

Seznam činností v rámci flexibilního rozsahu akreditace

Název subjektu: Fakultní Thomayerova nemocnice

Název objektu: Oddělení lékařské genetiky - laboratoř

Číslo akreditovaného objektu: 8238

Osvědčení o akreditaci č.: 353/2023

Oblast akreditace: Zdravotnická laboratoř - ČSN EN ISO 15189:2013

Aktualizováno dne: 17. 5. 2024

Vyšetření:

Poř. číslo	Analyt / parametr/diagnostika	Princip vyšetření	Identifikace postupu/ přístrojové vybavení	Vyšetřovaný materiál	Stupně volnosti
816 - Laboratoř lékařské genetiky					
1.	Vyšetření konstitučního karyotypu	Konvenční cytogenetická analýza	SOP-370-01, verze 15; PL-370-06/1, verze 3; PL-370-06/2, verze 2	Periferní krev, plodová voda, choriové klky, produkty koncepce	A, B
2.	Vyšetření získaných chromozomových aberací	Mikroskopie	SOP-370-02, verze 13; PL-370-06/3, verze 2	Periferní krev	A, B
3.	Vyšetření nebalancovaných chromozomových aberací	aCGH	SOP-370-06, verze 6; PL-370-03/2, verze 2; PL-370-02/46, verze 2; PL-370-08, verze 2 Agilent SureScan Dx Microarray Scanner Čipy: SurePrint G3 CGH v2, 8x60K a SurePrint Custom design 087410	Periferní krev, kultivovaná/nativní plodová voda, kultivované/nativní choriové klky, kultivované/nativní produkty koncepce, bukální stěr, DNA	A, B, D
4.	Vyšetření variant germinálního genomu	PCR s fragmentační analýzou	SOP-370-12, verze 17; SOP-370-13, verze 13; PL-370-03/01, verze 2; PL-370-03/07, verze 2; PL-370-03/10, verze 2; PL-370-03/16, verze 3	Periferní krev, kultivovaná/nativní plodová voda, kultivované/nativní choriové klky, kultivované/nativní produkty koncepce, bukální stěr, DNA	A, B, C, D
5.	Vyšetření variant somatického genomu	PCR s fragmentační analýzou	SOP-370-12, verze 17; PL-370-03/26, verze 2	Periferní krev	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
6.	Vyšetření variant germinálního genomu	NGS-MPS	SOP-370-14, verze 4; PL-370-03/41, verze 2; PL-370-03/42, verze 2; PL-370-03/43, verze 2; PL-370-03/44, verze 2; PL-370-03/45, verze 2; PL-370-03/48, verze 2; PL-370-03/17, verze 2 NextSeq550Dx/500, platforma Illumina	Periferní krev, kultivovaná/nativní plodová voda, kultivované/nativní choriové klky, kultivované/nativní produkty koncepce, DNA	A, B, C, D
7.	Vyšetření variant germinálního genomu	Real-time PCR	SOP-370-10 , verze 4; PL-370-03/03, verze 3; PL-370-03/05, verze 3; PL-370-03/06, verze 2; PL-370-03/08, verze 2; PL-370-03/09, verze 2; PL-370-03/12, verze 2; F-370-14/1, verze 3 RT PCR Opus Dx Biorad	Periferní krev, bukální stěr, DNA	A, B, C, D
8.	Vyšetření variant somatického genomu	Real-time PCR	SOP-370-10 , verze 4; PL-370-03/04, verze 2; F-370-14/1, verze 3 RT PCR Opus Dx Biorad	Periferní krev	A, B, C
9.	Vyšetření variant germinálního genomu	Přímé sekvenování	SOP-370-52, verze 5; PL-370-03/18, verze 2	Periferní krev, kultivovaná/nativní plodová voda, kultivované/nativní choriové klky, kultivované/nativní produkty koncepce, DNA	A, B, C, D
10.	Vyšetření variant somatického genomu	Přímé sekvenování	SOP-370-52, verze 5; PL-370-03/18, verze 2	Periferní krev	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
11.	Vyšetření variant germinálního genomu	MLPA	SOP-370-28, verze 8; PL-370-03/13, verze 2; PL-370-03/14, verze 2; PL-370-03/15, verze 2; PL-370-03/19, verze 2; PL-370-03/20, verze 2; PL-370-03/21, verze 2; PL-370-03/22, verze 2; PL-370-03/23, verze 2; PL-370-03/28, verze 2; PL-370-03/29, verze 2; PL-370-03/30, verze 2; PL-370-03/31, verze 2; PL-370-03/32, verze 2; PL-370-03/33, verze 2; PL-370-03/35, verze 2; PL-370-03/36, verze 2; PL-370-03/37, verze 2; PL-370-03/38, verze 2; PL-370-03/39 verze 2; F-370-14/2, verze 3	Periferní krev, kultivovaná/nativní plodová voda, kultivované/nativní choriové klky, kultivované/nativní produkty koncepce, DNA	A, B, C, D

Upřesnění rozsahu akreditace:

Odbornost / poř. číslo	Detailní informace k činnostem v rozsahu akreditace
816/4	<p>Devyser Complete v2 a Extend v2: 13A, 13B, 13C, 13D, 13E, 13F, 13K, 15A, 15B, 15C, 15D, 15J, 16C, 16D, 16E, 16F, 16G, 18B, 18C, 18D-1, 18D-2, 18G, 18J, 18M, 18P, 21A, 21B, 21C, 21D, 21G, 21H, 21I, 21J, 22A, 22B, 22C, 22D, 22E, X1, X2, X3, X9, XY2, XY3, AMELXY, ZFYX, SRY, T1, T3</p> <p>Cybergene: D13S325, D13S742, D13S634, D13S325, D13S742, D13S634, D13S628, D13S305, D18S391, D18S976, D18S386, D18S819, D18S535, D21S1435, D21S11, D21S1444, D21S1442, D21S1409, DXS6854, AMEL, SRY, TAF9B, DXYS2, XHPRT, D13S797, D13S762, D13S800, D18S878, D18S1002, D18S390, D21S1437, DXS6803, DXYS267, DXS8377, DXS6809, STS, TAF9B</p> <p>CFTR - c.579+1G>T, c.1911delG, c.1545_1546delTA, c.3846G>A, C3848G>T, c.2128A>T, c.3718-2477C>T,c.1519_1523ATCTT, .2657+5G>A, c.3302T>A, c.254G>A, c.3773_3774insT, c.1393-1G>A, c.2052delA,c.3528delC, c.3909C>G, c.2052_2053insA, c.1680-1G>A, c.54-5940_273+10250del21kb, c.2012delT,c.1705T>G, c.3484C>T, c.1682C>A, c.3752G>A, c.200C>T, c.3472C>T, c.1477_1478delCA, c.1477C>T, c.178G>T, c.1766+1G>A, c.1766+5G>T,</p>

Seznam činností v rámci flexibilního rozsahu akreditace

	<p>c.1519_1521delATC, c.1521_1523delCTT, c.1558G>T, c.262_263delTT, c.3454G>C, c.695T>A, c.653T>A, c.489+2T>C, c.1585-1G>A, c.617T>G, c.274G>T, c.2988+1G>A, c.1624G>T, c.1646G>A, c.1652G>A, c.580-1G>T, c.1657C>T, c.3140-26A>G, c.1679G>C, c.2051_2052delAAinsG, c.350G>A, c.349C>T, c.1680-886A>G, c.2737_2738insG, c.366T>A, c.2668C>T, c.3196C>T, c.1040G>A, c.1040G>C, c.1029delC, c.1022_1023insTC, c.274G>A, c.1007T>A, c.1000C>T, c.3276C>A, c.489+1G>T, c.948delT, c.1364C>A UGTA1: 7TA/6TA</p>
816/5	Calretikulín: exon 9
816/6	<p><i>Hereditární Panel_ custom panel _verze 5 – Hereditary_ ID:3492231</i> <i>ABRAXAS1, ACD, AKT1, ANCLE1, APC, ATM, A2ML1, BABAM1, BAP1, BARD1, BIVMERC5, BLM, BRAF, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CAPN3, CASP8, CASR, CAV3, CBL, CD3EAP, CDC73, CDH1, CDKN2A, CDK4, CEBPA, COL6A1, COL6A2, COL6A3, CTAGE1, CTRC, DCLRE1B, DDB2, DHCR7, DICER1, DIS3L2, DMD, ELL, EPCAM, ERCC1, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ET, FAM111B, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCI, FANCL, FANCM, FBN1, FH, FLCN, FOXG1, GREM1, HBOXB13, HPSE2, HRAS, CHEK2, KIAA2026, KIF1B, KIT, KLLN, KRAS, LMNA, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, MECP2, MEK1, MEN1, MET, MLH1, MRE11, MSH2, MSH6, MUC5B, MUTYH, NBN, NDUF3, NF1, NF2, NOTCH3, NRAS, NSD1, NTHL1, PABPN1, PALB2, PAX9, PDGFRA, PEX14, PIK3CA, PKD1, PKD2, PKHD1, PMS2, POLD1, POLE, POT1, PPP1CB, PRKARIA, PRSS1, PRSS2, PTEN, PTCH1, PTPN11, RAD50, RAD51B, RAD51C, RAD51D, RAF1, RASA2, RB1, RECQL4, RET, RHBDF2, RINT1, RIT1, RRAS, RUNX1, SDHA, SDHB, SDHC, SDHD, SERPIND1, SFTPA1, SFTPA2, SFTPC, SHOX, SIPA1, SLC4A7, SLX4, SMAD4, SMARCA4, SMARCB1, SMLR1, SOS1, SOS2, SOX6, SPINK1, SPRED1, STK11, SUFU, TERC, TERF2IP, TERT, TGF3R2, TCHHL1, TP53, TSC1, TSC2, VAPN3, VLH, WT1, XPA, XPC, XRCC2, FBN2, TGFB1, TGFB2, SFTPA2; SFTPC, SFTPA1, SFTPD, TIN2, RTEL1, TOLLIP, CPA1, TRPV6, PNLIP, CEL, CELA3B, CELA3A, CTRB1, CTRB2, CLDN2</i></p> <p><i>Panel_ Epilepsie a epileptické syndromy _verze 1_ ID:3492231</i> <i>AARS, ABAT, ACTL6B, ADAM22, ADAR, ADSL, ALDH7A1, ALG13, AMACR, AMT, AP2M1, AP3B2, AP4S1, APOPT1, ARHGEF9, ARHGEF15, ARX, ASAH1, ASNS, ATP1A2, ATP1A3, ATP6V1A, BRAT1, BRD2, C10ORF2, CACNA1A, CACNA1B, CACNA2D2, CACNA1H, CACNA1E, CACNB4, CARS, CASK, CDKL5, CHD2, CHRNA2, CHRNA4, CHRNA7, CHRNB2, CLCN2, CLCN4, CLTC, CNKSR2, CNPY3, CNTNAP2, COX6B1, CPA6, CPT2, CSTB, CYFIP2, D2HGDH, DCX, DENND5A, DEPDC5, DNMI1, DNMI1L, DOCK7, ECHS1, EEF1A2, EFHC1, ETHE1, EPM2A, FAR1, FARS2, FGF12, FLNA, FOLR1, FOXG1, FRRS1L, GABBR2, GABRA1, GABRB2, GABRB3, GABRD, GABRG2, GAMT, GCSH, GLDC, GLRA1, GLRB, GNAO1, GOSR2, GPHN, GPR98, GRIN1, GRIN2A, GRIN2B, GTPBP3, HCN1, HECW2, HEPACAM, HIBCH, HNRNPU, HTT, IQSEC, JRK, KCNA1, KCNA2, KCNAB1, KCNBI, KCNC1, KCNJ10, KCNMA1, KCNQ2, KCNQ3, KCNQ5, KCNT1, KCNT2, KCTD3, KCTD7, KIF1A, LGI1, LMNB2, LRPPRC, LYRM7, MBD5, MDH2, MECP2, MED17, MEF2C, MOCS1, MOCS2, MRPL44, MTFMT, MTHFR, MTOR, NACCI, NDUFAF6, NDUFS2, NDUFS4, NDUFS6, NDUFS7, NDUFS8, NDUFV1, NECAP1, NEUROD2, NHLRC1, NPRL3, NRXN1, NUBPL, PARS2, PCDH19, PHACTR1, PIGA, PIGB, PIGP, PIGQ, PIGS, PLAA, PLCB1, PNKP, PNPO, POLG, PPP3CA, PRICKLE1, PRRT2, PROSC, PTPN23, PURA, QARS1, RELN, RMND1, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, ROGDI, SCARB2, SCN1A, SCN1B, SCN2A, SCN3A, SCN5A, SCN8A, SCN9A, SCO1, SDHAF1, SERAC1, SERPIN1, SIK1, SLC12A5, SLC13A5, SLC19A3, SLC25A1, SLC25A22, SLC2A1, SLC35A2, SLC6A1, SLC6A8, SLC9A6, SNAP25, SPTAN1, SRPX2SAMHD1, ST3GAL3, ST3GAL5, STX1B, STXBP1, SYN1, SYNGAP1, SYNJ1, SZT2, TBC1D24, TBCD, TBCE, TBC1D24, TBCK, TCF4, TRAK1, TREX1, TRIM8, TSC1, TSC2, TTC19, UBA5, UBE3A, UNC80, VARS, WARS2, WDR45, WWOX, ZEB2</i></p> <p><i>Panel_ Familiární Hypercholesterolemie _verze 1_ ID3445331</i></p>

Seznam činností v rámci flexibilního rozsahu akreditace

	<p><i>ABCG5, ABCG8, APOA4, APOA5, APOB, APOC2, APOC3, APOE, CETP, CREB3L3, GPD1, GPIHBP1, HMGCR, LDLR, LDLRAP1, LIPA, LIPC, LIPE, LIPG, LIPI, LMF1, LPL, PCSK9, SCARB1, SORT1, STAP1</i></p> <p>Panel_ SureSelect XT HS Human All Exon V8 – NCV</p>
816/7	<p>Trombofilní mutace – geny pro Faktor V, Faktor II, A1298C a C677T v genu pro <i>MTHFR</i></p> <p>Alfa 1-antitrypsin - Alela S, Z, M</p> <p>B*27</p> <p>DQA1*05, DQA1*03, DQA1*02, DQB1*02, DQB1*03:02</p> <p>LTC-13910:T/A; LTC-22018:A/G</p> <p>TPMT 238:G/C; TPMT 460: G/A; TPMT 719: A/G</p>
816/8	<i>JAK2</i>
816/9	<p>Hereditární Panel_ custom panel _verze 5 – Hereditary_ID:3492231</p> <p>Panel_ Epilepsie a epileptické syndromy _verze 1_ ID:3492231</p> <p>Panel_ Familiární Hypercholesterolémie _verze 1_ID3445331</p> <p>Panel_ SureSelect XT HS Human All Exon V8 – NCV</p>
816/10	Calretikulín: exon 9
816/11	<p><i>DMD, SMN1, SMN2, BRCA1, BRCA2, MLH1/MSH2, EPCAM, PMS2, MSH6, CHEK2, MUTYH, PALB2, RAD50, RAD51C, RAD51D, NF2, NF1, SMARCB1, LZTR1, TSC1, TSC2, ATM, TNFRSF14, GNB1, GABRD, REL, PEX13, MBD5, SATB2, DLG1, LERM1, WHSC1, TERT, SEMA5A, NDS1, ELN, TRPS1, EXT1, FANCC, PTCH1, GATA3, SNRPN, UBE3A, SEMA7A, CYP11A1, CREBBP, PFAH1B1, RAI1, DRC3, LLGL1, NF1, MAPT, KANSL1, CLDN5, GP1BB, SNAP29, PPIL2, RTDR1, SHANK3, RABL2B, DMD, MECP2, SCN1A, CMT1A, FBN1, EXT1</i></p>

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.

aCGH oligonukleotidová komparativní genomová hybridizace na čipu (z angl. array Comparative Genome Hybridization)

MLPA hybridizace a ligace sond s následnou multiplex polymerázovou reakcí (z angl. Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification)

NGS (MPS) sekvenování nové generace (z angl. New Generation Sequencing) – masivní paralelní sekvenování (z. angl. Massive parallel sequencing)

Real-time PCR polymerázová řetězová reakce v reálném čase (z angl. Polymerase Chain Reaction)