Příloha je nedílnou součástí
osvědčení o akreditaci č.: 683/2018 ze dne: 18. 12. 2018

Akreditovaný subjekt podle ČSN EN ISO 15189:2013:

Fakultní nemocnice Plzeň
Genetická laboratoř Ústavu lékařské genetiky
Edvarda Beneše 537/15, 305 99 Plzeň

Laboratoř uplatňuje flexibilní přístup k rozsahu akreditace upřesněný v dodatku. Aktuální seznam činností prováděných v rámci flexibilního rozsahu je k dispozici u manažera kvality laboratoře a na https://www.fnplzen.cz/genetika.

Vyšetření:

Pořadové číslo	Přesný název postupu vyšetření	Identifikace postupu vyšetření	Předmět vyšetření
816 - Laboratoř lékařské genetiky			
1.	Vyšetření konstitučního karyotypu	SOPV/ULG/0/101/00	Periferní krev, fetální krev, plodová voda, choriové klky, fetální tkáň
2.	Vyšetření karyotypu z nádorových buněk	SOPV/ULG/0/103/00	Kostní dřeň, periferní krev
3.	Vyšetření fluorescenční in situ hybridizací (FISH)	SOPV/ULG/0/104/00	Periferní krev, fetální krev, plodová voda, kostní dřeň, choriové klky, fetální tkáň, bukální sliznice
4.	Vyšetření trombofilních mutací FV 1691G>A (R506Q Leiden), FII 20210G>A a PAI-1(-675 4G/5G) metodou analýzy křivky tání PCR produktu	SOPV/ULG/0/201/00	Biologický materiál obsahující lidskou DNA
5.	Vyšetření variant genu CFTR metodou ARMS [1)]	SOPV/ULG/0/202/00	Biologický materiál obsahující lidskou DNA
6.	Vyšetření nejčastějších aneuploidií metodou QF-PCR[2)]	SOPV/ULG/0/203/00	Biologický materiál obsahující lidskou DNA
7.	Vyšetření variant lidského genomu metodou přímého sekvenování [4), 5)]	SOPV/ULG/0/204/00	Biologický materiál obsahující lidskou DNA
8.	Vyšetření variant lidského genomu a epigenetických změn metodou MLPA [3)]	SOPV/ULG/0/205/00	Biologický materiál obsahující lidskou DNA
9.	Vyšetření genových variant metodou masivně paralelního sekvenování s použitím polovodičového čipu[4)]	SOPV/ULG/0/206/00	Biologický materiál obsahující lidskou DNA
10.	Vyšetření variant lidského genomu metodou masivně paralelního sekvenování s použitím reverzibilního terminátoru[4)]	SOPV/ULG/0/208/00	Biologický materiál obsahující lidskou DNA

Dodatek:
Flexibilní rozsah akreditace

Pořadová čísla postupů vyšetření
7,8,10

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

Příloha je nedílnou součástí
osvědčení o akreditaci č.: 683/2018 ze dne: 18. 12. 2018

Akreditovaný subjekt podle ČSN EN ISO 15189:2013:

Fakultní nemocnice Plzeň
Genetická laboratoř Ústavu lékařské genetiky
Edvarda Beneše 537/15, 305 99 Plzeň

Vysvětlivky a zkratky:

1) vyšetřované mutace: R347H, R347P, 2789+5 G>A, 3120+1 G>A,711+1 G>T, R334W, I507del, F508del, 3849+10kb C>T, 1677delTA, 1078delT, V520F, L206W , W1282X, R560T, 2347delG, Q890X, R553X, G551D, S549R(T>G), S549N, M1101K, G542X, 3905insT, Y1092X(C>A), S1251N, 444delA, 1811+1.6kb A>G, 1717-1 G>A, R117H, R117C, N1303K, Y122X, 394delTT, G85E, R1066C, 1898+1 G>A, W846X, 2184delA, D1152H, CFTRdel2_3, P67L, 2143delT, E60X, 3659delC, 3272-26 A>G, 621+1G, A455E, R1162X, R1158X, IVS8-5T, 7T, 9T

2) aneuploidie chromosomů 13, 18, 21, X a Y

3) vyšetřované geny: BRCA1, BRCA2, SHOX, SMN1, SMN2

4) vyšetřované geny: ATM, APC, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, NBN,PALB2, PMS2,PTEN, RAD50, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53

5) GJB2

ARMS	Amplification Refractory Mutation System (amplifikaci nedostupný mutační systém)
PCR	Polymerase Chain Reaction (polymerázová řetězová reakce)
QF-PCR	Quantitative Fluorescent - Polymerase Chain Reaction (kvantitativní fluorescenční polymerázová řetězová reakce)
MLPA	Multiplex ligation-dependent probe amplification