

**Příloha je nedílnou součástí
osvědčení o akreditaci č.: 255/2023 ze dne: 29. 05. 2023**

Akreditovaný subjekt podle ČSN EN ISO 15189:2013:

Všeobecná fakultní nemocnice v Praze
objekt číslo 8097, 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. | Molekulárně genetická laboratoř DPM | Ke Karlovu 455/2, Praha 2 |
| 3. | Laboratoř pro studium mitochondriálních poruch | Ke Karlovu 455/2, Praha 2 |

Laboratoř uplatňuje flexibilní přístup k rozsahu akreditace.

Aktuální „Seznam činností v rámci flexibilního rozsahu“ je dostupný na webových stránkách www.vfn.cz/pacienti/kliniky-ustavy/klinika-detskeho-a-dorostoveho-lekarstvi/laborator/.

1. Biochemická laboratoř DPM

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	Komerční postup	Suchá krevní kapka	A, B, C
2.	Biotinidáza	Fluorimetrie	Komerční postup	Suchá krevní kapka	A, B
3.	Profil aminokyselin	Iontoměničová chromatografie	Vlastní postup	Sérum, plazma, likvor, moč	A, B, C
4.	Kyselina orotová	Kapilární elektroforéza	Vlastní postup	Moč	A, B
5.	Galaktitol	Plynová chromatografie	Vlastní postup	Moč	A, B
6.	Profil purinů a pyrimidinů	Kapalinová chromatografie	Vlastní postup	Moč	A, B, C
7.	Mukopolysacharidy	Spektrofotometrie	Vlastní postup	Moč	A, B
8.	Laktát	Spektrofotometrie	Vlastní postup	Moč, deproteinát krve, deproteinát likvoru	A, B
9.	3-hydroxybutyrát	Spektrofotometrie	Vlastní postup	Deproteinát krve	A, B
10.	Homocystein	Spektrofotometrie	Komerční postup	Plazma, sérum	A, B
11.	Kreatinin	Spektrofotometrie	Komerční postup	Sérum, plazma, moč	A, B
12.	Kyselina močová	Spektrofotometrie	Komerční postup	Sérum, plazma, moč	A, B

**Příloha je nedílnou součástí
osvědčení o akreditaci č.: 255/2023 ze dne: 29. 05. 2023**

Akreditovaný subjekt podle ČSN EN ISO 15189:2013:

Všeobecná fakultní nemocnice v Praze
objekt číslo 8097, 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

Poř. číslo	Analyt / parametr/diagnostika	Princip vyšetření	Identifikace postupu/ přístrojové vybavení	Vyšetřovaný materiál	Stupně volnosti ¹
13.	Enzymy	Fluorimetrie	Vlastní postup	Biologický materiál	A, B, C, D
816 - Laboratoř lékařské genetiky					
1.	Novorozenecký screening SCID a SMA	Real-time PCR	Komerční postup	Suchá krevní kapka	A, B

Akreditovaný subjekt podle ČSN EN ISO 15189:2013:

Všeobecná fakultní nemocnice v Praze
objekt číslo 8097, 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. Molekulárně genetická laboratoř DPM

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	Komerční postup, vlastní postup	Biologický materiál obsahující genomovou DNA	A, B, C
2.	Vyšetření variant germinálního genomu	Sangerovo sekvenování	Vlastní postup	Biologický materiál obsahující genomovou DNA	A, B, C

Akreditovaný subjekt podle ČSN EN ISO 15189:2013:

Všeobecná fakultní nemocnice v Praze
objekt číslo 8097, 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

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	Vlastní postup	Biologický materiál	A, B, D
816 - Laboratoř lékařské genetiky					
1.	Vyšetření variant germinálního genomu	Masivně paralelní sekvenování	Vlastní postup	Biologický materiál obsahující genomovou DNA	A, B, C
2.	Vyšetření variant germinálního genomu	Sangerovo sekvenování	Vlastní postup	Biologický materiál obsahující genomovou DNA	A, B, C
3.	Vyšetření mutací v mtDNA spojených se syndromem LHON	RFLP	Vlastní postup	Biologický materiál obsahující genomovou DNA	A, B, C
4.	Vyšetření variant germinálního genomu	HRM	Vlastní postup	Biologický materiál obsahující genomovou DNA	A, B, C

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

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