

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, Praha 2
2. **Laboratoř molekulární diagnostiky** Albertov 2048/4, Praha 2

1. **Cytogenetická laboratoř**

Vyšetření:

Pořadové číslo	Přesný název postupu vyšetření	Identifikace postupu vyšetření	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
4.	Analýza aCGH microarray pro genomickou analýzu DNA	SOP-UBLG-50-004	Biologický materiál obsahující nukleovou kyselinu



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

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.

Vyšetření:

Pořadové číslo	Přesný název postupu vyšetření	Identifikace postupu vyšetření	Předmět vyšetření
816 - Laboratoř lékařské genetiky			
1.	Vyšetření mutací v <i>CFTR</i> genu (cystická fibróza) reverzní hybridizací ¹⁾	SOP-UBLG-51-001	Biologický materiál obsahující nukleovou kyselinu
2.	Vyšetření mutací v <i>CFTR</i> genu (cystická fibróza) fragmentační analýzou ²⁾	SOP-UBLG-51-007	Biologický materiál obsahující nukleovou kyselinu
3.	Vyšetření mikroleceí v oblasti AZF na Y chromozomu fragmentační analýzou ³⁾	SOP-UBLG-51-006	Biologický materiál obsahující nukleovou kyselinu
4.	Vyšetření chromozomálních aneuploidií metodou QF-PCR ⁴⁾	SOP-UBLG-51-004	Biologický materiál obsahující nukleovou kyselinu
5.	Vyšetření počtu CAG tripletu v <i>HTT</i> genu (Huntingtonova choroba) fragmentační analýzou	SOP-UBLG-51-008	Biologický materiál obsahující nukleovou kyselinu
6.	Vyšetření genů masivním paralelním sekvenováním s využitím obohacovacích a amplifikačních procesů ⁵⁾	SOP-UBLG-51-009	Biologický materiál obsahující nukleovou kyselinu
7.	Vyšetření dědičné predispozice metodou hybridizačního cíleného masivně paralelního sekvenování ⁶⁾	SOP-UBLG-51-010	Biologický materiál obsahující nukleovou kyselinu



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

Dodatek:

Flexibilní rozsah akreditace

Pořadová čísla postupů vyšetření
1-4, 6-7

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

Vysvětlivky:

¹⁾ 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.

²⁾ 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).

³⁾ 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.

⁴⁾ 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.

⁵⁾ **Panel pro hereditární karcinomy:** *ACVR1B, AKT1, APC, AR, ATM, ATR, AXIN2, BAP1, BARD1, BLM, BMPRIA, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CASP8, CBF, CCND1, CDH1, CDK4, CDK6, CDKN2A, CSMD1, CTNNA1, DIRAS3, EGFR, EP300, EPCAM, ERBB2, ERBB3, ERCC4, ESRI, EXOC2, EXT2, FAM175A, 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, TGFBI, TP53, TRAF5, VHL, WEE1, XRCC2, XRCC3, ZBED4*

Panel pro vybrané dědičné nefropatie a další onemocnění: *ACAN, ACTN4, ALB, BSND, C3, CASR, CD46, CFB, CFH, CFHR1, CFHR3, CFHR5, CFI, CLCNKA, CLCNKB, CNE3.9 (zesilovač SHOX), COL4A3, COL4A4, COL4A5, FGFR3, HNF1beta, IHH, INF2, KCNJ1, LMX1B, MCT8 (SLC16A2), NPHS2, NPPC, NPR2, PKD1, PKD2, PKHD1, SHOX, SLC12A1, SLC12A3, THBD, THRA, THRB, TMEM67, TRPC6, TRPS1, TSC1, TSC2, TSHR*

FH panel: *APOB, LDLR, PCSK9, LDLRAP1, APOE, STAP1, CELSR2, LIPA, NYNRIN, HFE*

⁶⁾ Vyšetřované geny: *AIP; ALK; APC; APEX1; ATM; ATMIN; ATR; ATRIP; AURKA; AXIN1; BABAMI; 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;*

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

DPYD; EGFR; EPCAM; EPHX1; ERCC1; ERCC2; ERCC3; ERCC4; ERCC5; ERCC6; ESR1; ESR2; EXO1; EXT1; EXT2; EYA2; EZH2; FAMI175A; FAMI175B; 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; 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.

