

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**


33. cyklus / květen 2023

P O T V R Z E N Í O Ú Č Ā S T I

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
33/2023– květen 2023**

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:

	1/2023	2/2023
FVL)* negativní		X
FVL heterozygot	X	
FVL homozygot		
FII20210A)* negativní	X	
FII20210A heterozygot		X
FII20210A homozygot		
PAI-1(4G/5G) - negativní**	X	
PAI-1(4G/5G) - heterozygot**		X
PAI-1(4G/5G) - homozygot**		
MTHFR 677T negativní		
MTHFR 677T heterozygot	X	
MTHFR 677T homozygot		X
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:

30 laboratoří odeslalo správné výsledky, jedna laboratoř poslala odlišné výsledky.

V metodice byly nejčastěji zastoupeny alelická diskriminace s fluorescenční detekcí (33%), alelově specifická PCR s různou detekcí (27%), klasická RFLP-PCR (13%) a FRET metoda se značenou sondou (17%).

Příští kolo EKK stanovení genetických trombofilních markerů se bude konat v dubnu-květnu 2024 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

1.6.2023