

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 Sanger ^{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)} , digitální MLPA ^{e)} , MS MLPA ^{f)}	SOP-03-34	Periferní krev, bukalní sťěr, choriové klky, plodová voda, bioptická tkáň, DNA
9.	Analýza fluorescenčně značených DNA fragmentů metodou kapilární elektroforézy ^{g)}	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 ^{h)}	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*, *BMPR1A*, *BRCA1*, *BRCA2*, *BRIP1*, *BTBD*, *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*, *AOC1*, *ETFA*, *GHR*, *GNAS*, *IGFALS*, *MECP2*, *SBDS*, *SLC20*, *TG*, *GPD1L*, *LZTR1*, *APOB*, *GP1BA*, *ASL*, *LHCGR*, *TTR*
- ^{c)} Hereditární nádorové syndromy – panel CZEKANCA (*ATM*, *APC*, *BARD1*, *BRCA1*, *BRCA2*, *BRIP1*, *CDH1*, *CHEK2*, *EPCAM*, *MLH1*, *MSH2*, *MSH6*, *MUTYH*, *NBN*, *PALB2*, *PMS2*, *PTEN*, *RAD50*, *RAD51C*, *RAD51D*, *STK11*, *TP53*); Idiopatický malý vzrůst (*SHOX*, *NPR2*, *ACAN*, *IGF1*, *IGFALS*, *IGF1R*, *FGFR3*, *COL2A1*, *GHR*, *STAT5b*),
- ^{d)} 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*; Cystinuria (*SLC3A1*, *PREPL*, *SLC7A9*); Parkinsonova choroba (*PARK7*, *ATP13A2*, *PINK1*, *SNCA*, *PARK2*, *LRRK2*); *PTCH1*, *RET*, *RB1*; *PTEN*, *MUTYH*, *EPCAM*; Tuberózní skleróza (*TSC1*, *TSC2*)
- ^{e)} *APC*, *ATM*, *BAP1*, *BARD1*, *MUTYH*, *EPCAN*, *MSH2*, *MSH6*, *MLH1*, *MITF*, *PMS2*, *NBN*, *CDKN2A*, *BMPR1A*, *PTEN*, *CDK4*, *POLE*, *BRCA2*, *SCG5*, *GREM1*, *PALB2*, *CDH1*, *TP53*, *RAD51D*, *BRCA1*, *RAD51C*, *BRIP1*, *SMAD4*, *STK11*, *CHEK2*
- ^{f)} *PWS/AS*, *BWS/SRS*, *UPD7/UPD14*
- ^{g)} Aneuploidie chromozomů 13, 18, 21, X a Y ; Cystická fibróza (*CFTR*); Sy. fragilního X (*FRAXA*) - stanovení rozsahu mutace (komplexní diagnostika); Huntingtonova chorea (*HTT*), Gilbertův syndrom (*UGT1A1*), *DPYD*
- ^{h)} 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 (*BTBD*); 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*,

Akreditovaný subjekt podle ČSN EN ISO 15189:2013:

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

CDKN1, CDKN1B, CEL, CTNNA2, CUL7, DHCR7, DUOX2, DZIP1L, EDN3, EDNRB, ETFA, ETFB, ETFDH, GCK, GCM2, GDNF, GNAS, HFE, HNF1A, HNF1B, HNF4A, INS, KCNJ11, KIF2A, KIF5C, KLF11, MAN2B1, MECP2, MEFV, MEN1, MVK, NEUROD1, NKX2-1, NLRP3, NOTCH3, OBSL1, PAX4, PAX8, PDGFB, PDGFRB, PDX1, PHOX2B, PIK3CD, PIK3R1, PKHD1, RET, SERPINC1, SLC20A2, SLC26A4, SLC40A1, SLC5A5, SRCAP, STRC, TG, TNFRSF1A, TPO, TRIM37, TSHB, TSHR, TUBA8, TUBB, TUBB2B, TUBB3, TUBG1, XPR1, PROS1, CP, ACADS, ACVR1, MMACHC, MMADHC, ABCD4, LMBRD1, THAP11, ZNF143, HPRT1, REN, UMOD, VWF, GP1B, LHCGR, LHB, PROC, PROCR, RNPC3, ASL, CDKN1A, ACADM, SLITRK1, ANTXR1, FLT4, GNAQ, KDR, PIK3CA, RASA1, MKRN3, DLK1, DUOXA2, IYD, NKX2-5, THRA, TRHR