

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 Sanger**	SOP-03-32	Periferní krev, DNA
7.	Mutační analýza genů metodou NGS na principu analýzy fluorescence***	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
10.	Cílené amplikonové sekvenování s využitím celoexomového virtuálního genového panelu metodou NGS na principu detekce změny pH*****	SOP-03-36	Periferní krev, bukalní stěr, choriové klky, plodová voda, bioptická tkáň, DNA

Akreditovaný subjekt podle ČSN EN ISO 15189:2013:

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

Pořadové číslo	Přesný název postupu vyšetření	Identifikace postupu vyšetření	Předmět vyšetření
11.	Stanovení genomických změn metodou aCGH a SNP aCGH*****	SOP-01-06	Periferní krev, bukalní stěr, choriové klky, plodová voda, bioptická tkáň, DNA

Dodatek:
Flexibilní rozsah akreditace

Pořadová čísla postupů vyšetření
5,6,7,8,9,10,11

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

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; AIRE, WT1, SUFU, ATP7B, MEN1, PKD1, FH, RAD50, TSPY, HOXB13, SLX4, STK11, CDH1, ANKRD11, RUNX1, JAK2, BCKDHB, SLC7A9, PEX12, AVP, SPTB, HRAS, BARD1, DPYD, MLH3, XRCC5, ACY1, APOE; Tuberózní skleróza
- *** 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; PWS/AS,BWS/SRS, UPD7/UPD14; APC, BRCA1, BRCA2, CDH1, CHEK2, MEN1, NF1, STK11, TP53, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, PROC, PROS1, SERPINC1; Cystinuria (SLC3A1, PREPL, SLC7A9); Parkinsonova choroba (PARK7, ATP13A2, PINK1, SNCA, PARK2, LRRK2); PTCH1, RET, RB1; Tuberózní skleróza
- ***** Aneuploidie chromozomů 13,18,21, X a Y metodou QF PCR; Cystická fibróza (CFTR); Sy. fragilního X (FRAXA) - stanovení rozsahu mutace (komplexní diagnostika); Huntingtonova choroba (IT15)
- ***** Idiopatický malý vzrůst (SHOX, NPR2, ACAN, IGF1, IGF1R, FGFR3, COL2A1, GHR, STAT5b, IGFALS); Hypopituitarismus (BTK, GH1, POU1F1, PROP1, GHRHR, LHX3, LHX4, HESX1, OTX2, TBX19, SOX2, SOX3, GHSR); Rasopatie (PTPN11, SOS1, RAF1, BRAF, HRAS, KRAS, NRAS, RIT1, MAP2K1, MAP2K2, CBL, LZTR1, RASA2, RRAS, SOS2, SHOC2, SPRED1); Deficit biotinidázy (BTD); Familiární hypercholesterolemie (LDLR, APOB, PCSK9, STAP1, APOE, LDLRAP1, LIPA, ABCG5, ABCG8, SORT1, HMGCR); Leucinóza (DBT, PPM1K, BCKDHB, DLD,



Akreditovaný subjekt podle ČSN EN ISO 15189:2013:

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

BCKDHA); Obezita monogenní (MC4R, MC3R, POMC, LEP, BDNF); Wilsonův sy. (ATP7B);
Tuberózní skleróza; další geny na základě aktuální indikace indikujícího lékaře

*****Detekce genomických změn (mikrodelece/mikroduplikace) u prenatalních vzorků a UPD, LOH
u postnatalních vzorků na základě indikace indikujícího lékaře

NGS Paralelně masivní sekvenování

