



## 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:** 14.10.2024

### 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, 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.	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_v15</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, 4.vyd.; PP-03-33-01, 1.vyd.; PP-03-33-02, 3.vyd.; PP-03-33-03, 1.vyd.; PP-03-33-04, 1.vyd.; <del>Miseq Systém MO 1683</del> SurfSeq 5000 (GeneMind) NextSeq2000	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_v1 Cycler C1000 Bio-Rad SeqStudio GENETIC ANALYZER; AB 3130 GENETIC ANALYZER; <del>Miseq Systém MO 1683</del> SurfSeq 5000 (GeneMind) 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

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>
9.	Vyšetření variant germinálního genomu	NGS-MPS	SOP-03-36, 1.vyd., v1; SEKVENÁTOR –ION-55 Fm-L009-026-GEN-071 SEZNAM GENŮ NGS_v3	Biologický materiál obsahující lidskou nukleovou kyselinu	A, B, C
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
816/4	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, TPPI1, 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, EP300, RAF1, NALCN, MED13L, COL4A4, PRRT2, TTN, FBN1, AR, <i>GLI3, CYP26A1, SLC4A1, KCNN4, ACADM</i></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> )

## Seznam činností v rámci flexibilního rozsahu akreditace

Odbornost / poř. číslo	Detailní informace k činnostem v rozsahu akreditace
	WES – definice fenotypových filtrů dle indikace klinickým genetikem
816/7	<p>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>RB1</i>; <i>PTEN</i>, <i>MUTYH</i>, <i>EPCAM</i>; <i>LDLR</i></p> <p>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></p> <p>MS MLPA: <i>PWS/AS</i>, <i>BWS/SRS</i>, <i>UPD7/UPD14</i>;</p>
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	<p>Idiopatický malý vzrůst (<i>SHOX</i>, <i>NPR2</i>, <i>ACAN</i>, <i>IGF1</i>, <i>IGF1R</i>, <i>FGFR3</i>, <i>COL2A1</i>, <i>GHR</i>, <i>STAT5b</i>, <i>IGFALS</i>); Hypopituitarismus (<i>BTK</i>, <i>GH1</i>, <i>POU1F1</i>, <i>PROP1</i>, <i>GHRHR</i>, <i>LHX3</i>, <i>LHX4</i>, <i>HESX1</i>, <i>OTX2</i>, <i>TBX19</i>, <i>SOX2</i>, <i>SOX3</i>, <i>GHSR</i>); Rasopatie (<i>PTPN11</i>, <i>SOS1</i>, <i>RAF1</i>, <i>BRAF</i>, <i>HRAS</i>, <i>KRAS</i>, <i>NRAS</i>, <i>RIT1</i>, <i>MAP2K1</i>, <i>MAP2K2</i>, <i>CBL</i>, <i>LZTR1</i>, <i>RASA2</i>, <i>RRAS</i>, <i>SOS2</i>, <i>SHOC2</i>, <i>SPRED1</i>, <i>MRAS</i>, <i>SPRED2</i>); Deficit biotinidázy (<i>BTD</i>); Familiární hypercholesterolemie (<i>LDLR</i>, <i>APOB</i>, <i>PCSK9</i>, <i>STAP1</i>, <i>APOE</i>, <i>LDLRAP1</i>, <i>LIPA</i>, <i>ABCG5</i>, <i>ABCG8</i>, <i>SORT1</i>, <i>HMGCR</i>); Leucinóza (<i>DBT</i>, <i>PPM1K</i>, <i>BCKDHB</i>, <i>DLD</i>, <i>BCKDHA</i>); Obezita monogenní (<i>MC4R</i>, <i>MC3R</i>, <i>POMC</i>, <i>LEP</i>, <i>BDNF</i>); Wilsonův sy. (<i>ATP7B</i>); Tuberózní skleróza (<i>TSC1</i>, <i>TSC2</i>); Parkinsonova choroba (<i>SNCA</i>, <i>PRKN</i>, <i>SPR</i>, <i>UCHL1</i>, <i>PINK1</i>, <i>PARK7</i>, <i>LRRK2</i>, <i>ATP13A2</i>, <i>USP24</i>, <i>GIGYF2</i>, <i>HTRA2</i>, <i>PLA2G6</i>, <i>FBXO7</i>, <i>PM20D1</i>, <i>VPS35</i>, <i>EIF4G1</i>, <i>DNAJC6</i>, <i>SYNJ1</i>, <i>TMEM230</i>, <i>CHCHD2</i>, <i>VPS13C</i>, <i>RIC3</i>, <i>GBA</i>, <i>DNAJC13</i>, <i>PTRHD1</i>, <i>PODXL</i>, <i>RAB39B</i>, <i>ATP6AP2</i>, <i>RAB7L1</i>, <i>GAK</i>, <i>MAPT</i>, <i>PGRN</i>, <i>C9ORF72</i>, <i>TARDBP</i>, <i>FUS</i>, <i>VCP</i>, <i>DCTN1</i>, <i>CHMP2B</i>, <i>EIF2AK3</i>, <i>STX6</i>, <i>MOBP</i>, <i>TRIM11</i>, <i>COQ2</i>, <i>SHC2</i>, <i>SQSTM1</i>, <i>TBK1</i>, <i>TIA1</i>, <i>CYP2D6</i>, <i>SNCB</i>, <i>SLC18A2</i>, <i>TAF1</i>, <i>EGR4</i>, <i>RNF11</i>, <i>APOE4</i>, <i>PSEN1</i>, <i>PSEN2</i>, <i>APP</i>, <i>ABCA7</i>, <i>ADAM10</i>, <i>A2M</i>, <i>LRP1</i>, <i>TF</i>, <i>HFE</i>, <i>NOS3</i>, <i>VEGF</i>, <i>ABCA2</i>, <i>TNF</i>, <i>PLAU</i>, <i>MPO</i>, <i>TREM2</i>, <i>PRNP</i>); další geny dle indikace lékaře - <i>ABCC8</i>, <i>APC2</i>, <i>APPL1</i>, <i>ATM</i>, <i>AVP</i>, <i>BLK</i>, <i>CCDC8</i>, <i>CDC73</i>, <i>CDKN1</i>, <i>CDKN1B</i>, <i>CEL</i>, <i>CTNNA2</i>, <i>CUL7</i>, <i>DHCR7</i>, <i>DUOX2</i>, <i>DZIP1L</i>, <i>EDN3</i>, <i>EDNRB</i>, <i>ETFA</i>, <i>ETFB</i>, <i>ETFDH</i>, <i>GCK</i>, <i>GCM2</i>, <i>GNDF</i>, <i>GNAS</i>, <i>HFE</i>, <i>HNF1A</i>, <i>HNF1B</i>, <i>HNF4A</i>, <i>INS</i>, <i>KCNJ11</i>, <i>KIF2A</i>, <i>KIF5C</i>, <i>KLF11</i>, <i>MAN2B1</i>, <i>MECP2</i>, <i>MEFV</i>, <i>MEN1</i>, <i>MVK</i>, <i>NEUROD1</i>, <i>NKX2-1</i>, <i>NLRP3</i>, <i>NOTCH3</i>, <i>OBSL1</i>, <i>PAX4</i>, <i>PAX8</i>, <i>PDGFB</i>, <i>PDGFRB</i>, <i>PDX1</i>, <i>PHOX2B</i>, <i>PIK3CD</i>, <i>PIK3R1</i>, <i>PKHD1</i>, <i>RET</i>, <i>SERPINC1</i>, <i>SLC20A2</i>, <i>SLC26A4</i>, <i>SLC40A1</i>, <i>SLC5A5</i>, <i>SRCAP</i>, <i>STRC</i>, <i>TG</i>, <i>TNFRSF1A</i>, <i>TPO</i>, <i>TRIM37</i>, <i>TSHB</i>, <i>TSHR</i>, <i>TUBA8</i>, <i>TUBB</i>, <i>TUBB2B</i>, <i>TUBB3</i>, <i>TUBG1</i>, <i>XPRI</i>, <i>PROS1</i>, <i>CP</i>, <i>ACADS</i>, <i>ACVR1</i>, <i>MMACHC</i>, <i>MMADHC</i>, <i>ABCD4</i>, <i>LMBRD1</i>, <i>THAP11</i>, <i>ZNF143</i>, <i>HPRT1</i>, <i>REN</i>, <i>UMOD</i>, <i>VWF</i>, <i>GP1BA</i>, <i>LHCGR</i>, <i>LHB</i>, <i>PROC</i>, <i>PROCR</i>, <i>RNPC3</i>, <i>ASL</i>, <i>CDKN1A</i>, <i>ACADM</i>, <i>SLITRK1</i>, <i>ANTXR1</i>, <i>FLT4</i>, <i>GNAQ</i>, <i>KDR</i>, <i>PIK3CA</i>, <i>RASA1</i>, <i>MKRN3</i>, <i>DLK1</i>, <i>DUOX2</i>, <i>IYD</i>, <i>NKX2-5</i>, <i>THRA</i>, <i>TRHR</i>, <i>BMP2</i>, <i>HAMP</i>, <i>FTH1</i>, <i>TFR2</i>, <i>HJV</i>, <i>BMP6</i>, <i>HTRA1</i>, <i>MICU1</i>, <i>CYP24A1</i>, <i>SLC34A1</i>, <i>CASR</i>, <i>GNA11</i>, <i>AP2S1</i>, <i>PTH1R</i>, <i>ALPL</i>, <i>CDKN1C</i>, <i>KISS1R</i>, <i>KISS1</i>, <i>CYP19A1</i>, <i>ANOS1</i>, <i>CHD7</i>, <i>FGF8</i>, <i>FGFR1</i>, <i>PROK2</i>, <i>PROKR2</i>, <i>CCDC141</i>, <i>DUSP6</i>, <i>FEZ1</i>, <i>GPR17</i>, <i>FLRT3</i>, <i>FSHB</i>, <i>GNRH1</i>, <i>GNRHR</i>, <i>HS6ST1</i>, <i>IL17RD</i>, <i>NSMF</i>, <i>SPRY4</i>, <i>TAC3</i>, <i>TACR3</i>, <i>WDR11</i>, <i>SEMA3A</i>, <i>SOX10</i>, <i>AICDA</i>, <i>ACTB</i>, <i>ANO6</i>, <i>CDC42</i>, <i>CD19</i>, <i>CD40</i>, <i>CD40LG</i>, <i>CD81</i>, <i>CR2</i>, <i>CYCS</i>, <i>DTNBP1</i>, <i>EPHB2</i>, <i>ETV6</i>, <i>GFI1B</i>, <i>GALE</i>, <i>GATA1</i>, <i>GATA2</i>, <i>GNE</i>, <i>GP9</i>, <i>HOXA11</i>, <i>ITGB3</i>, <i>ICOS</i>, <i>IKZF1</i>, <i>IL21</i>, <i>ITGA2</i>, <i>ITGA2B</i>, <i>LYST</i>, <i>LRBA</i>, <i>MECOM</i>, <i>MPL</i>, <i>MS4A1</i>, <i>MYO5A</i>, <i>NBEA</i>, <i>NBEAL2</i>, <i>NFKB1</i>, <i>NFKB2</i>, <i>MYH9</i>, <i>PLA2G4A</i>, <i>PLAU</i>, <i>P2RY12</i>, <i>RAB27A</i>, <i>PRKCD</i>, <i>PTGS1</i>, <i>PTPRJ</i>, <i>RUNX1</i>, <i>SH2D1A</i>, <i>SRC</i>, <i>VPS33B</i>, <i>WAS</i>, <i>VIPAS39</i>, <i>STIM1</i>, <i>STXBP2</i>, <i>TBXA2R</i>, <i>TBXAS1</i>, <i>BLOC1S6</i>, <i>DIAPH1</i>, <i>THPO</i>, <i>HPS1</i>, <i>RBM8A</i>, <i>ANKRD26</i>, <i>TNFRSF13B</i>, <i>TNFRSF13C</i>, <i>ACTN1</i>, <i>AP3B1</i>, <i>ARPC1B</i>, <i>GP6</i>, <i>HPS3</i>, <i>HPS4</i>, <i>HPS5</i>,</p>



## Seznam činností v rámci flexibilního rozsahu akreditace

Odbornost / poř. číslo	Detailní informace k činnostem v rozsahu akreditace
	<i>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, <b>CST3, ITM2B</b></i>

### Vysvětlivky:

<sup>1</sup> 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.

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

WES Celoexomové sekvenování