



Seznam činností v rámci flexibilního rozsahu akreditace

Název subjektu: Fakultní nemocnice Plzeň

Název objektu: Genetická laboratoř ÚLG

Číslo akreditovaného objektu: 8181

Osvědčení o akreditaci č.: 142/2024

Oblast akreditace: Zdravotnická laboratoř - ČSN EN ISO 15189 ed. 2:2013

Aktualizováno dne: 11. 4. 2024

Vyšetření:

| Poř. číslo | Analyt / parametr/diagnostika | Princip vyšetření | Identifikace postupu/ přístrojové vybavení | Vyšetřovaný materiál | Stupně volnosti ¹ |
|--|---------------------------------------|---------------------------------|---|---|------------------------------|
| 816 - Laboratoř lékařské genetiky | | | | | |
| 1. | Vyšetření konstitučního karyotypu | Konvenční cytogenetická analýza | SOPV/ULG/101/00/11; PPZ/ULG/002/06; MetaSystems IKAROS | Periferní krev, fetální krev, plodová voda, choriové klky, fetální tkáň | A, B |
| 2. | Vyšetření nádorového karyotypu | Konvenční cytogenetická analýza | SOPV/ULG/103/00/12; PPZ/ULG/014/10; MetaSystems IKAROS | Kostní dřeň, periferní krev | A, B |
| 3. | Vyšetření chromosomových aberací | FISH | SOPV/ULG/104/00/13; PPZ/ULG/003/06; MetaSystems ISIS | Periferní krev, fetální krev, plodová voda, kostní dřeň, choriové klky, fetální tkáň, bukalní sliznice | A, B |
| 4. | Vyšetření variant germinálního genomu | NGS-MPS | SOPV/ULG/0/211/00/01; PPZ/ULG/050/03; Illumina MiSeq | Biologický materiál obsahující nukleovou kyselinu | A, B, C |
| 5. | Vyšetření variant germinálního genomu | Přímé sekvenování | SOPV/ULG/0/212/00/01; PPZ/ULG/060/01; PPZ/ULG/061/01; ABI 3130; SeqStudio | Biologický materiál obsahující nukleovou kyselinu | A, B, C |

Seznam činností v rámci flexibilního rozsahu akreditace

| Poř. číslo | Analyt / parametr/diagnostika | Princip vyšetření | Identifikace postupu/ přístrojové vybavení | Vyšetřovaný materiál | Stupně volnosti ¹ |
|------------|---------------------------------------|-----------------------------|--|---|------------------------------|
| 6. | Vyšetření variant germinálního genomu | MLPA | SOPV/ULG/0/213/00/01; PPZ/ULG/070/01; PPZ/ULG/071/01; ABI 3130; SeqStudio; Illumina MiSeq | Biologický materiál obsahující nukleovou kyselinu | A, B, C |
| 7. | Vyšetření variant germinálního genomu | Real-Time PCR | SOPV/ULG/0/214/00/01; PPZ/ULG/080/01; Corbett Research Rotor-Gene RG-3000A; QIAgen Rotor-Gene Q | Biologický materiál obsahující nukleovou kyselinu | A, B, C |
| 8. | Vyšetření variant germinálního genomu | PCR s fragmentační analýzou | SOPV/ULG/0/215/00/01; PPZ/ULG/090/01; PPZ/ULG/091/01; PPZ/ULG/092/01; PPZ/ULG/093/01; PPZ/ULG/094/01; ABI 3130; SeqStudio Cleaver MP-300V | Biologický materiál obsahující lidskou nukleovou kyselinu | A, B, C |

Upřesnění rozsahu akreditace:

| Odbornost / poř. číslo | Detailní informace k činnostem v rozsahu akreditace |
|------------------------|--|
| 816/4 | <p>CZECANCA (verze 1.22; www.czecanca.cz/panel.html):</p> <p>(<i>AIP, ALK, APC, APEX1, ATM, ATMIN, ATR, ATRIP, AURKA, AXIN1, BABAM1, BAP1, BARD1, BLM, BMPRIA, BRAP, BRCA1, BRCA2, BRCC3, BRE, BRIP1, BUB1B, C11orf30, C19orf40, casp8, CCND1, CDC73, CDH1, CDK4, CDKN1B, CDKN1C, CDKN2A, CEBPA, CEP57, CLSPN, CSNK1D, CSNK1E, CWF19L2, CYLD, DCLRE1C, DDB2, DHFR, DICER1, DIS3L2, DMBT1, DMC1, DNAJC21, DPYD, EGFR, EPCAM, EPHX1, ERCC1, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, ERCC6, ESR1, ESR2, EXO1, EXT1, EXT2, EYA2, EZH2, FAM175A, FAM175B, FAN1, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, FBXW7, FH, FLCN, GADD45A, GATA2, GPC3, GRB7, HELQ, HNF1A, HOXB13, HRAS, HUS1, CHEK1, CHEK2, KAT5, KCNJ5, KIT, LIG1, LIG3, LIG4, LMO1, LRIG1, MAX, MCPH1, MDC1, MDM2, MDM4, MEN1, MET, MGMT, MLH1, MLH3, MMP8, MPL, MRE11A, MSH2, MSH3, MSH5, MSH6, MSRI, MUS81, MUTYH, NAT1, NBN, NCAM1, NELFB, NF1, NF2, NFKBIZ, NHEJ1, NSD1, OGG1, PALB2, PARP1, PCNA, PHB, PHOX2B, PIK3CG, PLA2G2A, PMS1, PMS2, POLB, POLD1, POLE, PPM1D, PREX2, PRF1, PRKARIA, PRKDC, PTEN, PTCH1, PTTG2, RAD1, RAD17, RAD18, RAD23B, RAD50, RAD51, RAD51AP1, RAD51B, RAD51C,</i></p> |

Seznam činností v rámci flexibilního rozsahu akreditace

| | |
|-------|--|
| | <i>RAD51D, RAD52, RAD54B, RAD54L, RAD9A, RB1, RBBP8, RECQL, RECQL4, RECQL5, RET, RFC1, RFC2, RFC4, RHBDF2, RNF146, RNF168, RNF8, RPA1, RUNX1, SBDS, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SETBP1, SETX, SHPRH, SLX4, SMAD4, SMARCA4, SMARCB1, SMARCE1, STK11, SUFU, TCL1A, TELO2, TERF2, TERT, TLR2, TLR4, TMEM127, TOPBP1, TP53, TP53BP1, TSC1, TSC2, TSHR, UBE2A, UBE2B, UBE2I, UBE2V2, UBE4B, UIMC1, VHL, WRN, WT1, XPA, XPC, XRCC1, XRCC2, XRCC3, XRCC4, XRCC5, XRCC6, ZNF350, ZNF365)</i> |
| 816/5 | <i>APC, ATM, BAP1, BARD1, BLM, BMP1A, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDC73, CDH1, CDK4, CDKN1C, CDKN2A, DICER1, DIS3L2, DPYD, EPCAM, ERCC2, ERCC3, FANCC, FANCM, FH, FLCN, GJB2, GPC3, HNF1A, CHEK2, KIT, MAX, MEN1, MET, MLH1, MLH3, MSH2, MSH6, MUTYH, NBN, NF1, NF2, PALB2, PMS2, POLD1, POLE, PRKARIA, PTEN, PTCH1, RAD50, RAD51C, RAD51D, RB1, RECQL, RECQL4, RET, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SHOX, SLX4, SMAD4, SMARCA4, SMARCB1, STK11, SUFU, TMEM127, TP53, TSC1, TSC2, VHL, WRN, WT1</i> |
| 816/6 | MLPA: <i>BRCA1/BRCA2, SMN1/SMN2, SHOX, mikródeleční syndromy</i> MS-MLPA: mismatch repair geny (<i>MLH1, PMS2, MSH2, MSH6</i>) Digitální MLPA: <i>APC, ATM, BAP1, BARD1, BMP1A, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CDK4, CDKN2A, EPCAM, CHEK2, MIF, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, NBN, PALB2, PMS2, POLE, PTEN, RAD51C, RAD51D, SCG5/GREM1, SMAD4, STK11, TP53</i> |
| 816/7 | <i>F2, F5, MTHFR, SERPINE1 (PAI1), HFE</i> |
| 816/8 | Aneuploidie chromosomů 13, 18, 21, X a Y Mikródelece chromosomu Y Cystická fibróza (<i>CFTR</i>) Gilbertův syndrom (<i>UGT1A1</i>) <i>DPYD, TMPT</i> |

Vysvětlivky:

¹ Zavedené stupně volnosti podle MPA 00-09-...:

A - Flexibilita týkající se dokumentovaného postupu vyšetření / odběru

B - Flexibilita týkající se techniky

C - Flexibilita týkající se analytů/parametrů

D - Flexibilita týkající se vyšetřovaného materiálu

Není-li uveden žádný stupeň volnosti, nemůže laboratoř pro dané vyšetření uplatňovat flexibilní přístup k rozsahu akreditace.

FISH Fluorescenční *in situ* hybridizace

MLPA Hybridizace a ligace sond s následnou multiplex polymerázovou reakcí
(Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification)

PCR Polymerázová řetězová reakce

Real-Time PCR Polymerázová řetězová reakce v reálném čase

NGS-MPS Masivní paralelní sekvenování