

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 [kyselý α -1,4-glukosidasa v leukocytech; Pacient]	SOP-KDDL-DMP-E-31	Leukocyty
23.	Stanovení katalytické aktivity kyselého α -1,4-glukosidasy fluorimetrickou metodou [kyselý 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 - Laboratoř lékařské genetiky			
1.	Novorozenecký screening SCID a SMA metodou real-time PCR [Pilotní studie NS]	SOP-KPDPM-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-isoleucin, Cystathionin, Isoleucin, Leucin, Tyrosin, Fenylyalanin, 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-isoleucin, Cystathionin, Isoleucin, Leucin, Tyrosin, Fenylyalanin, 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 sekvenační 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, BTD, HADHA, OTC, GLA, GBA, GALC, CLN2 (TPP1), CLN3, CLN7 (MFS8), NPC1, NPC2, IDS, GCDH, ABCD1, BEST1, RS1, 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, FKRP, FKTN, FXN, GAA, GATAD1, GCKR, GJA5, GLA, GPD1L, GPIIBP1, 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, SEPN1, SGCB, SGCD, SGCG, SHOC2, SLC25A4, SLC2A10, SMAD3, SMAD4, SNTA1, SOS1, TAZ, TBX20, TBX3, TBX5, TCAP, TGFB2, TGFB3, TGFBRI, TGFBRI2, TMEM43, TMPO, TNNC1, TNNI3, TNNT2, 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, GYG1, GYS1, GYS2, KHK, PC, PFKM, PGAM2, PGM1, PHKA1, PHKA2, PHKB, PHKG2, PRKAB1, PRKAB2, PRKAG2, PYGL, PYGM, RBCK1, SLC2A2, SLC37A4*

Poruchy cyklu močovinny, 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, ACBD5, ACOX1, AGPS, AGXT, AMACR, BAAT, CAT, DNMI1, FARI, GDAP1, GNPAT, HSD17B4, MFF, PEX1, PEX2, PEX26, PEX3, PEX5, PEX5L, PEX6, PEX7, PEX10, PEX11A, PEX11B, PEX11G, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PHYH, SCP2*

Hyperhomocystenémie: *ABCD4, ADK, AHCY, ALDH7A1, AMN, CBS, CD320, CDO1, CTH, CUBN, DHFR, ETHE1, FOLH1, FOLR1, FOLR2, FOLR3, FTCD, FUT2, GIF, GNMT, GPHN, HCF1, 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, CTDPI, 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: *ATP13A2, 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, 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, BMPRI1, 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, CYP27B1, DDR2, DHCR7, DHCR24, DHODH, DLL3, DLL4, DLX3, DLX5, DMP1, DOCK6, DVLI, 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, FGFRI, FGFRI2, FGFRI3, FKBP10, FLNA, FLNB, GALNT3, GDF5, GH1, 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, NFIX, NIPBL, NKX3-2, NOG, NOTCH1, NOTCH2, NPR2, NRAS, NSD1, NSDHL, OBSL1, ORC1, ORC4, ORC6, OSTM1, OTX2, P3H1, PALB2, PAPSS2, PCNT, PCYTIA, PDE4D, PEX7, PEX14, PEX19, PGM3, PHEX, PIK3CA, PITX2, PLOD2, PLS3, POC1A, POLRIC, POLRID,

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, PROPI, PTSS1, PTH1R, PTHLH, PTPN11, PYCRI, 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, SMARCAL1, SMC1A, SMC3, SNX10, SOS1, SOST, SOX2, SOX3, SOX9, SP7, SPARC, SRCAP, STAMBP, 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

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