

Akreditovaný subjekt podle ČSN EN ISO 15189:2013:

Fakultní Thomayerova nemocnice
Oddělení lékařské genetiky - laboratoř
Václavská 800, Krč, 140 00 Praha 4

Laboratoř uplatňuje flexibilní přístup k rozsahu akreditace upřesněný v dodatku. Aktuální seznam činností prováděných v rámci flexibilního rozsahu má laboratoř k dispozici na webových stránkách <https://www.ftn.cz/laborator-lekarske-genetiky-1164/>

Vyšetření:

Pořadové číslo	Přesný název postupu vyšetření	Identifikace postupu vyšetření	Předmět vyšetření
816 - Laboratoř lékařské genetiky			
1.	Vyšetření karyotypu barvicími metodami	SOP-370-01	Periferní krev, plodová voda, choriové klky, produkty koncepce
2.	Vyšetření získaných chromozomových aberací (ZCA) barvicími metodami	SOP-370-02	Periferní krev
3.	Vyšetření vybraných chromozomových aberací metodou fluorescenční <i>in situ</i> hybridizace (FISH)	SOP-370-03	Periferní krev, plodová voda, choriové klky, produkty koncepce
4.	Molekulárně cytogenetické vyšetření array CGH	SOP-370-06 ⁹	Plodová voda, choriové klky, periferní krev, tkáň, DNA
5.	Molekulárně genetické vyšetření metodou PCR a následnou fragmentační analýzou	SOP-370-12 ^{1,2}	Plodová voda, choriové klky, periferní krev, produkty koncepce, DNA, bukalní stěr
6.	Molekulárně genetické vyšetření <i>FMR1</i> genu TP PCR a následnou fragmentační analýzou	SOP-370-13 ³	Periferní krev, DNA
7.	Molekulárně genetické vyšetření vybraných genů masivním paralelním sekvenováním (MPS)	SOP-370-14 ⁴	Periferní krev, DNA
8.	Molekulárně genetické vyšetření vybraných mutací metodou PCR analýzy s restričním štěpením	SOP-370-19 ⁵	Periferní krev, DNA, bukalní stěr
9.	Stanovení HLA znaků asociovaných s chorobami alelově specifickou PCR s následnou elektroforézou	SOP-370-25 ⁶	Periferní krev, DNA, bukalní stěr
10.	Molekulárně genetické vyšetření vybraných mutací metodou reverzní hybridizace	SOP-370-27 ⁷	Periferní krev, DNA, bukalní stěr
11.	Molekulárně genetické vyšetření vybraných genů metodou MLPA	SOP-370-28 ⁸	Periferní krev, DNA
12.	Molekulárně genetické vyšetření vybraných mutací metodou real time PCR	SOP-370- 10 ¹¹	Periferní krev, DNA

Akreditovaný subjekt podle ČSN EN ISO 15189:2013:

Fakultní Thomayerova nemocnice
Oddělení lékařské genetiky - laboratoř
Václavská 800, Krč, 140 00 Praha 4

Pořadové číslo	Přesný název postupu vyšetření	Identifikace postupu vyšetření	Předmět vyšetření
13.	Molekulárně genetické vyšetření vybraných genů Sangerovým sekvenováním	SOP-370- 52 ¹⁰	Periferní krev, DNA

Dodatek:

Flexibilní rozsah akreditace

Pořadová čísla postupů vyšetření
4 -13

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:

- 1 Molekulárně genetické vyšetření vybraných genů metodou PCR a následnou fragmentační analýzou**
Molekulárně genetické vyšetření nejčastějších aneuploidii a pohlavních chromozomů fragmentační analýzou
SOP-370-12
Devyser Complete v2 a Extend v2: 13A, 13B, 13C, 13D, 13E, 13F, 13K, 15A, 15B, 15C, 15D, 15J, 16C, 16D, 16E, 16F, 16G, 18B, 18C, 18D-1, 18D-2, 18G, 18J, 18M, 18P, 21A, 21B, 21C, 21D, 21G, 21H, 21I, 21J, 22A, 22B, 22C, 22D, 22E, X1, X2, X3, X9, XY2, XY3, AMELXY, ZFYX, SRY, T1, T3
Cybergene: D13S325, D13S742, D13S634, D13S325, D13S742, D13S634, D13S628, D13S305, D18S391, D18S976, D18S386, D18S819, D18S535, D21S1435, D21S11, D21S1444, D21S1442, D21S1409, DXS6854, AMEL, SRY, TAF9B, DXYS2, XHPRT, D13S797, D13S762, D13S800, D18S878, D18S1002, D18S390, D21S1437, DXS6803, , DXYS267, DXS8377, DXS6809, STS, TAF9B
- 2 Molekulárně genetické vyšetření metodou PCR a následnou fragmentační analýzou**
Molekulárně genetické vyšetření Gilbertova syndromu fragmentační analýzou
SOP-370-12
UGTA1: 7TA/6TA
Calretikulín: exon 9
- 3 Molekulárně genetické vyšetření *FMRI* genu TP PCR (triplet primed PCR) a následnou fragmentační analýzou**
FMRI
- 4 Molekulárně genetické vyšetření vybraných genů masivním paralelním sekvenováním**
Kit Custom hereditary SureSelect HPST
ABRAXAS1, ACD, AKT1, ANCLE1, APC, ATM, BABAM1, BAP1, BARD1, BIVM-ERCC5, BLM, BRCA1, BRCA2, BRIPI, CAPN3, CASP8, CASR, CAV3, CD3EAP, CDC73, CDHI, CDK4, CDKN2A, CEBPA, COL6A1, COL6A3, COL6A2, CTAGE1, CTRC, DCLRE1B, DDB2, DICER1, DIS3L2, ELL, EPCAM, ERCC1, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ET, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCL, FANCI, FANCM, FLCN, GREM1, HPSE2, CHEK2, KIAA2026, KIF1B, KIT, KLLN, LMNA, MLH1, MRE11, MSH2, MSH6, MUTYH, NDUF3, NOTCH3, NSD1, NBN, NTHL1, PABPN1, PABPNI, PALB2, PAX9, PDGFRA, PEX14, PIK3CA, POLD1, POLE, POT, PRKARIA, PTEN, PTCH1, RAD50, RAD51C, RAD51D, RET, RECQL4, RET, RINT1, RB1, RHBDF2, RUNX1, SDHA, SDHB, SDHC, SDHD, SERPIND1, SLC4A7, SLX4, SMAD4, SMARCA4, SMLR1, SOX6, SPINK1, STK11, SUFU, TERF2IP, TERT, TCHHL1, TP53, TSC1, TSC2, VLH, PMS2, NF1, NF2, LZTR1, SMARCB1, MET, MEN1, FANCL, SPRED1, WTI, XPA, XPC, XRCC2
- 5 Molekulárně genetické vyšetření vybraných mutací metodou PCR analýzy s restričním štěpením**
G1691A v genu pro Faktor V, G20210A v genu pro Faktor II, A1298C a C677T v genu pro *MTHFR*
- 6 Stanovení HLA znaků asociovaných s chorobami alelově specifickou PCR s následnou elektroforézou**
B*27, DQA1*05, DQA1*03, DQA1*02, DQB1*02, DQB1*03:02

Akreditovaný subjekt podle ČSN EN ISO 15189:2013:

Fakultní Thomayerova nemocnice
Oddělení lékařské genetiky - laboratoř
Václavská 800, Krč, 140 00 Praha 4

- 7 Molekulárně genetické vyšetření vybraných mutací metodou reverzní hybridizace**
LTC-13910:T/A
LTC-22018:A/G
TPMT 238:G/C
TPMT 460: G/A
TPMT 719: A/G
- 8 Molekulárně genetické vyšetření vybraných genů metodou MLPA**
P034,P035 – DMD gen (exony 1-79, včetně start a stop codonu)
P060 – SMN1 gen (exony 7,8), SMN2 pseudogen (exony 7,8)
P002 – BRCA1 gen (exony 1-24, včetně up streamu a start a stop codonu)*
*značení je podle staré nomenklatury bez přítomného exonu 4
P245 – TNFRSF14, GNBI, GABRD geny (1p36 mikrodeleční syndrom); *REL, PEX13* geny (syndrom 2p16); *MBD5* gen (mikrodeleční/mikroduplikační syndrom 2q23.1); *SATB2* gen (Glass syndrom); *DLG1* gen (3q29 mikrodelece / mikroduplikace); *LERMI, WHSCI* geny (Wolf-Hirschhorn syndrom); *TERT, SEMA5A* geny (Cri du Chat syndrom); *NDSI* gen (Sotos syndrom); *ELN* gen (Williams-Beuren syndrom); *TRPS1, EXTI1* geny (Langer-Giedion syndrom); *FANCC, PTCH1* geny (9q22.3 mikrodeleční syndrom); *GATA3* gen (DiGeorge-syndrom -2); *SNRPN, UBE3A* geny (syndrom Prader-Willi / Angelman); *SEMA7A, CYP11A1* geny (Witteveen-Kolk syndrom); *CREBBP* gen (Rubinstein-Taybi syndrom); *PAFAH1B1* gen (Miller-Dieker syndrom); *RAI1, DRC3, LLGL1* geny (Smith-Magenis syndrom); *NF1* gen (NF1-mikrodeleční syndrom); *MAPT, KANSLI* geny (Koolen-de Vries syndrom); *CLDN5 – region AB, GPIBB region AB, SNAP29 region CD, PPIL2, RTDRI* geny (DiGeorge syndrom); *SHANK3, RABL2B* geny (Phelan-Mcdermid syndrom); *DMD* gen (změny v počtu chromozomu X); *MECP2* gen (Rett syndrom)
P021 – SMN1 gen (exony 7,8), SMN2 pseudogen (exony 7,8)
P003 – MLH1/MSH2 geny (exony 1-19/16, a exon 9 *EPCAM* genu)
P008 – PMS2 gen (exony 1-15 intron 12)
P045 – BRCA2/CHEK2 geny (exony 1-27/ exony 1 a 9 a c.1100delC)
P072 – MSH6/MUTYH geny (exony 1-10/ exony 1,2, 4-6,8-9,11,13,15 a 16 a c.536A>G,c.1187G>A/ dále exony 3, 8 a 9 *EPKAM* genu)
P260 - PALB2-RAD50-RAD51C –RAD51D geny (exony 1-13/ exony 1, 4, 14, 21, 23, 25/ exony 1-8/ exony 1-10)
P044 – NF2, SMARCB1, LZTR1
P081 – NF1 mix1
P082- NF mix2
P046 -TSC2
P041 – ATM mix1
P042 – ATM mix2
P124-TSC1
- 9 Molekulárně cytogenetické vyšetření array CGH**
SurePrint G3 CGH ISCAv2, 8x60K Agilent
- 10 Molekulárně genetické vyšetření vybraných genů Sangerovým sekvenováním**
AIP, AKT1, AMG, APC, ATM, BAP1, BARD1, BLM, BMPRIA, BRCA1, BRCA1_5UTR, BRCA2, BRCA2_5UTR, BRIPI, CASR, CDC73, CDHI, CDK4, CDKN1B, CDKN2A, CEBPA, CTRC, DDB2, DICER1, DIS3L2, EPCAM, ERCC1, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, FAM175A, FANCC, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCEF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, FH, FLCN, GALNT12, FATA2, FPC3, GREM1, HOXB13, CHEK2, KIF1B, KIT, LZTR1, MAX, MEN1, MET, MITF, MLH1, MRE11A, MSH2, MSH3, MSH6, MUTYH, NBN, NF1, NF2, NSD1, NTHL1, PALB2, PDGFRA, PHOC2B, PIK3CA, PMS2, POLD1, POLE, POT1, PRKARIA, PTEN, PTCH1, RAD50, RAD51B, RAD51C, RAD51D, RB1, RECQL4, RET, RHBDF2, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SLX4, SMAD4, SMARCA4, SMARCB1, SMARCE1, SPINK1, SPRED1, SRY, STK11, SUFU, TERF2IP, TERT, TMENM127, TP53, TSC1, TSC2, VHL, WT1, XPA, XPC, XRCC2, TOLLIP, CAL
- 11 Molekulárně genetické vyšetření vybraných mutací metodou real time PCR**
G1691A v genu pro Faktor V, G20210A v genu pro Faktor II,
Alela S, Z, M alfa1 antytrypsin