

Seznam činností v rámci flexibilního rozsahu akreditace

Název subjektu: Fakultní nemocnice v Motole
Název objektu: Laboratoře ÚBLG
Číslo akreditovaného objektu: 8058
Osvědčení o akreditaci č.: 123/2025
Oblast akreditace: Zdravotnická laboratoř - ČSN EN ISO 15189 ed. 3:2023
Aktualizováno dne: 13. 3. 2025

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	Fragmentační analýza	IISOP_UBLG_6/2013, verze 9; IISOP_UBLG_9/2013, verze 11; IISOP_UBLG_12/2013, příloha 1, verze 7_zmena_240125; IISOP_UBLG_01/2015, verze 5; IISOP_UBLG_02/2018, verze 3_zmena_250116; ABI 3130XL; 3500 Genetic Analyzer; SeqStudio 8 Flex	Biologický materiál obsahující genomovou DNA	A, B, C
2.	Vyšetření variant germinálního genomu	Přímé sekvenování dle Sangera	IISOP_UBLG_19/2013, příloha 1, verze 11; IISOP_UBLG_02/2015, verze 5_zmena_230515; IH_IVD_2_2025, verze 1; ABI 3130XL; 3500 Genetic Analyzer; SeqStudio 8 Flex	Biologický materiál obsahující genomovou DNA	A, B, C
3.	Vyšetření variant germinálního genomu	MLPA	IISOP_UBLG_01/2017, verze 4_zmena_241129; ABI 3130XL; 3500 Genetic Analyzer	Biologický materiál obsahující genomovou DNA	A, B, C
4.	Vyšetření variant germinálního genomu	NGS-MPS	IISOP_UBLG_02/2017, příloha 1, 2 a 3, verze 5; Illumina MiSeq, Sophia DDM	Periferní krev	A, B, C, D

Seznam činností v rámci flexibilního rozsahu akreditace

Poř. číslo	Analyt / parametr/diagnostika	Princip vyšetření	Identifikace postupu/ přístrojové vybavení	Vyšetřovaný materiál	Stupně volnosti ¹
5.	Vyšetření nebalancovaných chromosomových aberací	array CGH	IISOP_UBLG_03/2015, příloha 1 a 2, verze 8; Microarray Scanner Agilent Dx–G5761A; GenetiSure Cyto 8x60K CGH; GenetiSure Cyto 4x180K CGH; SurePrint G3 human CGH array 4x180K; SurePrint G3 ISCA V2 CGH 8x60K; SurePrint G3 CGH+SNP Array 4x180K; GenetiSure Cyto 4x180K CGH+SNP; SurePrint G3 Custom CGH Microarray 8x60K; SurePrint G3 Custom CGH+SNP 4x180K	Periferní krev, pupečnicková krev, plodová voda, choriové klky, tkáň potratů	A, B, D
6.	Vyšetření konstitučního karyotypu	Konvenční cytogenetická analýza	IISOP_UBLG_16/2013, přílohy 1, 2 a 5, verze 11; IOP_UBLG_11/2013, příloha 1, verze 13	Periferní krev, fetální krev, pupečnicková krev, plodová voda, choriové klky, tkáň potratů a kožní biopsie	A, B, D
7.	Vyšetření získaných chromozomových aberací	Mikroskopie	IISOP_UBLG_16/2013, verze 11; IOP_UBLG_11/2013, příloha 1, verze 13	Periferní krev	A, B
8.	Vyšetření chromozomových aberací	FISH	IISOP_UBLG_17/2013, příloha 1 a 2, verze 13; IOP_UBLG_11/2013, příloha 1, verze 13	Periferní krev, fetální krev, pupečnicková krev, plodová voda, choriové klky, tkáň potratů, bukalní sliznice a kožní biopsie	A, B
Laboratorní vyšetření pro IVF					
1.	Hodnocení ejakulátu	Makroskopie; Mikroskopie	IISOP_UBLG_30/2013, příloha 1, 2 a 3, verze 9	Ejakulát	A, B

Seznam činností v rámci flexibilního rozsahu akreditace

Upřesnění rozsahu akreditace:

Odbornost / poř. číslo	Detailní informace k činnostem v rozsahu akreditace
816/1	<p>primery pro detekci mutantních a wt alel: R347H, R347P, 2789+5G>A, 3120+1G>A, 711+1G>T, R334W, I507del, F508del, 3849+10kbC>T, 1677delTA, 1078delT, V520F, L206W, W1282X, R560T, 2347delG, Q890X, R553X, G551D, S549R(T>G), S549N, M1101K, G542X, 3905insT, Y1092X(C>A), S1251N, 444delA, 1811+1.6kbA>G, 1717-1G>A, R117H, R117C, N1303K, Y122X, 394delTT, G85E, R1066C, 1898+1G>A, W846X, 2184delA, D1152H, CFTRdele2,3, P67L, 2143delT, E60X, 3659delC, 3272-26A>G, 621+1G>T, A455E, R1162X a R1158X, IVS8-5T, IVS8-7T, IVS8-9T</p> <p>primery pro identifikaci 2 hypervariabilních STR markerů.</p> <p>Leidenská mutace v genu pro faktor V, mutace 20210G>A ve 3'netranslatované oblasti genu pro koagulační faktor II a polymorfismus C677T v genu pro Metylentetrahydrofolátreduktázu (<i>MTHFR</i>)</p> <p>13q12.12 (D13S742), 13q21.32-q21.33 (D13S634), 13q31.1 (D13S628), 13q13.3 (D13S305), 13q22.1 (D13S800), 13q12.2 (D13S252), 13q21.1 (D13S1492), 18q12.3 (D18S978), 18q12.3 (D18S535), 18q22.1 (D18S386), 18q22.1 (D18S386), 18q11.2 (D18S1002), 18p11.31 (D18S976), 18p11.32 (GATA178F11), 18q22.1 (D18S1364), 21q21.3 (D21S1435), 21q21.1 (D21S11), 21q22.3 (D21S1411), 21q22.13 (D21S1444), 21q21.3 (D21S1442), 21q22.2 (D21S2055), Xq21.31/Yp11.31 (DXYS267), Xp22.33/Yp11.31 (DXYS218), Xq26.2 (DXS1187), Xq13.1 (DXS981), Xq26.2-26.3 (XHPRT), Xq27.1-q27.2 (DXS2390), Xp22.2 (AMELX), Yp11.2 (AMELY), Yp11.31/Xp22.1 (ZFY, ZFX), Yp11.31 (SRY), 7q34/Xq13, 3p24.2/Xq21.1</p> <p>gen <i>FMR1</i> (oblast Xq27.3, lokus FRAXA)</p> <p>repetitivní sekvence tripletu GAA v prvním intronu genu <i>FXN</i></p>
816/2	<p>exon 10 genu <i>FGFR3</i> u achondroplázie, exony 13 a 15 genu <i>FGFR3</i> u hypochondroplázie, exony 7, 10, 15 a 19 genu <i>FGFR3</i> u thanatoforické dysplázie, exon 7 genu <i>FGFR3</i> u Muenkeho kraniosynostózy, exon 8 genu <i>FGFR2</i> u Apertova syndromu, exony 8 a 10 genu <i>FGFR2</i> u Crouzonova syndromu, Pfeifferova syndromu a nesyndromové kraniosynostózy, genu <i>VHL</i> u von Hippel-Lindauovy choroby, gen <i>PANK2</i> u pantotenátkinázové neurodegenerace (<i>PKAN</i>), gen <i>GCH1</i> u dopa-responzivní dystonie, gen <i>AR</i> u syndromu insensitivní k androgenům, gen <i>SRY</i> u poruchy vývoje pohlaví, gen <i>GJB2</i> u nesyndromové hluchoty</p> <p><i>CFTR</i>, <i>BRCA1</i>, <i>BRCA2</i></p>
816/3	<i>CFTR</i> , <i>BRCA1</i> , <i>BRCA2</i>
816/4	<i>APC</i> , <i>BRCA1</i> , <i>BRCA2</i> , <i>PALB2</i> , <i>TP53</i> , <i>ATM</i> , <i>CDH1</i> , <i>CHEK2</i> , <i>NBN</i> , <i>RAD51C</i> , <i>RAD51D</i> , <i>BARD1</i> , <i>BRIP1</i> , <i>MLH1</i> , <i>MRE11A</i> , <i>MSH2</i> , <i>MSH6</i> , <i>MUTYH</i> , <i>PMS2</i> , <i>PMS2CL</i> , <i>PTEN</i> , <i>RAD50</i> , <i>STK11</i> , <i>EPCAM</i> , <i>FAM175A</i> , <i>PIK3CA</i> a <i>XRCC2</i>

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

Seznam činností v rámci flexibilního rozsahu akreditace

Není-li uveden žádný stupeň volnosti, nemůže laboratoř pro dané vyšetření uplatňovat flexibilní přístup k rozsahu akreditace.

NGS-MPS	masivně paralelní sekvenování
array CGH	oligonukleotidová komparativní genomová hybridizace na čipu
MLPA	hybridizace a ligace sond s následnou multiplex polymerázovou reakcí
FISH	fluorescenční in situ hybridizace