

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 sťěr, 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 ^{a)}	SOP-03-31	Periferní krev, bukalní sťěr, choriové klky, plodová voda, bioptická tkáň, DNA
6.	Detekce sekvenčních variant v genech sekvenováním dle Sangera ^{b)}	SOP-03-32	Periferní krev, bukalní sťěr, choriové klky, plodová voda, bioptická tkáň, DNA
7.	Mutační analýza genů metodou NGS na principu analýzy fluorescence ^{c)}	SOP-03-33	Periferní krev, bukalní sťěr, choriové klky, plodová voda, bioptická tkáň, DNA
8.	Stanovení genomických změn metodou MLPA ^{d)}	SOP-03-34	Periferní krev, bukalní sťěr, choriové klky, plodová voda, bioptická tkáň, DNA
9.	Analýza fluorescenčně značených DNA fragmentů metodou kapilární elektroforézy ^{e)}	SOP-03-35	Periferní krev, bukalní sťěr, choriové klky, plodová voda, bioptická tkáň, DNA
10.	Cílené amplikonové sekvenování s využitím celoexomového virtuálního genového panelu metodou NGS na principu detekce změny pH ^{f)}	SOP-03-36	Periferní krev, bukalní sťěr, choriové klky, plodová voda, bioptická tkáň, DNA
11.	Stanovení genomických změn metodou aCGH a SNP aCGH	SOP-01-06	Periferní krev, bukalní sťěr, 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

Dodatek:

Flexibilní rozsah akreditace

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

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:

- a) Delece AZF oblasti na chromozomu Y (sterilita u mužů) a determinace pohlaví (*SRY*, *ZFX*, *ZFY*)
- b) Hluchota (nesyndromální) – *GJB2*; sekvenace kódujících oblastí genu *SHOX*; *ACAN*, *ACY1*, *AIRE*, *ANKRD11*, *APC*, *APOE*, *ATM*, *ATP7B*, *ATR*, *AVP*, *BARD1*, *BCKDHB*, *BLM*, *BMP1A*, *BRCA1*, *BRCA2*, *BRIP1*, *BTD*, *CDH1*, *COL2A1*, *CYP2C9*, *DNM2*, *DPYD*, *ERCC2*, *ERCC3*, *FANCC*, *FANCG*, *FANCI*, *FANCM*, *FGD1*, *FGFR3*, *FH*, *GDNF*, *HOXB13*, *HRAS*, *CHEK2*, *JAK2*, *LHX3*, *MEN1*, *MLH1*, *MLH3*, *MSH2*, *MSH6*, *MUTYH*, *MYBPC3*, *NBN*, *NF1*, *NPHP1*, *NPR2*, *OBSL1*, *OTX2*, *PALB2*, *PEX12*, *PHEX*, *PKD1*, *PMS2*, *PRF1*, *PROC*, *PROS1*, *PTEN*, *PTPN11*, *RAD50*, *RAD51C*, *RAD51D*, *RB1*, *RBM20*, *RET*, *RUNX1*, *SERPINC1*, *SLC7A9*, *SLX4*, *SPTB*, *STAT5b*, *STK11*, *SUFU*, *TP53*, *TSC1*, *TSC2*, *TSPY*, *VHL*, *WT1*, *XRCC5*
- c) Hereditární nádorové syndromy – panel CZECANCA (*ATM*, *APC*, *BARD1*, *BRCA1*, *BRCA2*, *BRIP1*, *CDH1*, *CHEK2*, *EPCAM*, *MLH1*, *MSH2*, *MSH6*, *MUTYH*, *NBN*, *PALB2*, *PMS2*, *PTEN*, *RAD50*, *RAD51C*, *RAD51D*, *STK11*, *TP53*)
- d) 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*; *PTEN*, *MUTYH*, *EPCAM*; Tuberózní skleróza (*TSC1*, *TSC2*)
- e) Aneuploidie chromozomů 13,18,21, X a Y metodou QF-PCR; Cystická fibróza (*CFTR*); Sy. fragilního X (*FRAXA*) - stanovení rozsahu mutace (komplexní diagnostika); Huntingtonova chorea (*HTT*)
- f) Idiopatický malý vzrůst (*SHOX*, *NPR2*, *ACAN*, *IGF1*, *IGF1R*, *FGFR3*, *COL2A1*, *GHR*, *STAT5b*, *IGFALS*); Hypopituitarismus (*BTK*, *GHI*, *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*, *BCKDHA*); Obezita monogenní (*MC4R*, *MC3R*, *POMC*, *LEP*, *BDNF*); Wilsonův sy. (*ATP7B*); Tuberózní skleróza (*TSC1*, *TSC2*); další geny dle indikace lékaře - *ABCC8*, *APC2*, *APPL1*, *ATM*, *AVP*, *BLK*, *CCDC8*, *CDC73*, *CDKN1*, *CDKN1B*, *CEL*, *CTNNA2*, *CUL7*, *DHCR7*, *DUOX2*, *DZIP1L*, *EDN3*, *EDNRB*, *ETFA*, *ETFB*, *ETFDH*, *GCK*, *GCM2*, *GDNF*, *GNAS*, *HFE*, *HNFI1A*, *HNFI1B*, *HNFI4A*, *INS*, *KCNJ11*, *KIF2A*, *KIF5C*, *KLF11*, *MAN2B1*, *MECP2*, *MEFV*, *MEN1*, *MYK*, *NEUROD1*, *NKX2-1*, *NLRP3*, *NOTCH3*, *OBSL1*, *PAX4*, *PAX8*, *PDGFB*, *PDGFRB*, *PDX1*, *PHOX2B*, *PIK3CD*, *PIK3R1*, *PKHD1*, *RET*, *SERPINC1*, *SLC20A2*, *SLC26A4*, *SLC40A1*, *SLC5A5*, *SRAP*, *STRC*, *TG*, *TNFRSF1A*, *TPO*, *TRIM37*, *TSHB*, *TSHR*, *TUBA8*, *TUBB*, *TUBB2B*, *TUBB3*, *TUBG1*, *XPRI*