

Akreditovaný subjekt podle ČSN EN ISO 15189:2013:

Fakultní nemocnice Hradec Králové
Laboratoř Ústavu klinické biochemie a diagnostiky
a Oddělení lékařské genetiky - germinální genom
Sokolská 581, 500 05 Hradec Králové - Nový Hradec Králové

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 laboratoře <http://ukbd.fnhk.cz/zamereni-laboratore.html> a na managementu kvality.

Vyšetření:

Pořadové číslo	Přesný název postupu vyšetření	Identifikace postupu vyšetření	Předmět vyšetření
816 - Laboratoř lékařské genetiky			
1.	Analýza vrozených genetických CNV variant metodou ARRAY – CGH [Array - CGH] [Array – CGH - prenatal]	4-36-0038 A	Nesrážlivá krev periferní, kultivované amniocyty, buňky CVS, tkáň, kostní dřeň, nativní plodová voda
2.	Analýza DNA metodou PCR s elektroforetickou detekcí produktu ¹⁾	4-36-0060 F	Nesrážlivá krev periferní, kultivované amniocyty, buňky CVS, tkáň, kostní dřeň
3.	Detekce metylačního statusu genu metodou metylačně specifické MLPA ²⁾	4-36-0061 F	Nesrážlivá krev periferní, kultivované amniocyty, buňky CVS, tkáň, kostní dřeň
4.	Detekce sekvenčních variant v genech metodou real-time PCR ³⁾	4-36-0062 F	Nesrážlivá krev periferní, kultivované amniocyty, buňky CVS, bukalní stěr, tkáň, kostní dřeň
5.	Analýza fluorescenčně značených DNA fragmentů metodou kapilární elektroforézy ⁴⁾	4-36-0063 F	Nesrážlivá krev periferní, kultivované amniocyty, buňky CVS, tkáň, kostní dřeň, plodová voda
6.	Stanovení genomových přestaveb metodou MLPA ⁵⁾	4-36-0064 F	Nesrážlivá krev periferní, kultivované amniocyty, buňky CVS, tkáň, kostní dřeň
7.	Detekce sekvenčních variant v genech sekvenováním dle Sangera ⁶⁾	4-36-0065 F	Nesrážlivá krev periferní, kultivované amniocyty, buňky CVS, bukalní stěr, tkáň, kostní dřeň
8.	Mutační analýza genu metodou masivně paralelního sekvenování ⁷⁾	4-36-0066 F	Nesrážlivá krev periferní, bukalní stěr, tkáň, kostní dřeň, FFPE

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

Akreditovaný subjekt podle ČSN EN ISO 15189:2013:

Fakultní nemocnice Hradec Králové
Laboratoř Ústavu klinické biochemie a diagnostiky
a Oddělení lékařské genetiky - germinální genom
Sokolská 581, 500 05 Hradec Králové - Nový Hradec Králové

Dodatek:

Flexibilní rozsah akreditace

Pořadová čísla postupů vyšetření
2, 3, 4, 5, 6, 7, 8

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 k rozsahu akreditace:

1)

Vyšetření polymorfismu v genu apolipoproteinu E kodony 112 a 158;
Postup 4-36-0007 A; [ApoE]

Vyšetření genetické predispozice k celiakii;
Postup 4-36-0052 A; [Genet predispozice k celiakii]
Oblast: HLA-DQA1*05-DQB*02, HLA-DQA1*03-DQB1*0302

Molekulárně genetická analýza expanze trinukleotidů - expanze CGG repetit v 5' oblasti *FMRI* genu;
Postup 4-36-0018 A; [FRAXA-screening]

2)

Postup 4-36-0044 A; [PWS-AS-UPD 14]
Lokus: 15q11

3)

Vyšetření mutací C282Y, H63D a S65C v genu *HFE*;
Postup 4-36-0005 A; [HFE]

Vyšetření mutací v genu pro thiopurinmethyltransferasu (TPMT) alely *2, *3A, *3B a *3C;
Postup 4-36-0017 A; [Mutace TPMT]

Vyšetření Leidenské mutace (G1691A) v genu pro faktor V krevního srážení;
Postup 4-36-0028 A; [FV Leiden]

Vyšetření mutace G20210A v genu pro faktor II (protrombin) krevního srážení;
Postup 4-36-0029 A; [G20210A FII]

Vyšetření mutace C677T v genu pro methylentetrahydrofolátreduktázu (MTHFR);
Postup 4-36-0003 A; [C677T MTHFR]

Vyšetření defektu v genu pro alfa1-antitrypsin mutace Z a S;
Postup 4-36-0006 A; [Alfa1-AT]

Akreditovaný subjekt podle ČSN EN ISO 15189:2013:

Fakultní nemocnice Hradec Králové
Laboratoř Ústavu klinické biochemie a diagnostiky
a Oddělení lékařské genetiky - germinální genom
Sokolská 581, 500 05 Hradec Králové - Nový Hradec Králové

Vyšetření variant v genech *CYP2C9* a *VKORC1*;
Postup 4-36-0014 A; [Vyš. polymorf. CYP/VKOR genu]

HRM analýza c.1138 v genu *FGFR3*;
Postup 4-36-0055 A; [Achondroplazie_HRM]

4)

FRAXA – vyšetření sy. Fragilního X *FMR1* gen;
Postup 4-36-0023A; [FRAXA FA]

Vyšetření mutací v genu *CFTR*;
Postup 4-36-0004 A; [CFTR]

Rozšířená paleta mutací v *CFTR* genu: *711+1G>T*, *2043delG*, *1677delTA*, *W1282X*, *R1283M*, *K710X*, *3849+10kbC>T*, *2789+5G>A*, *M1101K*, *G85E*, *3905insT*, *1525-1G>A*, *2184delA*, *3659delC*, *N1303K*, *2184insA*, *1812-1G->A*, *CFTRdele2,3*, *2143delT*, *Y569D*, *R1162X*, *A561E*, *S1251N*, *P67L*, *R1158X*, *1609delCA*, *Q493X*, *E60X*, *1898+1G>A*, *1898+5G>T*, *I507del*, *F508del*, *V520F*, *394delTT*, *D1152H*, *V232D*, *L218X*, *621+2T>C*, *1717-1G>A*, *L206W*, *E92X*, *3120+1G>A*, *G542X*, *S549N*, *G551D*, *712-1G>T*, *R553X*, *3272-26A>G*, *R560T*, *2183AA>G*, *R117H*, *R117C*, *1811+1.6kbA>G*, *2869insG*, *Y122X*, *Q890X*, *R1066C*, *R347H*, *R347P*, *1161delC*, *1154ins TC*, *E92K*, *I336K*, *R334W*, *Y1092X (C>A)*, *621+1G>T*, *1078delT*, *A455E* a varianty *IVS9: 5T* (včetně identifikace *TG9-13*)/*7T/9T*.

Vyšetření potransplantačního chimerismu pomocí STR lokusů a amelogeninového genu

Seznam používaných genetických lokusů:

CSF1PO, D2S1338, D18S51, D5S818, D7S820, D3S1358, D19S433, FGA, D8S1179, D13S317, TPOX, D21S11, D16S539, vWA, TH01, Amelogenin

Postup 4-36-0012 A; [Chimerismus]

Molekulárně genetická analýza -trinukleotidů CTG v 3' UTR *DMPK* genu
Postup 4-36-0031 A; [Myotonická dystrofie-základní]

Molekulárně genetická analýza -trinukleotidů CTG v 3' UTR *DMPK* genu
Postup 4-36-0031 A; [Myotonická dystrofie-plná]

Aneuploidie chromosomů 13, 18, 21, X a Y;

Postup 4-36-0076 A; [QF-PCR-fragmentační analýza na ABI3130/3500]

5)

MLPA-fragmentační analýza;

geny *NF1*, *NF2*, *APC*, *ATM*, *BAP1*, *BARD1*, *BLM*, *BMPR1A*, *BRCA1*, *BRCA2*, *BRIP1*, *CDH1*, *CDK4*, *CDKN2A*, *CHEK2*, *FH*, *GREM*, *EPCAM*, *MLH1*, *MSH2*, *MSH6*, *MUTYH*, *NBN*, *PALB2*, *PMS2*, *POLD1*, *POLE*, *PTCH1*, *PTEN*, *RAD50*, *RAD51C*, *RAD51D*, *SMAD4*, *STK11*, *SUFU*, *TP53*, *SHOX*, *RUNX2*, *CYBA*, *CYBB*, *NCF2*, *NCF4*, *FOXF1*, *FGD1*, syndromy - *CMT1A1*, mikroleční syndromy 1

Postup 4-36-0049 A; [MLPA GM]

MLPA *BRCA1*;

Postup 4-36-0033 A; [MLPA *BRCA*]

Spinální svalová atrofie;

Postup 4-36-0059 A; [SMA I]

Akreditovaný subjekt podle ČSN EN ISO 15189:2013:

Fakultní nemocnice Hradec Králové
Laboratoř Ústavu klinické biochemie a diagnostiky
a Oddělení lékařské genetiky - germinální genom
Sokolská 581, 500 05 Hradec Králové - Nový Hradec Králové

6)

Vyšetření mutací v genech sekvenční analýzou metodou Sanger;
geny *NF1, NF2, APC, ATM, BAP1, BARD1, BLM, BMP1A, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CDK4, CDKN2A, CHEK2, FH, GREM, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, NBN, PALB2, PMS2, POLD1, POLE, PTCH1, PTEN, RAD50, RAD51C, RAD51D, SMAD4, STK11, SUFU, TP53, PMP22, DHCR7, GJB2, PHOX2B, RUNX2, SHOX, SOX2, KAT6B, FGFR3, HCCS, SPRED1 a TTN*

Postup 4-36-0048 A; [Sekv. analýza exonu genu Y] , Y = počet ampliconů

Prediktivní diagnostika BRCA1/2 genů, amplicony exonů genů BRCA1/2;

Postup 4-36-0025 A; [Predikce BRCA 1/2]

Vyšetření mutací v genu pro konexin 26 (*GJB2 gen*);

Postup 4-36-0039 A; [Mutace-GJB2]

7)

Vyšetření mutací v genech *NF1 a NF2* metodou MPS;

Postup 4-36-0053 A; [Neurofibromatóza -NGS]

MPS-ENRICHMENT SURESELECT;

geny *ATM, APC, BARD1, BMP1A, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, NBN, PALB2, PMS2, PTEN, RAD50, RAD51C, RAD51D, SMAD4, STK11, TP53+BAP1, BLM, CDK4, CDKN2A, FH, GREM, POLD1, POLE, PTCH1 a SUFU*

Postup 4-36-0056 A; [SSEL_34G]

Vyšetření minimální residuální nemoci u IGVH přestaveb pomocí MPS;

Postup 4-36-0057 A; [NGS SM]

MPS-digitalMLPA;

geny: *APC, ATM, BAP1, BARD1, BMP1A, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CDK4, CDKN2A, CHEK2, EPCAM, GREM1, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, NBN, PALB2, PMS2, PTEN, RAD51C, RAD51D, SCG5, SMAD4, STK11 a TP53*

Postup 4-36-0078 A; [MPS-digitalMLPA]

MPS-ENRICHMENT SURESELECT^{XT HS}SOMATICKÉ MUTACE;

geny: *ABLI, ANKRD26, ASXL1, ATM, BCL2, BCOR, BIRC3, BRAF, BTK, CALR, CARD11, CBL, CEBPA, CSF3R, DDX41, DNMT3A, ETNK1, ETV6, EZH2, FBXW7, FLT3, GATA1, GATA2, IDH1, IDH2, IKZF3, IRF4, JAK2, KIT, KRAS, MAP2K1, MCL1, MED12, MPL, MYD88, NFKBIE, NOTCH1, NPM1, NRAS, PHF6, PLCG2, POT1, PTPN11, RPS15, RUNX1, SAMHD1, SETBP1, SF3B1, SRSF2, STAG2, TET2, TP53, TRAF2, TRAF3, U2AF1, WTI, XPO1, ZRSR2*

Postup 4-36-0080 A; [NGS panel1]