvětlivky:

<sup>1</sup> 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