

**Akreditovaný subjekt podle ČSN EN ISO 15189:2013:**

**Fakultní nemocnice Plzeň**  
Genetická laboratoř ÚLG  
Edvarda Beneše 537/15, 301 00 Plzeň

*Laboratoř uplatňuje flexibilní přístup k rozsahu akreditace upřesněný v dodatku. Aktuální seznam činností prováděných v rámci flexibilního rozsahu má laboratoř k dispozici u manažera kvality laboratoře a na <https://www.fnplzen.cz/genetika>.*

**Vyšetření:**

Pořadové číslo	Přesný název postupu vyšetření	Identifikace postupu vyšetření	Předmět vyšetření
<b>816 - Laboratoř lékařské genetiky</b>			
1.	Vyšetření konstitučního karyotypu barvicími technikami	SOPV/ULG/0/101/00	Periferní krev, fetální krev, plodová voda, choriové klky, fetální tkáň
2.	Vyšetření karyotypu z nádorových buněk barvicími technikami	SOPV/ULG/0/103/00	Kostní dřeň, periferní krev
3.	Vyšetření chromosomových aberací fluorescenční in situ hybridizací (FISH)	SOPV/ULG/0/104/00	Periferní krev, fetální krev, plodová voda, kostní dřeň, choriové klky, fetální tkáň, bukalní sliznice
4.	Vyšetření trombofilních mutací FV 1691G>A (R506Q Leiden), FII 20210G>A a PAI-1(-675 4G/5G) metodou analýzy křivky tání PCR produktu	SOPV/ULG/0/201/00	Biologický materiál obsahující lidskou DNA
5.	Vyšetření variant genu CFTR metodou ARMS <sup>1)</sup>	SOPV/ULG/0/202/00	Biologický materiál obsahující lidskou DNA
6.	Vyšetření nejčastějších aneuploidií metodou QF-PCR <sup>2)</sup>	SOPV/ULG/0/203/00	Biologický materiál obsahující lidskou DNA
7.	Vyšetření variant lidského genomu metodou přímého sekvenování <sup>4), 5)</sup>	SOPV/ULG/0/204/00	Biologický materiál obsahující lidskou DNA
8.	Vyšetření variant lidského genomu a epigenetických změn metodou MLPA <sup>3)</sup>	SOPV/ULG/0/205/00	Biologický materiál obsahující lidskou DNA
9.	Vyšetření genových variant metodou masivně paralelního sekvenování s použitím polovodičového čipu <sup>6)</sup>	SOPV/ULG/0/206/00	Biologický materiál obsahující lidskou DNA
10.	Vyšetření variant lidského genomu metodou masivně paralelního sekvenování s použitím reverzibilního terminátoru <sup>4)</sup>	SOPV/ULG/0/208/00	Biologický materiál obsahující lidskou DNA



**Akreditovaný subjekt podle ČSN EN ISO 15189:2013:**

**Fakultní nemocnice Plzeň**  
Genetická laboratoř ÚLG  
Edvarda Beneše 537/15, 301 00 Plzeň

Dodatek:

Flexibilní rozsah akreditace

Pořadová čísla postupů vyšetření
7,8,10

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

Upřesnění rozsahu akreditace:

1) vyšetřované mutace: *R347H, R347P, 2789+5 G>A, 3120+1 G>A, 711+1 G>T, R334W, I507del, F508del, 3849+10kb C>T, 1677delTA, 1078delT, V520F, L206W, W1282X, R560T, 2347delG, Q890X, R553X, G551D, S549R(T>G), S549N, M1101K, G542X, 3905insT, Y1092X(C>A), S1251N, 444delA, 1811+1.6kb A>G, 1717-1 G>A, R117H, R117C, N1303K, Y122X, 394delTT, G85E, R1066C, 1898+1 G>A, W846X, 2184delA, D1152H, CFTRdel2\_3, P67L, 2143delT, E60X, 3659delC, 3272-26 A>G, 621+1G, A455E, R1162X, R1158X, IVS8-5T, 7T, 9T*

2) aneuploidie chromosomů 13, 18, 21, X a Y

3) vyšetřované geny: *BRCA1, BRCA2, SMN1, SMN2, SHOX*

4) vyšetřované geny: *ATM, APC, BAP1, BARD1, BLM, BMPRIA, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDC73, CDH1, CDK4, CDKN1C, CDKN2A, CHEK2, DICER1, DIS3L2, DPYD, EPCAM, ERCC2, ERCC3, FANCC, FANCM, FH, FLCN, GPC3, KIT, MEN1, MET, MLH1, MLH3, MSH2, MSH6, MUTYH, NBN, NF1, NF2, PALB2, PMS2, POLD1, POLE, PRKARIA, PTCH1, PTEN, RAD50, RAD51C, RAD51D, RBL, RECQL, RECQL4, RET, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SLX4, SMAD4, SMARCA4, SMARCB1, STK11, SUFU, TP53, TSC1, TSC2, VHL, WRN, WT1*

5) vyšetřované geny: *GJB2, SHOX*

6) vyšetřované geny: *ATM, APC, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, NBN, PALB2, PMS2, PTEN, RAD50, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53*

