

**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                                                                  |
|------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------|
| <b>816 - Laboratoř lékařské genetiky</b> |                                                                                    |                                |                                                                                    |
| 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:**

Wyšetřované 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, BTB, 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**

