

Ústav hematologie a krevní transfúze
Národní referenční laboratoř pro poruchy hemostázy
Vedoucí laboratoře: RNDr. Ingrid Hrachovinová, Ph.D.

**MEZILABORATORNÍ EXTERNÍ KONTROLA KVALITY -
STANOVENÍ VROZENÝCH GENETICKÝCH TROMBOFILNÍCH
MARKERŮ**

32. cyklus / květen 2022

POTVRZENÍ O ÚČASTI

Ústav biologie a lékařské genetiky
Oddělení lékařské molekulární genetiky
V Úvalu 84
150 06 Praha 5 - Motol

Pracoviště se **úspěšně** zúčastnilo mezilaboratorního porovnávání
se zadáním:

1. mutace faktoru V Leiden v genu pro *F5*
2. mutace 20210A v protrombinovém genu
3. mutace 4G/5G v *PAI-1* genu
4. mutace 677T v *MTHFR* genu
5. mutace 1298C v *MTHFR* genu

RNDr. Ingrid Hrachovinová, Ph.D.

**Výsledky mezilaboratorní kontroly kvality - stanovení vrozených
genetických trombofilních markerů
32/2022– květen 2022**

Přihlásilo se 31 laboratoří, výsledky zpět odeslalo 31 laboratoří, 30 laboratoří z České republiky a 1 ze Slovenské republiky.

Počet vzorků: 2 vzorky DNA

Správné výsledky:

	1/2022	2/2022
FVL)* negativní		x
FVL heterozygot	x	
FVL homozygot		
FII20210A)* negativní		x
FII20210A heterozygot		
FII20210A homozygot	x	
PAI-1 (4G/5G)- negativní**		
PAI-1 (4G/5G) -heterozygot**		x
PAI-1 (4G/5G) -homozygot**	x	
MTHFR 677T negativní		x
MTHFR 677T heterozygot	x	
MTHFR 677T homozygot		
MTHFR 1298C negativní	x	x
MTHFR 1298C heterozygot		
MTHFR 1298C homozygot		

)*Poznámka: podle nomenklatury HGVS FVL = F5 c.1601G-A, FII20210A =F2 c. *97G-A.

)* **Poznámka: 5G/5G - negativní=wild type=nemutovaný homozygot, 4G/4G - mutovaný homozygot, 4G/5G - heterozygot

Shrnutí:

Všech 30 laboratoří odeslalo správné výsledky, jedna laboratoř špatně stanovila MTHFR1298C jako het u obou vzorků.

V metodice byly nejčastěji zastoupeny alelická diskriminace s fluorescenční detekcí (40%), alelově specifická PCR s různou detekcí (25%), klasická RFLP-PCR (12,5%) a FRET metoda se značenou sondou (15%).

Příští kolo EKK stanovení genetických trombofilních markerů se bude konat v dubnu-květnu 2022 a bude dopředu oznámeno e-mailem.

RNDr. Ingrid Hrachovinová, Ph.D.
Vedoucí NRL pro poruchy hemostázy
ÚHKT, U nemocnice 1, 128 20 Praha 2
Tel (služební mobil):774 712 115
e-mail: ingrid.hrachovinova@uhkt.cz

21.6.2022