



Signatář EA MLA
Český institut pro akreditaci, o.p.s.
Olšanská 54/3, 130 00 Praha 3

vydává

v souladu s § 16 zákona č. 22/1997 Sb., o technických požadavcích na výrobky, ve znění pozdějších předpisů

OSVĚDČENÍ O AKREDITACI

č. 122/2022

Všeobecná fakultní nemocnice v Praze
se sídlem U Nemocnice 499/2, 128 08 Praha 2, IČ 00064165

pro zdravotnickou laboratoř č. 8097
Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu VFN a 1. LF UK, Diagnostické laboratoře
dědičných poruch metabolismu (DPM)

Rozsah udělené akreditace:

Laboratorní vyšetření a diagnostika dědičných metabolických poruch v oblasti klinické biochemie
a molekulární genetiky vymezené přílohou tohoto osvědčení.

Toto osvědčení je dokladem o udělení akreditace na základě posouzení splnění akreditačních požadavků podle

ČSN EN ISO 15189:2013

Subjekt posuzování shody je při své činnosti oprávněn odkazovat se na toto osvědčení v rozsahu udělené akreditace po dobu její platnosti, pokud nebude akreditace pozastavena, a je povinen plnit stanovené akreditační požadavky v souladu s příslušnými předpisy vztahujícími se k činnosti akreditovaného subjektu posuzování shody.

Toto osvědčení o akreditaci nahrazuje v plném rozsahu osvědčení č.: 730/2020 ze dne 2. 12. 2020, popřípadě správní akty na ně navazující.

Udělení akreditace je platné do **4. 6. 2023**

V Praze dne 10. 3. 2022



Ing. Milena Lochmanová
ředitelka odboru zdravotnických laboratoří
Českého institutu pro akreditaci, o.p.s.

Akreditovaný subjekt podle ČSN EN ISO 15189:2013:

Všeobecná fakultní nemocnice v Praze
Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu VFN a 1. LF UK
Diagnostické laboratoře dědičných poruch metabolismu (DPM)
Ke Karlovu 455/2, 128 08 Praha 2

Pracoviště zdravotnické laboratoře:

1. **Biochemická laboratoř DPM** Ke Karlovu 455/2, Praha 2
2. **Laboratoř DNA diagnostiky DPM** Ke Karlovu 455/2, Praha 2
3. **Laboratoř pro studium mitochondriálních poruch** Ke Karlovu 455/2, Praha 2

1. Biochemická laboratoř DPM

Vyšetření:

Pořadové číslo	Přesný název postupu vyšetření	Identifikace postupu vyšetření	Předmět vyšetření
801 - Klinická biochemie			
1.	Stanovení relativní látkové koncentrace laktátu fotometrickou enzymovou metodou [U-Laktát]	SOP-KDDL-DMP-B-10	Moč
2.	Stanovení mukopolysacharidů screeningovou metodou [U-Mukopolysacharidy screening]	SOP-KDDL-DMP-B-14	Moč
3.	Stanovení relativní hmotnostní koncentrace mukopolysacharidů fotometrickou metodou [U-Mukopolysacharidy]	SOP-KDDL-UDMP-B-15	Moč
4.	Stanovení látkové koncentrace kreatininu fotometrickou metodou Jaffé bez deproteinace [U-Kreatinin]	SOP-KDDL-DMP-B-18	Moč
5.	Stanovení látkové koncentrace kyseliny močové fotometrickou enzymovou metodou urikáza/peroxidáza [S, P, U-Kyselina močová]	SOP-KDDL-DMP-B-19	Sérum, plazma, moč
6.	Stanovení látkové koncentrace kreatininu fotometrickou enzymovou metodou [S, P-Kreatinin]	SOP-KDDL-DMP-B-20	Sérum, plazma
7.	Stanovení látkové koncentrace laktátu fotometrickou enzymovou metodou [B, L-Laktát]	SOP-KDDL-DMP-B-23	Deproteinát likvoru, deproteinát krve

Akreditovaný subjekt podle ČSN EN ISO 15189:2013:

Všeobecná fakultní nemocnice v Praze

Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu VFN a 1. LF UK

Diagnostické laboratoře dědičných poruch metabolismu (DPM)

Ke Karlovu 455/2, 128 08 Praha 2

Pořadové číslo	Přesný název postupu vyšetření	Identifikace postupu vyšetření	Předmět vyšetření
8.	Stanovení látkové koncentrace pyruvátu fotometrickou enzymovou metodou [B-Pyruvát]	SOP-KDDL-DMP-B-24	Deproteinát krve
9.	Stanovení látkové koncentrace 3-hydroxybutyrátu fotometrickou enzymovou metodou [B-3-hydroxybutyrát]	SOP-KDDL-DMP-B-25	Deproteinát krve
10.	Stanovení látkové koncentrace celkového homocysteinu fotometrickou enzymovou metodou [P, S-Celkový homocystein enzymat.]	SOP-KDDL-DMP-B-28	Plazma, sérum
11.	Profilové vyšetření aminokyselin na analyzátoru aminokyselin metodou iontoměničové chromatografie s ninhydrinovou detekcí ¹⁾ [S, P, L-Aminokyseliny]	SOP-KDDL-DMP-B-30	Sérum, plazma, likvor
12.	Profilové vyšetření aminokyselin na analyzátoru aminokyselin metodou iontoměničové chromatografie s ninhydrinovou detekcí ²⁾ [U-Aminokyseliny]	SOP-KDDL-DMP-B-31	Moč
13.	Stanovení aminokyselin a acylkarnitinů tandemovou hmotnostní spektrometrií pro novorozenecký screening ³⁾ [KP-AMK, AC novoroz. screening]	SOP-KDDL-DMP-B-33	Suchá krevní kapka
14.	Stanovení aminokyselin a acylkarnitinů tandemovou hmotnostní spektrometrií pro selektivní screening ⁴⁾ [KP-AMK, acylkarnitiny MS/MS, Screening gravidních MS/MS, Dietní kompenzace MS/MS; B-Fenylalanin, B-Tyrosin]	SOP-KDDL-DMP-B-34	Suchá krevní kapka
15.	Stanovení relativní látkové koncentrace kyseliny orotové metodou kapilární elektroforézy [U-Orotová kyselina CE]	SOP-KDDL-DMP-B-57	Moč
16.	Stanovení relativní látkové koncentrace galaktitolu na plynovém chromatografu s plameno-ionizační detekcí [U-Galaktitol]	SOP-KDDL-DMP-B-21	Moč

Akreditovaný subjekt podle ČSN EN ISO 15189:2013:

Všeobecná fakultní nemocnice v Praze
Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu VFN a 1. LF UK
Diagnostické laboratoře dědičných poruch metabolismu (DPM)
Ke Karlovu 455/2, 128 08 Praha 2

Pořadové číslo	Přesný název postupu vyšetření	Identifikace postupu vyšetření	Předmět vyšetření
17.	Profilové vyšetření purinů a pyrimidinů metodou HPLC s UV detekcí [U-P/P]	SOP-KDDL-DMP-B-32	Moč
18.	Stanovení katalytické aktivity biotinidázy metodou fluorimetrické detekce [KP-BTD novoroz. screening, KP-Biotinidáza kvalitativně]	SOP-KDDL-DMP-B-60	Suchá krevní kapka
19.	Stanovení katalytické aktivity α -galaktosidasy fluorimetrickou metodou [α -galaktosidasa v leukocytech, plazmě, séru; Pacient, α -galaktosidasa - kontrolní enzym; Pacient]	SOP-KDDL-DMP-E-02	Leukocyty, plazma, sérum
20.	Stanovení katalytické aktivity β -galaktosidasy fluorimetrickou metodou [β -galaktosidasa v leukocytech, plazmě, séru; Pacient]	SOP-KDDL-DMP-E-03	Leukocyty, plazma, sérum
21.	Stanovení katalytické aktivity chitotriosidasy fluorimetrickou metodou [chitotriosidasa v séru, plazmě; Pacient]	SOP-KDDL-DMP-E-07	Plazma, sérum
22.	Stanovení katalytické aktivity kyselého α -1,4-glukosidasy fluorimetrickou metodou [kyselá α -1,4-glukosidasa v leukocytech; Pacient]	SOP-KDDL-DMP-E-31	Leukocyty
23.	Stanovení katalytické aktivity kyselého α -1,4-glukosidasy fluorimetrickou metodou [kyselá α -1,4-glukosidasa v suché krevní kapce; Pacient]	SOP-KDDL-DMP-E-33	Suchá krevní kapka
24.	Stanovení katalytické aktivity α -galaktosidasy fluorimetrickou metodou [α -galaktosidasa v suché krevní kapce; Pacient]	SOP-KDDL-DMP-E-34	Suchá krevní kapka
816 - Laborator lékařské genetiky			
1.	Novorozenecký screening SCID a SMA metodou real-time PCR [Pilotní studie NS]	SOP-KPDP-DMP-NS-01	Suchá krevní kapka

V závorkách [...] jsou uvedeny názvy vyšetření dle názvů na výsledkových listech.

Akreditovaný subjekt podle ČSN EN ISO 15189:2013:

Všeobecná fakultní nemocnice v Praze

Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu VFN a 1. LF UK

Diagnostické laboratoře dědičných poruch metabolismu (DPM)

Ke Karlovu 455/2, 128 08 Praha 2

Upřesnění rozsahu akreditace:

¹⁾ Taurin, Fosfoethanolamin, Kyselina asparagová, Hydroxyprolin, Threonin, Serin, Asparagin, Kyselina glutamová, Glutamin, Glu+Gln, Kyselina α -aminoadipová, Prolin, Glycin, Alanin, Citrulin, Kyselina α -aminomáselná, Valin, Cystin, Methionin, Allo-iso-leucin, Cystathionin, Isoleucin, Leucin, Tyrosin, Fenylalanin, Homocystin volný, β -alanin, Kyselina β -aminoisomáselná, Kyselina γ -aminomáselná, Kyselina δ -aminolevulová, Hydroxylysin volný, Ethanolamin, Ornithin, Lysin, Histidin, Homokarnosin (jen v Likvoru), 1-Methylhistidin, 3-Methylhistidin, Arginin.

²⁾ Taurin, Fosfoethanolamin, Kyselina asparagová, Hydroxyprolin, Threonin, Serin, Asparagin, Kyselina glutamová, Glutamin, Glu+Gln, Kyselina α -aminoadipová, Prolin, Glycin, Alanin, Citrulin, Kyselina α -aminomáselná, Valin, Cystin, Methionin, Allo-iso-leucin, Cystathionin, Isoleucin, Leucin, Tyrosin, Fenylalanin, Homocystin volný, β -alanin, Kyselina β -aminoisomáselná, Kyselina γ -aminomáselná, Kyselina δ -aminolevulová, Hydroxylysin volný, Ethanolamin, Ornithin, Lysin, Histidin, 1-Methylhistidin, Arginin, Cystin-lithogenita.

³⁾ Ala, Phe, Tyr, Val, Xle, C2, C5, C5DC, C6, C8, C10, C10:1, C12, C14, C14:1, C14:2, C14OH, C16, C16OH, C16:1, C18, C18:1, C18:1OH, C18OH, C0 a poměry: Phe/Tyr, Xle/Ala, C5DC/C8, C5/C0, C8/C2, C14:1/C2, (C16+C18)/C0, (C16+C18:1)/C2

⁴⁾ Ala, Phe, Tyr, Val, Xle, Cit, C2, C3, C3DC, C4, C4DC, C5, C5:1, C5DC, C5OH, C6, C8, C10, C10:1, C12, C14, C14:1, C14:2, C14OH, C16, C16:OH, C16:1, C18, C18:1, C18:1OH, C18OH, C0 a poměry: Phe/Tyr, Xle/Ala, C3/C2, C4/C3, C5DC/C8, C5/C0, C8/C2, C14:1/C2, (C16+C18)/C0, (C16+C18:1)/C2

Vysvětlivky:

SCID- těžký kombinovaný imunodeficit

SMA - spinální svalová atrofie



Akreditovaný subjekt podle ČSN EN ISO 15189:2013:

Všeobecná fakultní nemocnice v Praze
Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu VFN a 1. LF UK
Diagnostické laboratoře dědičných poruch metabolismu (DPM)
Ke Karlovu 455/2, 128 08 Praha 2

2. Laboratoř DNA diagnostiky DPM

*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 a v Metabolické příručce, příloha č. 1 na webových stránkách
<https://www.vfn.cz/pacienti/kliniky-ustavy/klinika-detskeho-a-dorostoveho-lekarstvi/laborator/>*

Vyšetření:

Pořadové číslo	Přesný název postupu vyšetření	Identifikace postupu vyšetření	Předmět vyšetření
816 - Laboratoř lékařské genetiky			
1.	Vyšetření genů vzácných onemocnění Sangerovou sekvenční metodou ⁵⁾	SOP-KDDL-DMP-G-62	Periferní krev, izolovaná DNA
2.	Mikroskopické hodnocení (průkaz) růstu buněk v tkáňové kultuře	SOP-KDDL-DMP-T-01	Biopsie kůže
3.	Vyšetření variant lidského genomu metodou masivně paralelního sekvenování ⁶⁾ (MPS)	SOP-KDDL-DMP-S-01	Periferní krev, izolovaná DNA

Dodatek:

Flexibilní rozsah akreditace

Pořadová čísla postupů vyšetření
1, 3

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:

⁵⁾ Vyšetřované geny: *NOTCH3, ASPA, ACADM, BTBD, HADHA, OTC, GLA, GBA, GALC, CLN2 (TPP1), CLN3, CLN7 (MFSD8), NPC1, NPC2, IDS, GCDH, ABCD1, BEST1, RSI, OVOL2, TTR*

⁶⁾ **Kardiopanel:**

ABCC9, ABCG5, ABCG8, ACTA1, ACTA2, ACTC1, ACTN2, AKAP9, ALMS1, ANK2, ANKRD1, APOA4, APOA5, APOB, APOC2, APOE, BAG3, BRAF, CACNA1C, CACNA2D1, CACNB2, CALM1, CALR3, CASQ2, CAV3, CBL, CBS, CETP, COL3A1, COL5A1, COL5A2, COX15, CREB3L3, CRELD1, CRYAB, CSRP3, CTF1, DES, DMD, DNAJC19, DOLK, DPP6, DSC2, DSG2, DSP, DTNA, EFEMP2, ELN, EMD, EYA4, FBN1, FBN2, FHL1, FHL2, FKBP, FKTN, FXN, GAA, GATAD1, GCKR, GJA5, GLA, GPD1L, GPIHBP1, HADHA, HCN4, HFE, HRAS, HSPB8, ILK, JAG1, JPH2, JUP, KCNA5, KCND3, KCNE1, KCNE2, KCNE3, KCNH2, KCNJ2, KCNJ5, KCNJ8, KCNQ1, KLF10, KRAS, LAMA2, LAMA4, LAMP2, LDB3, LDLR, LDLRAP1, LMF1, LMNA, LPL, LTBP2, MAP2K1, MAP2K2, MIB1, MURC, MYBPC3, MYH11, MYH6, MYH7, MYL2, MYL3, MYLK, MYLK2, MYO6, MYOZ2, MYPN, NEBL, NEXN, NKX2-5, NODAL, NOTCH1, NPPA, NRAS, PCSK9, PDLIM3,

Akreditovaný subjekt podle ČSN EN ISO 15189:2013:

Všeobecná fakultní nemocnice v Praze

Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu VFN a 1. LF UK

Diagnostické laboratoře dědičných poruch metabolismu (DPM)

Ke Karlovu 455/2, 128 08 Praha 2

PKP2, PLN, PRDM16, PRKAG2, PRKARIA, PTPN11, RAF1, RANGRF, RBM20, RYR1, RYR2, SALL4, SCN1B, SCN2B, SCN3B, SCN4B, SCN5A, SCO2, SDHA, SEPNI, SGCB, SGCD, SGCG, SHOC2, SLC25A4, SLC2A10, SMAD3, SMAD4, SNTA1, SOS1, TAZ, TBX20, TBX3, TBX5, TCAP, TGFB2, TGFB3, TGFB1, TGFB2, TMEM43, TMPO, TNNT1, TNNT2, TNNT3, TNNT4, TPM1, TRDN, TRIM63, TRPM4, TTN, TTR, TXNRD2, VCL, ZBTB17, ZHX3, ZIC3

Metabolický panel:

Poruchy metabolismu glykogenu: AGL, ALDOA, ALDOB, ALDOC, ENO3, FBPI, G6PC, GAA, GBE1, GYGI, GYS1, GYS2, KHK, PC, PFKM, PGAM2, PGM1, PHKA1, PHKA2, PHKB, PHKG2, PRKAB1, PRKAB2, PRKAG2, PYGL, PYGM, RBCK1, SLC2A2, SLC37A4

Poruchy cyklu močovin, orotové acidurie: ARG1, ASL, ASS1, CAD, CPS1, DHODH, FTCD, NAGS, OTC, SHMT1, SHMT2, SLC25A13, SLC25A15, SLC25A2, SLC46A1, SLC7A7, TYMP, TYMS, UMPS

Peroxisomální onemocnění: ABCD1, ABCD3, ABCD5, ACOX1, AGPS, AGXT, AMACR, BAAT, CAT, DNM1L, FAR1, GDAP1, GNPAT, HSD17B4, MFF, PEX1, PEX2, PEX26, PEX3, PEX5, PEX5L, PEX6, PEX7, PEX10, PEX11A, PEX11B, PEX11G, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PHYH, SCP2

Hyperhomocysteinémie: ABCD4, ADK, AHCY, ALDH7A1, AMN, CBS, CD320, CDO1, CTH, CUBN, DHFR, ETHE1, FOLH1, FOLR1, FOLR2, FOLR3, FTCD, FUT2, GIF, GNMT, GPHN, HCFC1, LMBRD1, LRP2, MAT1A, MAT2A, MAT2B, MCEE, MMAA, MMAB, MMACHC, MMADHC, MOCS1, MOCS2, MTHFD1, MTHFR, MTHFS, MTR, MTRR, MUT, PCCA, PCCB, PDXK, PDXP, PNPO, SLC19A1, SLC25A32, SLC46A1, SQOR, SUCLA2, SUOX, TCN1, TCN2, THAP11, TST, ZNF143

Leucinózy: BCKDHA, BCKDHB, DBT, DLD

Rhabdomyolýzy a poruchy metabolismu mastných kyselin: ACADM, ACADVL, AGL, ALDOA, AMPD1, ANO5, ATP2A1, CACNA1S, CASQ1, CAV3, CHKB, CPT1A, CPT2, CTDP1, CYP2C8, DGUOK, DYSF, ENO3, ETFA, ETFB, ETFDH, FDX1L, FKRP, FLAD1, HADHA, HADHB, HRAS, ISCU, LAMP2, LDHA, LPIN1, PFKM, PGAM2, PGK1, PGM1, PHKA1, PHKB, POLG, PYGM, QARS, RYR1, SCN4A, SIL1, SLC16A1, SLC25A20, SLC25A32, SLC52A1, SLC52A2, SLC52A3, TANGO2, TSEN54, TSFM

Poruchy metabolismu neurotransmiterů: ABAT, ALDH5A1, ALDH7A1, AMT, DBH, DDC, DHFR, DNAJC12, FOLR1, GCH1, GCSH, GLDC, GLUL, MAOA, PCBD1, PHGDH, PNPO, PSAT1, PSPH, PTS, QDPR, SLC18A2, SLC46A1, SLC6A3, SPR, TH

Neuronální ceroidlipofuscinózy: APT13A2, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CTSD, CTSF, DNAJC5, GRN, KCTD7, MFSD8, PPT1, TPP1

Jiné onemocnění: CADASIL (NOTCH3), cystinurie (SLC3A1, SLC7A9), isovalerová acidurie (IVD)

Kostní dysplazie:

ACAN, ACP5, ACTB, ACTG1, ACVR1, ADAMTS10, ADAMTS17, ADAMTS2, AGPS, AIFM1, AKT1, ALPL, ALX3, ALX4, AMER1, ANKH, ANKRD11, ANO5, ARHGAP31, ARSB, ARSE, ATP6V0A2, ATR, B3GALT6, B3GALT7, B4GALT7, BCS1L, BGN, BHLHA9, BMP1, BMP2, BMPER, BMPR1B, BRAF, BRCA2, BRIPI, CA2, CANT1, CASR, CBL, CCDC8, CDC6, CDC45, CDKN1C, CDT1, CENPJ, CEP63, CEP152, CHST3, CHST14, CHSY1, CKAP2L, CLCN5, CLCN7, COL1A1, COL1A2, COL2A1, COL3A1, COL5A1, COL5A2, COL9A1, COL9A2, COL9A3, COL10A1, COL11A1, COL11A2, COMP, CREB3L1, CREBBP, CRTAP, CSPP1, CTSK, CUL7, CYP27B1, DDR2, DHCR7, DHCR24, DHODH, DLL3, DLL4, DLX3, DLX5, DMP1, DOCK6, DVL1, DYM, DYNC2H1, EBP, EFN1, EFTUD2, EIF2AK3, ENAM, ENPP1, EOGT, EP300, ERCC4, ESCO2, EVC, EVC2, EXT1, EXT2, EXTL3, EZH2, FAM20A, FAM20C, FAM58A, FAM83H, FAM111A, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, FBN1, FBN2, FGD1, FGF10, FGF23, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FKBP10, FLNA, FLNB, GALNT3, GDF5, GHI, GHR, GHRHR, GJA1, GLI2, GLI3, GNAS, GNPAT, GPC6, HDAC8, HESX1, HOXA13, HOXD13, HRAS, HSPG2, IDS, IFITM5, IFT43, IFT80, IFT122, IFT140, IFT172, IGF1, IGF1R, IGFALS, IHH, IMPAD1, INPPL1, INSR, IRS1, KAT6B, KIF7, KIF22, KMT2A, KRAS, LARP7, LBR, LEMD3, LHX3, LHX4, LIFR, LMNA, LMX1B, LONP1, LRP4, LRP5, LTBP2, LTBP3, LZTR1, MAFB, MAP2K1, MAP2K2, MATN3, MBTPS2, MESP2, MGP, MMP2, MMP9, MMP13, MSX2, MYCN, NANS, NEK1, NF1, NF1X, NIPBL, NKX3-2, NOG, NOTCH1, NOTCH2, NPR2, NRAS, NSD1, NSDHL, OBSL1, ORC1, ORC4, ORC6, OSTM1, OTX2, P3H1, PALB2, PAPSS2, PCNT, PCYT1A, PDE4D, PEX7, PEX14, PEX19, PGM3, PHEX, PIK3CA, PITX2, PLOD2, PLS3, POC1A, POLR1C, POLR1D,

Akreditovaný subjekt podle ČSN EN ISO 15189:2013:

Všeobecná fakultní nemocnice v Praze

Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu VFN a 1. LF UK

Diagnostické laboratoře dědičných poruch metabolismu (DPM)

Ke Karlovu 455/2, 128 08 Praha 2

POR, POU1F1, PPIB, PRKARIA, PROP1, PTDSSI, PTH1R, PTHLH, PTPN11, PYC1, RAB33B, RAD21, RAD51C, RAF1, RASA2, RBBP8, RBM8A, RBPJ, RECQL4, RIT1, RMRP, RNU4ATAC, ROR2, RRAS, RTTN, RUNX2, SALL1, SALL4, SBDS, SEC24D, SERPINF1, SERPINH1, SETBP1, SF3B4, SH3BP2, SH3PXD2B, SHOC2, SHOX, SKI, SLC26A2, SLC29A3, SLC34A3, SLC35D1, SLC39A13, SLCO2A1, SLX4, SMAD3, SMAD4, SMARCA1, SMC1A, SMC3, SNX10, SOS1, SOST, SOX2, SOX3, SOX9, SP7, SPARC, SRCAP, STAMPB, STAT5B, TBX3, TBX4, TBX5, TBX6, TBX15, TBX19, TCF12, TCIRG1, TCOF1, TCTN3, TGFB1, TGFB2, TGFB3, TGFBRI, TGFBRI2, TMEM38B, TNFRSF11A, TNFRSF11B, TNFSF11, TP63, TRAPPC2, TRIM37, TRIP11, TRPS1, TRPV4, TTC21B, TWIST1, TYROBP, VDR, VIPAS39, WDR19, WDR34, WDR35, WDR60, WISP3, WNT1, WNT5A, WNT7A, XRCC2, XRCC4, XYLT1

Familiární hypercholesterolémie (11 genů a vybrané SNP):

ABCG5, ABCG8, APOB, APOE, LDLR, LDLRAP1, LIPA, LIPC, LIPG, PCSK9, STAP1

ABCG8 – rs4299376, APOB – rs1367117, APOE – rs429358, APOE – rs7412, CELSR2 – rs629301, HFE – rs1800562, LDLR – rs6511720, MYLIP – rs3757354, NYNRIN – rs8017377, PCSK9 – rs2479409, SLC22A1 – rs1564348, ST3GAL4 – rs11220462

CELSR2 – rs646776, LPA – rs3798220, LPA – rs10455872, SLCO1B1 – rs4149056



Akreditovaný subjekt podle ČSN EN ISO 15189:2013:

Všeobecná fakultní nemocnice v Praze
Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu VFN a 1. LF UK
Diagnostické laboratoře dědičných poruch metabolismu (DPM)
Ke Karlovu 455/2, 128 08 Praha 2

3. Laboratoř pro studium mitochondriálních poruch

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 a v Laboratorní příručce na webových stránkách <https://www.vfn.cz/pacienti/kliniky-ustavy/klinika-detskeho-a-dorostoveho-lekarstvi/laborator/>

Vyšetření:

Pořadové číslo	Přesný název postupu vyšetření	Identifikace postupu vyšetření	Předmět vyšetření
816 - Laboratoř lékařské genetiky			
1.	Vyšetření mutací v mtDNA spojených se syndromem LHON metodou RFLP	SOP-KDDL-DMP-M-4	Biologický materiál obsahující genomovou DNA ⁹⁾
2.	Vyšetření mutací v DNA metodou Sangerova sekvenování ⁷⁾	SOP-KDDL-DMP-M-5	Biologický materiál obsahující genomovou DNA ⁹⁾
3.	Vyšetření mutací v genu MECP2 metodou HRM a Sangerovým sekvenováním	SOP-KDDL-DMP-M-9	Biologický materiál obsahující genomovou DNA ⁹⁾
4.	Analýza genů metodou masivně paralelního sekvenování ⁸⁾	SOP-KDDL-DMP-M-20	Biologický materiál obsahující genomovou DNA ⁹⁾
801 - Klinická biochemie			
5.	Screening vrozených poruch glykosylace stanovením profilu sialových forem transferinu pomocí elektromigračních separačních technik	SOP-KDDL-DMP-M-10	Srážlivá krev, sérum

Dodatek:

Flexibilní rozsah akreditace

Pořadová čísla postupů vyšetření
2, 4

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



Akreditovaný subjekt podle ČSN EN ISO 15189:2013:

Všeobecná fakultní nemocnice v Praze

Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu VFN a 1. LF UK

Diagnostické laboratoře dědičných poruch metabolismu (DPM)

Ke Karlovu 455/2, 128 08 Praha 2

Upřesnění rozsahu akreditace:

⁷ geny: *SURF1, SC02, OPA1, EXT1, EXT2, ATP7B*

⁸ geny pro mitochondriální DNA:

MT-ATP6, MT-ATP8, MT-CO1, MT-CO2, MT-CO3, MT-CYB, MT-ND1, MT-ND2, MT-ND3, MT-ND4, MT-ND4L, MT-ND5, MT-ND6, MT-RNR1, MT-RNR2, MT-TA, MT-TC, MT-TD, MT-TE, MT-TF, MT-TG, MT-TH, MT-TI, MT-TK, MT-TL1, MT-TL2, MT-TM, MT-TN, MT-TP, MT-TQ, MT-TR, MT-TS1, MT-TS2, MT-TT, MT-TV, MT-TW, MT-TY

Autoinflamatorní onemocnění (periodické horečky):

ADAM17, AP3B1, CIQA, CIQB, CIQC, C1R, C2, C3, C4A, C5, C6, C7, C8A, C8B, C9, CARD14, CARD8, CASP10, CASP8, CECR1 (ADA2), CFH, CFHR5, CFI, CFP, COL3A1, COL5A1, COL5A2, CTLA4, DNASE2, DOCK8, ELANE, ELN, FAS, FASLG, FOXP3, G6PC3, HAX1, IKBKG, IL10, IL10RA, IL10RB, IL1RN, IL21, IL22, IL36RN, LPIN2, LRBA, LYST, MALT1, MASP2, MBL2, MEFV, MVK, NCF2, NLRC4, NLRP12, NLRP3, NLRP6, NLRP7, NOD2, NRAS, OTULIN (FAM105B), PLCG2, PLOD1, PRF1, PRG4, PSMA3, PSMB4, PSMB8, PSMB9, PSTPIP1, RAB27A, SEC16A, SERPING1, SH2D1A, SLC29A3, STX11, STXBP2, TMEM173, TNFAIP3, TNFRSF11A, TNFRSF1A, TRAP1, TRNT1, TTC7A, UNC13D, WAS, WDR1, XIAP

Panel mitochondriální onemocnění, leukodystrofie:

Mitochondriální onemocnění: *AARS2, ACAD9, ACO2, ADCK3, AGK, AIFM1, APOPT1, ATAD3A, ANTI, ATP5A1, ATP5D, ATP5E, ATP5F1D, ATPAF2, BCS1L, BOLA3, C10orf2, C12orf62, C12orf65, C19orf70, C20orf7, C2orf64, C8orf38, CEP89, CLPB, CLPP, COA3, COA5, COA6, COA7, COA7, COASY, COQ2, COQ4, COQ5, COQ6, COQ9, COX10, COX15, COX4I1, COX4I2, COX6B1, COX7B, CTBP1, CYC1, DARS2, DGUOK, DIAPH1, DLAT, DLD, DNA2, DNAJC12, DNAJC19, DNMT1, E4F1, EARS2, ECHS1, ELAC2, ETHE1, FAM36A, FARS2, FASTKD2, FBXL4, FDX1L, FDXR, FLAD1, FOXG1, FOXRED1, GARS, GFMI, GFM2, GTPBP3, HARS2, HTRA2, CHCHD10, IARS2, ISCA1, ISCA2, ISCU, KARS, LARS, LARS2, LIPT2, LONP1, LRPPRC, LYRM4, LYRM7, MARS2, MDH2, ME2, MFF, MGME1 (C20orf72), MICU1, MIEF2, MPV17, MRM2, MRPL3, MRPL44, MRPS16, MRPS2, MRPS22, MRPS34, MRPS7, MSTO1, MTFMT, MTO1, MTPAP, NAXE, NBAS, NDUFA1, NDUFA10, NDUFA11, NDUFA12, NDUFA13, NDUFA2, NDUFA4, NDUFA9, NDUFAF1, NDUFAF2, NDUFAF3, NDUFAF4, NDUFAF6, NDUFAF7, NDUFB11, NDUFB3, NDUFB8, NDUFB9, NDUFS1, NDUFS2, NDUFS3, NDUFS4, NDUFS6, NDUFS7, NDUFS8, NDUFV1, NDUFV2, NFU1, CSNU3, NUBPL, OPA1, OPA3, OXA1L, PC, PCK2, PDHA1, PDHB, PDHX, PDPI, PDSS1, PDSS2, PET100, PITRM1, PMPCB, PNPT1, POLG, POLG2, PPA2, PUS1, RARS2, RMND1, RMRP, RNASEH1, RRM2B, SARS2, SCO1, SCO2, SDHA, SDHAF1, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SERAC1, SFXN4, SLC19A3, SLC25A10, SLC25A19, SLC25A24, SLC25A26, SLC25A3, SLC25A4, SLC25A4, SLC25A46, SLC39A8, SPG20, SSBP1, SUCLA2, SUCLG1, SURF1, TACO1, TARS2, TAZ, TIMM50, TIMMDC1, TK2, TMEM126A, TMEM126B, TMEM70, TPK, TRAK1, TRIT1, TRMT5, TRMU, TRNT1, TSFM, TTC19, TUFTM, TXN2, TYMP, UNG, UQCRC2, UQCRB, UQCRC2, UQCRFS1, UQCRQ, USMG5, VARS2, WARS2, XPNPEP3, YARS2*

Leukodystrofie: *AARS, AARS2, ABCD1, ADARI, AGPS, AIFM1, AIMPI, ALDH3A2, AMT, APOPT1, APP, ARSA, ASPA, ATAD3A, ATAD3B, ATNI, ATRN, AUH, BCAP31, BCKDHA, BCKDHB, BOLA3, BPIFA2, CBS, CLCN2, CLPP, CNTNAP1, COL4A1, COL4A2, COX6B1, CSF1R, CST3, CTC1, CTSB, CYP27A1, D2HGDH, DARS, DARS2, DBT, DHAPAT, EARS2, EIF2B1, EIF2B2, EIF2B3, EIF2B4, EIF2B5, EPRS, ERCC2, ERCC3, ERCC6, ERCC8, FAM126A, FBXL4, FOLR1, FUCAL, GALT, GAN, GBE1, GCDH, GCSH, GFAP, GJA1, GJB1, GJC2, GLA, GLB1, GLDC, GLRX5, GM2A, GSN, GTF2H5, HEXA, HEXB, HMBS, HMGCL, HSPD1, HTRA1, IBA57, IDH1, IDH2, IKBKAP (ELP1), ISCA2, ITM2B, KARS, L2HGDH, LAMA2, LAMB1, LIAS, LMBRD1, LMNB1, LYRM7, MLC1, MMADHC, MMACHC, MOG, MTFMT, MTHFR, MTR, MTRR, NDUFA2, NDUFS1, NDUFS4, NDUFS7, NDUFS8, NDUFV1, NFU1, NKX6-2, NOTCH3, NUBPL, PCCA, PCCB, PEX1, PEX10, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX2, PEX26, PEX3, PEX5, PEX6, PEX7, PHGDH, PHYH, PLP1, POLR1C, POLR3A, POLR3B, POLR3D, PSAP, PSAT1, RARS, RARS2, RMND1, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, RNASEH2D, RPIA, SAMHD1, SDHA, SDHAF1, SDHB, SLC16A2, SLC17A5,*



Akreditovaný subjekt podle ČSN EN ISO 15189:2013:

Všeobecná fakultní nemocnice v Praze

Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu VFN a 1. LF UK

Diagnostické laboratoře dědičných poruch metabolismu (DPM)

Ke Karlovu 455/2, 128 08 Praha 2

SLC19A3, SLC1A4, SLC25A1, SLC25A12, SNORD118, SOX10, SPTAN1, SUMF1, SURF1, TMEM106B, TREM2, TREX1, TTR, TUBB4A, TYMP, TYROBP, UFM1, VPS11

⁹⁾ krev, sval, fibroblasty, vlasy, bukalní stěr, močový sediment, autoptická tkáň, choriové klky, izolovaná DNA

Vysvětlivky:

mtDNA-mitochondriální deoxyribonukleová kyselina

LHON – Leberova hereditární optická neuropatie

RFLP – restriction fragment length polymorphism – restrikční analýza

HRM – high resolution melting – vysokorozlišovací analýza křivek tání

