



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

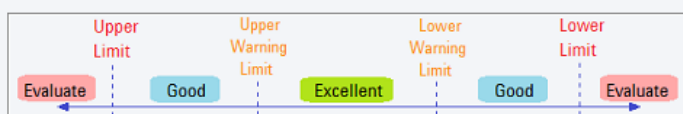
QC Metric Set Configuration



QC Metric Set Name: CytoCGH_QCMT_Bx_Mar14

<input type="checkbox"/>	Metric Name	Expression	Upper Limit	Upper Warning Limit	Lower Warning Limit	Lower Limit
<input checked="" type="checkbox"/>	LogRatiolmbalance	LogRatiolmbalance	0.75	0.26	-0.26	-0.75
<input checked="" type="checkbox"/>	RestrictionControl	RestrictionControl	1.0			0.8
<input checked="" type="checkbox"/>	r_SignalIntensity	rNonCtrl50PrcntBGSu...			400.0	200.0
<input checked="" type="checkbox"/>	r_Signal2Noise	rNonCtrl50PrcntBGSu...			100.0	30.0
<input checked="" type="checkbox"/>	r_BGNoise	rNegCtrl5DevBGSubSig	25.0	15.0		
<input checked="" type="checkbox"/>	rRepro	rNonCtrlMedPrcntCV...	0.2	0.1		0.0
<input checked="" type="checkbox"/>	g_SignalIntensity	gNonCtrl50PrcntBGSu...			400.0	200.0
<input checked="" type="checkbox"/>	g_Signal2Noise	gNonCtrl50PrcntBGSu...			100.0	30.0
<input checked="" type="checkbox"/>	g_BGNoise	gNegCtrl5DevBGSubSig	25.0	15.0		
<input checked="" type="checkbox"/>	gRepro	gNonCtrlMedPrcntCV...	0.2	0.1		0.0
<input checked="" type="checkbox"/>	DerivativeLR_Spread	DerivativeOfLogRatioSD	0.3	0.2		
<input checked="" type="checkbox"/>	AnyColorPrcntFeatNo...	AnyColorPrcntFeatNo...	5.0	1.0		
<input checked="" type="checkbox"/>	IsGoodGrid	IsGoodGrid			1.0	1.0

Metric Evaluation :



Save Save As Cancel

DLRS v červených polích (> 0.3): VŠ zodpovědný za metodu v závislosti na nález u konkrétních vzorků rozhoduje o zopakování analýzy popř. o verifikaci nálezu 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-03-33 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-03-34 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-03-35 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 trialeické 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 amplikonové 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 dosekvenován Sangerovou metodou nebo se celá analýza zopakuje. Analytická interpretace je uváděna ve výsledkovém listu.

Zjištěná zbytková rizika jsou vždy uváděna ve výsledkovém listu.

Vypracovala: Ing. Jana Duchoslavová, Ph.D.

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