

Akreditovaný subjekt podle ČSN EN ISO 15189:2013:

Všeobecná fakultní nemocnice v Praze
ZDRAVOTNICKÉ LABORATOŘE Ústavu biologie a lékařské genetiky VFN a 1.LF UK
Albertov 2048/4, 128 08 Praha 2

Pracoviště zdravotnické laboratoře:

1. Cytogenetická laboratoř Albertov 2048/4, 128 00 Praha 2
2. Laboratoř molekulární diagnostiky Albertov 2048/4, 128 00 Praha 2

1. Cytogenetická laboratoř

Postupy vyšetření:

Pořadové číslo	Přesný název postupu vyšetření /metody	Identifikace postupu vyšetření /metody	Předmět vyšetření
816 - Laboratoř lékařské genetiky			
1	Cytogenetické vyšetření karyotypu z plodové vody	SOP-UBLG-50-001	Plodová voda
2	Cytogenetické vyšetření karyotypu z fetální a z periferní krve	SOP-UBLG-50-002	Fetální krev, periferní krev
3	Cytogenetické vyšetření karyotypu z choriových klků a z tkáně potracených plodů	SOP-UBLG-50-003	Choriové klky, tkáň potracených plodů



Akreditovaný subjekt podle ČSN EN ISO 15189:2013:

Všeobecná fakultní nemocnice v Praze
ZDRAVOTNICKÉ LABORATOŘE Ústavu biologie a lékařské genetiky VFN a I.LF UK
Albertov 2048/4, 128 08 Praha 2

2. Laboratoř molekulární diagnostiky

Laboratoř uplatňuje flexibilní přístup k rozsahu akreditace upřesněný v dodatku. Aktuální seznam činností prováděných v rámci požadovaného flexibilního rozsahu je k dispozici u manažera kvality laboratoře.

Postupy vyšetření:

Pořadové číslo	Přesný název postupu vyšetření / metody	Identifikace postupu vyšetření / metody	Předmět vyšetření
816 - Laboratoř lékařské genetiky			
4	Vyšetření mutací v CFTR genu (cystická fibróza) reverzní hybridizací*	SOP-UBLG-51-001	Biologický materiál obsahující nukleovou kyselinu
5	Vyšetření mutací v CFTR genu (cystická fibróza) fragmentační analýzou**	SOP-UBLG-51-007	Biologický materiál obsahující nukleovou kyselinu
6	Vyšetření mikrodeleci v oblasti AZF na Y chromozomu fragmentační analýzou ***	SOP-UBLG-51-006	Biologický materiál obsahující nukleovou kyselinu
7	Rychlá prenatální diagnostika (amnio PCR) aneuploidii chromosomů 13, 18, 21, X a Y metodou QF PCR ****	SOP-UBLG-51-004	Biologický materiál obsahující nukleovou kyselinu
8	Vyšetření počtu CAG tripletu v HTT genu (Huntingtonova choroba) fragmentační analýzou	SOP-UBLG-51-008	Biologický materiál obsahující nukleovou kyselinu
9	Vyšetření genů masivním paralelním sekvenováním s využitím obohacovacích a amplifikačních procesů*****	SOP-UBLG-51-009	Biologický materiál obsahující nukleovou kyselinu
10	Vyšetření dědičné nádorové predispozice metodou hybridizačního cíleného masivně paralelního sekvenování*****	SOP-UBLG-51-010	Biologický materiál obsahující nukleovou kyselinu

Dodatek:

Flexibilní rozsah akreditace

Pořadová čísla postupů vyšetření
4-7, 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

Příloha je nedílnou součástí

osvědčení o akreditaci č.: 93/2019 ze dne: 27. 02. 2019

Akreditovaný subjekt podle ČSN EN ISO 15189:2013:

Všeobecná fakultní nemocnice v Praze

ZDRAVOTNICKÉ LABORATOŘE Ústavu biologie a lékařské genetiky VFN a 1.LF UK
Albertov 2048/4, 128 08 Praha 2

Vysvětlivky:

*Detekované mutace: CFTRdele2,3(21kb), I507del (ATC), F508del (ATT), 1717-1G>A, G542X, G551D, R553X, R560T, 2143delT, 2183AA>G, 2184delA, 2184insA, 2789+5G>A, R1162X, 3659delC, 3905insT, W1282X, N1303K, G85E, 394delTT, R117H, Y122X, 621+1G>T, 711+1G>T, 1078delT, R334W, R347H, R347P, A455E, 1898+1G>A, 3120+1G>A, 3272-26A>G, Y1092X, 3849+10kbC>T. Detekuje také T(n) polymorfismus v intronu 8.

**Detekované mutace: 711+1G >T, R1066C, 3120+1G >A, L1065P, 621+1G >T, W1282X, 1717-1G >A, R347H, CFTRdele2,3 (21kb), R347P, 3849+10kb C >T, I507del, 2789+5G >A, T338I, 1898+1G >A, F508del, G542X, I336K, G85E, 1677delTA, Y1092X (C >A), R334W, G551D, 3272-26A >G, R553X, 1078delT, 3659delC, 2183AA >G, N1303K, 2184insA, R560T, 2143delT, R117H, R117C, R1162X, L1077P, Detekuje také T(n) polymorfismus v intronu 8 a komplexní alelu 5T (TG9-13).

***Detekované delece: AZFa=sY84,sY86,sY625,M259; AZFb=sY127,sY131,sY134; AZFc=sY157,sY254,sY255. Detekuje také delece v oblasti sY81,sY90 a přítomnost specifických úseků genů ZFY/ZFX a SRY.

****Vyšetřované markery: D13S742, D13S634, D13S628, D13S305, D13S1492, D18S978, D18S535, D18S386, D18S976, GATA178F11, D21S1435, D21S11, D21S1411, D21S1444, D21S1442, D21S1437, DXS1187, XHPRT, DXS2390, SRY, DXYS267, DXYS218, AMELXY, AMELX, ZFYX, ZFY a poměry lokusů 7q34 ku Xq13 + 3p24.2 ku Xq21.1.

*****Vyšetřované geny – z nichž aktuálně hodnocené geny jsou zvýrazněny: *ACVR1B, AKT1, APC, AR, ATM, ATR, AXIN2, BAP1, BARD1, BLM, BMPRIA, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CASP8, CFBF, CCND1, CDH1, CDK4, CDK6, CDKN2A, CSMD1, CTNNB1, DIRAS3, EGFR, EP300, EPCAM, ERBB2, ERBB3, ERCC4, ESR1, EXOC2, EXT2, FAMI75A, FANCC, FBXO32, FGFR1, FGFR2, GATA3, GEN1, HERC1, HOXB13, CHEK2, IRAK4, ITCH, KMT2C, KRAS, MAP2K4, MAP3K1, MDM2, MED12, MEN1, MLH1, MRE11A, MSH2, MSH6, MUC16, MUTYH, MYC, NBN, NCOR1, NEK2, NF1, PALB2, PALLD, PBRM1, PCGF2, PIK3CA, PIK3R1, PMS1, PMS2, PPM1L, PTEN, PTGFR, RAD50, RAD51, RAD51C, RAD51D, RB1, RET, SEPT9, SMAD4, SMARCA4, STK11, SYNE1, TGFB1, TP53, TRAF5, VHL, WEE1, XRCC2, XRCC3, ZBED4*

***** Vyšetřované geny – z nichž rutinně hodnocené geny jsou zvýrazněny: *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; FAMI75A; FAMI75B; FAN1; FANCA; FANCB; FANCC; FANCD2; FANCE; FANCF; FANGC; FANCI; FANCL; FANCM; FBXW7; FH; FLCN; GADD45A; GATA2; GPC3; GRB7; HELQ; HNF1A; HOXB13; HRAS; HUS1; CHEK1; CHEK2; KAT5; KCNJ5; KIT;*

Příloha je nedílnou součástí

osvědčení o akreditaci č.: 93/2019 ze dne: 27. 02. 2019

Akreditovaný subjekt podle ČSN EN ISO 15189:2013:

Všeobecná fakultní nemocnice v Praze

ZDRAVOTNICKÉ LABORATOŘE Ústavu biologie a lékařské genetiky VFN a 1.LF UK
Albertov 2048/4, 128 08 Praha 2

LIG1; LIG3; LIG4; LMO1; LRIG1; MAX; MCPHI; 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; RAD51API; RAD51B; RAD51C; 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.

SOP-UBLG-5X-YYY interní postup vyšetření



-2-