

Akreditovaný subjekt podle ČSN EN ISO 15189:2013:

Fakultní nemocnice Olomouc
Laboratoře Ústavu lékařské genetiky
I.P.Pavlova 185/6, 779 00 Olomouc

Laboratoř uplatňuje flexibilní přístup k rozsahu akreditace upřesněný v dodatku. Aktuální seznam činností prováděných v rámci flexibilního rozsahu má laboratoř k dispozici u vedoucího laboratoře.

Vyšetření:

Pořadové číslo	Přesný název postupu vyšetření	Identifikace postupu vyšetření	Předmět vyšetření
816 - Laboratoř lékařské genetiky			
1.	Cytogenetické vyšetření z choriových klků (CVS) barvicími technikami	SOP-01-01	Choriová tkáň
2.	Cytogenetické vyšetření amniocytů z plodové vody barvicími technikami	SOP-01-02	Plodová voda
3.	Detekce cytogenetických změn metodou fluorescenční in situ hybridizace (FISH)	SOP-01-05	Periferní krev, bukalní stěr, choriové klky, plodová voda, bioptická tkáň, spermie
4.	Cytogenetické vyšetření lymfocytů periferní krve barvicími technikami	SOP-02-01	Periferní krev
5.	Analýza DNA metodou PCR s elektroforetickou detekcí produktu*	SOP-03-31	Periferní krev, DNA
6.	Detekce sekvenčních variant v genech sekvenováním dle Sangera**	SOP-03-32	Periferní krev, DNA
7.	Mutační analýza genů metodou NGS ***	SOP-03-33	Periferní krev, DNA
8.	Stanovení genomických změn metodou MLPA****	SOP-03-34	Periferní krev, bukalní stěr, choriové klky, plodová voda, bioptická tkáň, DNA
9.	Analýza fluorescenčně značených DNA fragmentů metodou kapilární elektroforézy*****	SOP-03-35	Periferní krev, bukalní stěr, choriové klky, plodová voda, bioptická tkáň, DNA

Dodatek:

Flexibilní rozsah akreditace

Pořadová čísla postupů vyšetření
5,6,7,8,9

Laboratoř může modifikovat v dodatku uvedené postupy vyšetření v dané oblasti akreditace při zachování principu měření.

U vyšetření v dodatku neuvedených nemůže laboratoř uplatňovat flexibilní přístup k rozsahu akreditace

Akreditovaný subjekt podle ČSN EN ISO 15189:2013:

Fakultní nemocnice Olomouc
Laboratoře Ústavu lékařské genetiky
I.P.Pavlova 185/6, 779 00 Olomouc

Vysvětlivky:

Vyšetřované geny/oblasti:

* Delece AZF oblasti na chromozomu Y (sterilita u mužů) a determinace pohlaví (SRY, ZFX, ZFY)

** Hluchota (nesyndromální) - DFNB1; sekvenace kódujících oblastí genu SHOX; APC, ATM, ATR, BLM, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CHEK2, ERCC3, FANCC, FANCG, FANCI, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, NBN, NF1, PALB2, PMS2, PRF1, PTEN, RAD51C, RAD51D, RB1, RET, SLX4, TP53, VHL, BTD, FGD1, MYBPC3, PHEX; PROS1, PROC, SERPINC1; NPR2, PTPN11

*** Hereditární nádorové syndromy (ATM, APC, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, NBN, PALB2, PMS2, PTEN, RAD50, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53 - NGS do 100 genů)

**** Spinální svalová atrofie (SMN1); BRCA1, BRCA2; detekce chromozomálních aberací (mikrodelece/mikroduplikace); SHOX; APC, BRCA1, BRCA2, CDH1, CHEK2, MEN1, NF1, STK11, TP53, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, PROC, PROS1, SERPINC1

***** Aneuploidie chromozomů 13,18,21, X a Y metodou QF PCR; Cystická fibróza (CFTR); Sy. fragilního X (FRAXA) - stanovení rozsahu mutace (komplexní diagnostika)

NGS Paralelně masivní sekvenování

