

Seznam činností v rámci flexibilního rozsahu akreditace

Název subjektu: Všeobecná fakultní nemocnice v Praze

Název objektu: Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu VFN a 1. LF UK, Diagnostické laboratoře dědičných poruch metabolismu (DPM)

Číslo akreditovaného objektu: 8097

Osvědčení o akreditaci č.: 255/2023

Oblast akreditace: Zdravotnická laboratoř - ČSN EN ISO 15189:2013

Aktualizováno dne: 21.3.2024

1. Biochemická laboratoř DPM

Ke Karlovu 455/2, Praha 2

Vyšetření:

Poř. číslo	Analyt / parametr/diagnostika	Princip vyšetření	Identifikace postupu/ přístrojové vybavení	Vyšetřovaný materiál	Stupně volnosti ¹
801 - Klinická biochemie					
1.	Aminokyseliny a acylkarnitiny	Tandemová hmotnostní spektrometrie	SOP-KPDPM-DMP-B-33, 27.3.2023 SOP-KPDPM-DMP-B-34, 27.3.2023 Sciex API 4500 Triple Quad Sciex API 3200 Triple Quad Sciex API 3200 QTrap	Suchá krevní kapka	A, B, C
2.	Biotinidáza	Fluorimetrie	SOP-KPDPM-DMP-B-60, 1.3.2023 BioTek Synergy 2	Suchá krevní kapka	A, B
3.	Profil aminokyselin	Iontoměničová chromatografie	SOP-KPDPM-DMP-B-30, 1.3.2023 SOP-KPDPM-DMP-B-31, 1.3.2023 AAA 400	Sérum, plazma, likvor, moč	A, B, C
4.	Kyselina orotová	Kapilární elektroforéza	SOP-KPDPM-DMP-B-57, 1.3.2023 Agilent Technologies G7100A	Moč	A, B

Seznam činností v rámci flexibilního rozsahu akreditace

Poř. číslo	Analyt / parametr/diagnostika	Princip vyšetření	Identifikace postupu/ přístrojové vybavení	Vyšetřovaný materiál	Stupně volnosti ¹
5.	Galaktitol	Plynová chromatografie	SOP-KPDPM-DMP-B-21, 1.3.2023 Thermo Scientific TRACE1610	Moč	A, B
6.	Profil purinů a pyrimidinů	Kapalinová chromatografie	SOP-KPDPM-DMP-B-32, 1.3.2023 Waters Alliance 2695	Moč	A, B, C
7.	Mukopolysacharidy	Spektrofotometrie	SOP-KPDPM-DMP-B-15, 1.3.2023 Thermo Evolution 60S	Moč	A, B
8.	Laktát	Spektrofotometrie	SOP-KPDPM-DMP-B-10, 1.3.2023 SOP-KPDPM-DMP-B-23, 1.3.2023 Erba XL-200	Moč, deproteinát krve, deproteinát likvoru	A, B
9.	3-hydroxybutyrát	Spektrofotometrie	SOP-KPDPM-DMP-B-25, 1.3.2023 Erba XL-200	Deproteinát krve	A, B
10.	Homocystein	Spektrofotometrie	SOP-KPDPM-DMP-B-28, 1.3.2023 Erba XL-200	Plazma, sérum	A, B
11.	Kreatinin	Spektrofotometrie	SOP-KPDPM-DMP-B-18, 1.3.2023 SOP-KPDPM-DMP-B-20, 1.3.2023 Erba XL-200	Sérum, plazma, moč	A, B
12.	Kyselina močová	Spektrofotometrie	SOP-KPDPM-DMP-B-19, 1.3.2023 Erba XL-200	Sérum, plazma, moč	A, B

Seznam činností v rámci flexibilního rozsahu akreditace

Poř. číslo	Analyt / parametr/diagnostika	Princip vyšetření	Identifikace postupu/ přístrojové vybavení	Vyšetřovaný materiál	Stupně volnosti ¹
13.	Enzymy	Fluorimetrie	SOP-KPDPM-DMP-E-02, 15.3.2023 SOP-KPDPM-DMP-E-03, 15.3.2023 SOP-KPDPM-DMP-E-07, 1.3.2023 SOP-KPDPM-DMP-E-31, 15.3.2023 SOP-KPDPM-DMP-E-33, 15.3.2023 SOP-KPDPM-DMP-E-34, 15.3.2023 Perkin Elmer LS 55 BioTek Synergy 2	Leukocyty, sérum, plazma, suchá krevní kapka	A, B, C, D
816 - Laboratoř lékařské genetiky					
1.	Novorozenecký screening SCID a SMA	Real-time PCR	SOP-KPDPM-DMP-NS-01, 1.1.2024 Janus G3 Workstation QuantStudio Dx	Suchá krevní kapka	A, B

Upřesnění rozsahu akreditace:

Odbornost / poř. číslo	Detailní informace k činnostem v rozsahu akreditace
801/1	SOP-KPDPM-DMP-B-33: Ala, Phe, Tyr, Val, Xle, Cit, Arg, Met, Orn, 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, Arg/Orn, Arg/Phe, Cit/Phe, Orn/Cit, Met/Phe C5DC/C8, C5/C0, C8/C2, C14:1/C2, C14:1/C16, (C16+C18)/C0, (C16+C18:1)/C2; SOP-KPDPM-DMP-B-34: Ala, Phe, Tyr, Val, Xle, Cit, Arg, 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, Arg/Orn, C3/C2, C4/C3, C5DC/C8, C5/C0, C8/C2, C14:1/C2, (C16+C18)/C0, (C16+C18:1)/C2.
801/3	SOP-KPDPM-DMP-B-30: 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-isoleucin, 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; SOP-KPDPM-DMP-B-31: Taurin, Fosfoethanolamin, Kyselina asparagová, Hydroxyprolin, Threonin, Serin, Asparagin, Kyselina glutamová, Glutamin, Glu+Gln, Kyselina α -aminoadipová, Prolin, Glycin,



Seznam činností v rámci flexibilního rozsahu akreditace

	Alanin, Citrulin, Kyselina α -aminomáselná, Valin, Cystin, Methionin, Allo-soleucin, 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.
801/6	Hypoxanthin, Xanthin, Uracil, 2,8-Dihydroxyadenin, Deoxyadenosin, Deoxyinosin, Deoxyguanosin, Thymin, Uridin, Adenosin, Sukcinyladenosin, SAICAR
801/13	α -galaktosidasa, β -galaktosidasa, chitotriosidasa, kyselá α -1,4-glukosidasa

Seznam činností v rámci flexibilního rozsahu akreditace

2. Molekulárně genetická laboratoř DPM

Ke Karlovu 455/2, Praha 2

Vyšetření:

Poř. číslo	Analyt / parametr/diagnostika	Princip vyšetření	Identifikace postupu/ přístrojové vybavení	Vyšetřovaný materiál	Stupně volnosti ¹
816 - Laboratoř lékařské genetiky					
1.	Vyšetření variant germinálního genomu	Masivně paralelní sekvenování	SOP-KPDPM-DMP-S-01, 27.12.2023 PP-KDDL-DMP-S-01, 1.6.2020 PP-KPDPM-DMP-S-02, 7.1.2022 PP-KPDPM-DMP-S-03, 27.12.2023 PP-KPDPM-DMP-S-06, 27.12.2023 Miseq	Biologický materiál obsahující genomovou DNA	A, B, C
2.	Vyšetření variant germinálního genomu	Sangerovo sekvenování	SOP-KPDPM-DMP-G-62, 2.1.2023 Příloha SOP-KPDPM-DMP-G-062, 20.1.2023 PP-KPDPM-DMP-G-01, 2.1.2023 PP-KPDPM-DMP-G-03, 2.1.2023 PP-KPDPM-DMP-G-09, 2.1.2023 PP-KPDPM-DMP-G-10, 6.10.2022 3500xL	Biologický materiál obsahující genomovou DNA	A, B, C

Upřesnění rozsahu akreditace:

Odbornost / poř. číslo	Detailní informace k činnostem v rozsahu akreditace
816/1	<p>Kardiologický panel: <i>ABCC9, ABCG5, ABCG8, ACTA1, ACTA2, ACTC1, ACTN2, AKAP9, ALMS1, ANK2, ANKRD1, APOA4, APOA5, APOB, APOC2, APOE, BAG3, BRAF, CACNA1C, CACNA2D1, CACNB2, CALM1, CALM2, CALM3, CALR3, CASQ2, CASZ1, CAV3, CBL, CBS, CETP, COL3A1, COL4A5, COL5A1, COL5A2, CREB3L3, CRELD1, CRYAB, CSRP3, CTF1, CTNNA3, DES, DMD, DNAJC19, DOLK, DPP6, DSC2, DSG2, DSP, DTNA, EFEMP2, ELN, EMD, EYA4, FBN1, FBN2, FHL1, FHL2, FKRP, FKTN, FLNC, FXN, GAA, GATA4, GATA5, GATAD1, GJA5, GLA, GPD1, GPD1L, GPIHBP1, HADHA, HCN4, HFE, HRAS, HSK, JAG1, JPH2, JUP, KCNA5, KCND3, KCNE1, KCNE2, KCNE3, KCNE5, KCNH2, KCNJ2, KCNJ5, KCNJ8, KCNQ1, KLF10, KRAS, LAMA2, LAMA4, LAMP2, LDB3, LDLR, LDLRAP1, LMF1, LMNA, LOX, LPL, LTBP2, MAP2K1, MAP2K2, MIB1, MT-TL1, MURC,</i></p>

Seznam činností v rámci flexibilního rozsahu akreditace

MYBPC3, MYH11, MYH6, MYH7, MYL2, MYL3, MYLK, MYLK2, MYOM1, MYOZ2, MYPN, NEBL, NEXN, NKX2-5, NODAL, NOS1AP, NOTCH1, NPPA, NRAS, OBSCN, PCSK9, PDLIM3, PKP2, PLN, PRDM16, PRKAG2, PRKG1, PTPN11, RAF1, RANGRF, RBM20, RIT1, ROBO4, RYR1, RYR2, SALL4, SCN10A, SCN1B, SCN2B, SCN3B, SCN4B, SCN5A, SDHA, SGCD, SGCG, SHOC2, SLC2A10, SLMAP, SMAD3, SMAD4, SNTA1, SOS1, SYNE1, SYNE2, TAB2, TAZ, TBX20, TBX3, TBX5, TCAP, TECRL, TGFB2, TGFB3, TGFBR1, TGFBR2, TMEM43, TMPO, TNNC1, TNNI3, TNNI3K, TNNT2, TPM1, TRDN, TRIM63, TRPM4, TTN, TTR, TXNRD2, VCL, ZIC3

Metabolický panel:

Poruchy metabolismu glykogenu (29 genů): *AGL, ALDOA, ALDOB, ALDOC, ENO3, FBP1, G6PC, GAA, GBE1, GYG1, GYS1, GYS2, KHK, PC, PFKM, PGAM2, PGM1, PHKA1, PHKA2, PHKB, PHKG2, PRKAB1, PRKAB2, PRKAG2, PYGL, PYGM, RBCK1, SLC2A2, SLC37A4;*

Poruchy cyklu močoviny, orotové acidurie (19 genů): *ARG1, ASL, ASS1, CAD, CPS1, DHODH, FTCD, NAGS, OTC, SHMT1, SHMT2, SLC25A13, SLC25A15, SLC25A2, SLC46A1, SLC7A7, TYMP, TYMS, UMPS;*

Peroxisomální onemocnění (34 genů): *ABCD1, ABCD3, ACBD5, ACOX1, AGPS, AGXT, AMACR, BAAT, CAT, DNMI1, 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 (53 genů): *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, PDXK, PDXP, PNPO, SLC19A1, SLC46A1, SQOR, SUCLA2, SUOX, TCN1, TCN2, THAP11, TST, ZNF143;*

Leucinózy (4 geny): *BCKDHA, BCKDHB, DBT, DLD;*

Rhabdomyolýzy a poruchy metabolismu mastných kyselin (47 genů): *ACADM, ACADVL, AGL, ALDOA, AMPD1, ANO5, ATP2A1, CACNA1S, CASQ1, CAV3, CHKB, CPT1A, CPT2, CTDPI, DGUOK, DYSF, ENO3, ETFA, ETFB, ETFDH, FKRP, FLAD1, HADHA, HADHB, ISCU, LAMP2, LDHA, LPIN1, PFKM, PGAM2, PGK1, PGM1, PHKA1, PHKB, PYGM, RYR1, SCN4A, SIL1, SLC16A1, SLC22A5, SLC25A20, SLC25A32, SLC52A1, SLC52A2, SLC52A3, TANGO2, TSEN54;*

Poruchy metabolismu neurotransmitterů (26 genů): *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 (13 genů): *ATP13A2, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CTSD, CTSF, DNAJC5, GRN, KCTD7, MFSD8, PPT1, TPP1;*

Hyperurikémie (5 genů a vybrané SNP):

ABCG2, HPRT1, PRPS1, REN, UMOD;

vyšetřované SNP: *GCKR – rs1260326, ALDH2 – rs671, ALDH16A1 – rs150414818, ADH1B – rs1229984;*

Jiné onemocnění: *CADASIL (NOTCH3), cystinurie (SLC3A1, SLC7A9), isovalerová acidurie (IVD), propionová acidurie (PCCA, PCCB);*

Panel genů pro onemocnění skeletu:

ACAN, ACP5, ACTB, ACTG1, ACVR1, ADAMTS10, ADAMTS17, ADAMTSL2, AGPS, AIFM1, AKT1, ALPL, ALX3, ALX4, AMER1, ANKH, ANKRD11, ANO5, ARHGAP31, ARSB, ARSE, ATP6V0A2, ATR, B3GALT6, B3GAT3, B4GALT7, BCS1L, BGN, BHLHA9, BMP1, BMP2, BMPER, BMPR1B, BRAF, BRCA2, BRIP1, 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, CYP24A1, CYP27B1, DDR2, DHCR7, DHCR24,

Seznam činností v rámci flexibilního rozsahu akreditace

	<p><i>DHODH, DLL3, DLL4, DLX3, DLX5, DMP1, DOCK6, DVLI, DYM, DYNC2H1, EBP, EFNBI, EFTUD2, EIF2AK3, ENAM, ENPPI, 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, GH1, GHR, GHRHR, GJA1, GLI2, GLI3, GNAS, GNPAT, GNS, GPC6, HDAC8, HESX1, HOXA13, HOXD13, HRAS, HSPG2, IDS, IFITM5, IFT43, IFT80, IFT122, IFT140, IFT172, IGF1, IGF1R, IGF2, 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, NAGLU, NANS, NEK1, NF1, NFIX, 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, POR, POU1F1, PPIB, PRKARIA, PROP1, PTDSS1, PTH1R, PTHLH, PTPN11, PYCR1, 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, SMAD6, SMARCAL1, 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, TGFBR1, TGFBR2, TMEM38B, TNFRSF11A, TNFRSF11B, TNFSF11, TP63, TRAPPC2, TRIM37, TRIP11, TRPC3, TRPS1, TRPV4, TTC21B, TWIST1, TYROBP, VDR, VIPAS39, WDR19, WDR34, WDR35, WDR60, WISP3, WNT1, WNT5A, WNT7A, XRCC2, XRCC4, XYLT1</i></p> <p>Familiární hypercholesterolemie (11 genů a vybrané SNP): <i>ABCG5, ABCG8, APOB, APOE, LDLR, LDLRAP1, LIPA, LIPC, LIPG, PCSK9, STAP1;</i> <i>ABCG8 – rs4299376, APOB – rs1367117, APOE – rs429358, APOE – rs7412, CELSR2 – rs629301,</i> <i>HFE – rs1800562, LDLR – rs6511720, MYLIP – rs3757354, NYNRIN – rs8017377, PCSK9 –</i> <i>rs2479409, SLC22A1 – rs1564348, ST3GAL4 – rs11220462;</i> <i>CELSR2 – rs646776, LPA – rs3798220, LPA – rs10455872, SLCO1B1 – rs4149056.</i></p>
816/2	<p><i>NOTCH3, ASPA, ACADM, BTD, HADHA, OTC, GLA, GBA, GALC, CLN2 (TPP1), CLN3, CLN7 (MFS8), NPC1, NPC2, IDS, GCDH, ABCD1, BEST1, RS1, OVOL2, TTR.</i></p>

Seznam činností v rámci flexibilního rozsahu akreditace

3. Laboratoř pro studium mitochondriálních poruch

Ke Karlovu 455/2, Praha 2

Vyšetření:

Poř. číslo	Analyt / parametr/diagnostika	Princip vyšetření	Identifikace postupu/ přístrojové vybavení	Vyšetřovaný materiál	Stupně volnosti ¹
801 - Klinická biochemie					
1.	Stanovení profilu sialových forem transferinu	Izoelektrická fokusace	SOP-KPDPM-DMP-M-10, 20.3.2023 Izoelektrická fokusace Model 111 Mini IEF Cell	Srážlivá krev, sérum	A, B, D
816 - Laboratoř lékařské genetiky					
1.	Vyšetření variant germinálního genomu	Masivně paralelní sekvenování	SOP-KPDPM-DMP-M-20, 1.3.2023 PP-KPDPM-DMP-M-MZ99, 1.3.2023 PP-KPDPM-DMP-M-MZ100, 1.3.2023 PP-KPDPM-DMP-M-MZ101, 1.3.2023 N-KPDPM-DMP-M-48, 21.2.2023 MiSeq	Biologický materiál obsahující genomovou DNA	A, B, C
2.	Vyšetření variant germinálního genomu	Sangerovo sekvenování	SOP-KPDPM-DMP-M-5, 1.3.2024 PP-KPDPM-DMP-M-MM8, 1.3.2024 PP-KPDPM-DMP-M-MM17, 1.3.2024 PP-KPDPM-DMP-M-MZ31, 1.3.2024 PP-KPDPM-DMP-M-MZ32, 1.3.2024 PP-KPDPM-DMP-M-MZ50, 1.3.2024 PP-KPDPM-DMP-M-MZ51, 1.3.2024 PP-KPDPM-DMP-M-MZ66, 1.3.2024 3500xL	Biologický materiál obsahující genomovou DNA	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
3.	Vyšetření mutací v mtDNA spojených se syndromem LHON	RFLP	SOP-KPDPM-DMP-M-4, 1.3.2023 N-KPDPM-DMP-M-22, 1.3.2021 N-KPDPM-DMP-M-23, 20.3.2023 N-KPDPM-DMP-M-25, 1.3.2023 N-KPDPM-DMP-M-38, 1.3.2023 Termocyklery: C1000, S1000 TProfessional	Biologický materiál obsahující genomovou DNA	A, B, C
4.	Vyšetření variant germinálního genomu	HRM	SOP-KPDPM-DMP-M-18, 2.1.2023 Příloha SOP-KPDPM-DMP-M-18, 2.1.2023 N-KPDPM-DMP-M-23, 20.3.2023 N-KPDPM-DMP-M-25, 1.3.2023 N-KPDPM-DMP-M-36, 9.2.2024 Light Scanner	Biologický materiál obsahující genomovou DNA	A, B, C

Upřesnění rozsahu akreditace:

Odbornost / poř. číslo	Detailní informace k činnostem v rozsahu akreditace
816/1	<p><u>Geny mitochondriální DNA:</u> <i>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;</i></p> <p><u>Autoinflamatorní onemocnění (periodické horečky):</u> <i>ADAM17, AP3B1, CIQA, CIQB, CIQC, CIR, 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, UNCI3D, WAS, WDR1, XIAP;</i></p>

Seznam činností v rámci flexibilního rozsahu akreditace

	<p>Panel mitochondriální onemocnění, leukodystrofie:</p> <p>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, DNMI1, E4F1, EARS2, ECHS1, ELAC2, ETHE1, FAM36A, FARS2, FASTKD2, FBXL4, FDX1L, FDXR, FLAD1, FOXG1, FOXRED1, GARS, GFM1, 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, PDP1, 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, TUFM, TXN2, TYMP, UNG, UQCC2, UQCRB, UQCRC2, UQCRC2, UQCRC2, UQCRFS1, UQCRQ, USMG5, VARS2, WARS2, XPNPEP3, YARS2;</p> <p>Leukodystrofie: AARS, AARS2, ABCD1, ADARI, AGPS, AIFM1, AIMP1, 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, FUCA1, GALC, 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, RNASET2, RPIA, SAMHD1, SDHA, SDHAF1, SDHB, SLC16A2, SLC17A5, SLC19A3, SLC1A4, SLC25A1, SLC25A12, SNORD118, SOX10, SPTAN1, SUMF1, SURF1, TMEM106B, TREM2, TREX1, TTR, TUBB4A, TYMP, TYROBP, UFM1, VPS11;</p>
816/2	SURF1, SCO2, OPA1, EXT1, EXT2, ATP7B, MECP2;
816/3	NC_012920.1:m.3460G>A; NC_012920.1:m.11778G>A; NC_012920.1:m.14484T>C
816/4	HFE (p.His63Asp, p.Ser65Cys, p.Cys282Tyr), MECP2;

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



Seznam činností v rámci flexibilního rozsahu akreditace

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

SCID – těžký kombinovaný imunodeficit

SMA – spinální svalová atrofie

mtDNA – mitochondriální deoxyribonukleová kyselina

LHON – Leberova hereditární optická neuropatie

RFLP – restriction fragment length polymorphism - restrikční analýza

HRM – high resolution melting - vysokorozlišovací analýza křivek tání