



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.: 587/2024

Oblast akreditace: Zdravotnická laboratoř - ČSN EN ISO 15189 ed. 3:2023

Aktualizováno dne: 5. 11. 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, 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.	Neobsazeno				
5.	Vyšetření variant germinálního genomu	Přímé sekvenování	SOP-03-32, 3.vyd., v2; PP-03-32-01, 2.vyd.; Fm-L009-026-GEN-057 PRIMERY BANKA_v15; 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, 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.; SurfSeq 5000; NextSeq2000; Varsone clinical 12.5.0	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; SurfSeq 5000; 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.	Neobsazeno				

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, 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
816/5	<p><i>ACADM, ACAN, ACTB, ACY1, AIRE, ALMS1, ANK, ANKRD11, AOC1, APC, APOB, APOE, AR, ASL, ATM, ATP7B, ATR, AVP, BARD1, BCKDHB, BLM, BMP1A, BRCA1, BRCA2, BRD4, BRIP1, BTD, CAPN3, CDH1, CEL, CFTR, CLCN1, COL2A1, COL3A1, COL4A3, COL4A4, COL4A5, CYP2C9, CYP21A2, CYP24A1, CYP26A1, DHCR7, DNMT2, DPYD, ELAVE, EP300, ERCC2, ERCC3, ETFA, ETFDH, FANCA, FANCC, FANCG, FANCI, FANCM, FAS, FBN1, FBXO7, FGD1, FGFR3, FH, FLNA, GDNF, GFALS, GHR, GIGYF, GJB1, GJB2, GLI3, GNAS, GP1BA, GPD1L, GTPBP3, HELQ, HFE, HNF1, HNF1B, HOXB13, HRAS, CHEK2, IGF1R, JAK2, KAT5NIP, KBTBD13, KCNH2, KCNN4, KISS1R, KMT2D, LDLR, LHCGR, LHX3, LMBR1, LZTR1, MCPHI, MECP2, MED13L, MEN1, MITF, MLH1, MLH3, MLYCD, MSH2, MSH3, MSH6, MUTYH, MVK, MYBPC3, MYH7, MYH9, NALCN, NBN, NF1, NPC1, NPHP1, NPR2, NT5C3A, OBSL1, OTX2, PALB2, PEX12, PHEX, PIGO, PKD1, PKHD1, PKLR, PLA2G6, PMS2, PRF1, PRKN, PROC, PROP1, PROS1, PRRT2, PTEN, PTCH1, PTPN11, RAD50, RAD51C, RAD51D, RAD54L, RAF1, RB1, RBM20, RECQL, RET, RUNX1, SAMA3C, SBDS, SCO2, SERPINC1, SETD5, SETX, SHOX, SLC4A1, SLC7A9, SLC20, SLC26A4, SLFN14, SLX4, SNTA1, SPTB, SPTB, SRP72, STAT5b, STIL, STK11, SUFU, TG, TMEM67, TP53, TP63, TPP1, TREX1, TSC1, TSC2, TSPY, TTN, TTR, USH2A, VHL, VWF, WT1, XRCC2, XRCC5</i></p>
816/6	<p>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>);</p> <p>WES: definice fenotypových filtrů dle indikace klinickým genetikem</p>
816/7	<p>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></p>



Seznam činností v rámci flexibilního rozsahu akreditace

Odbornost / poř. číslo	Detailní informace k činnostem v rozsahu akreditace
	Digitální MLPA: <i>APC, ATM, BAP1, BARD1, MUTYH, EPCAN, MSH2, MSH6, MLH1, MITF, PMS2, NBN, CDKN2A, BMPRIA, PTEN, CDK4, POLE, BRCA2, SCG5, GREM1, PALB2, CDH1, TP53, RAD51D, BRCA1, RAD51C, BRIP1, SMAD4, STK11, CHEK2</i> 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>

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

Není-li uveden žádný stupeň volnosti, nemůže laboratoř pro dané vyšetření uplatňovat flexibilní přístup k rozsahu akreditace.

Sekvenování NGS-MPS je prováděno jako externí služba poskytovaná dodavatelem v rámci stejného právního subjektu.

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 Celoxomové sekvenování