



Seznam činností v rámci flexibilního rozsahu akreditace

Název subjektu: Fakultní nemocnice Hradec Králové

Název objektu: Molekulárně genetická laboratoř ÚKBD a OLG

Číslo akreditovaného objektu: 8234

Osvědčení o akreditaci č.: 509/2023

Oblast akreditace: Zdravotnická laboratoř - ČSN EN ISO 15189:2013

Aktualizováno dne: 8.10.2024

Vyšetření:

Poř. číslo	Analyt / parametr/diagnostika	Princip vyšetření	Identifikace postupu/přístrojové vybavení	Vyšetřovaný materiál	Stupně volnosti
816 - Laboratoř lékařské genetiky					
1.	Vyšetření nebalancovaných chromozomových aberací	Array CGH	SOP 4-36-0038A, verze 3, 17. 7. 2023, Přílohy 1.1-1.9, 2; GeneChip Scanner 3000Dx; Affymetrix CytoScan 750K Array	Nesrážlivá krev periferní, kultivované amniocyty, buňky CVS, tkáň, kostní dřeň, nativní plodová voda	A, B, C, D
2.	Vyšetření HLA systému	PCR s elektroforetic kou detekcí produktu	SOP 4-36-0060 F, verze 2, 26. 5. 2023, Přílohy 3.1-3.4	Nesrážlivá krev periferní, kultivované amniocyty, buňky CVS, tkáň, kostní dřeň	A, B, C, D
3.	Vyšetření variant germinálního genomu	Metylačně specifická MLPA	SOP 4-36-0061 F, verze 2, 7. 8. 2023, Přílohy 3-5; Genetic Analyzer ABI3500xL; ABI3500 Dx	Nesrážlivá krev periferní, kultivované amniocyty, buňky CVS, tkáň, kostní dřeň	A, B, C, D
4.	Vyšetření variant germinálního genomu	Real-Time PCR	SOP 4-36-0062 F, verze 2, 26. 3. 2023, Přílohy 3.1-3.3, 4.1-4.3, 5.1-5.3, 6.1-6.3, 7.1-7.3, 8.1-8.3, 9.1-9.3; Rotor-Gene 6000 2Plex/5Plex, Qiagen	Nesrážlivá krev periferní, kultivované amniocyty, buňky CVS, buňky stěry, tkáň, kostní dřeň	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
5.	Vyšetření variant germinálního genomu	PCR s fragmentační analýzou	SOP 4-36-0063 F, verze 2, 20. 6. 2023, Přílohy 3.1-3.6, 4.1-4.4, 5.1-5.4, 6.1-6.4, 7.1-7.4; Genetic Analyzer ABI3500xL; ABI3500 Dx	Nesrážlivá krev periferní, kultivované amniocyty, buňky CVS, tkáň, kostní dřeň, plodová voda	A, B, C, D
6.	Vyšetření variant germinálního genomu	MLPA	SOP 4-36-0064 F, verze 2, 7. 8. 2023, Přílohy 4, 5; Genetic Analyzer ABI3500xL; ABI3500 Dx	Nesrážlivá krev periferní, kultivované amniocyty, buňky CVS, tkáň, kostní dřeň	A, B, C, D
7.	Vyšetření variant germinálního genomu	Přímé sekvenování (Sanger)	SOP 4-36-0065 F, verze 2, 11. 8. 2023, Přílohy 3.1-3.3, 4-6; Genetic Analyzer ABI3500xL; ABI3500 Dx	Nesrážlivá krev periferní, kultivované amniocyty, buňky CVS, bukální stěr, tkáň, kostní dřeň	A, B, C, D
8.	Vyšetření variant germinálního genomu	NGS-MPS	SOP 4-36-0066 F, verze 3, 15.1.2024 SOP 4-36-0056 A, verze 3, 26.6.2024, Přílohy 5, 6, 7, 9, 10; SOP 4-36-0078 A, verze 2, 11. 7. 2023; MiSeq system, Illumina DNBSEQ-G400, MGI	Nesrážlivá krev periferní, bukální stěr, tkáň, kostní dřeň, FFPE	A, B, C, D
9.	Vyšetření variant somatického genomu	NGS-MPS	SOP 4-36-0066 F, verze 3, 15.1.2024; SOP 4-36-0057 A, verze 3, 11. 7. 2023; SOP 4-36-0080 A, verze 3, 20.4.2024; MiSeq system, Illumina DNBSEQ-G400, MGI	Nesrážlivá krev periferní, bukální stěr, tkáň, kostní dřeň, FFPE	A, B, C, D

Seznam činností v rámci flexibilního rozsahu akreditace

Upřesnění rozsahu akreditace:

Odbornost / poř. číslo	Detailní informace k činnostem v rozsahu akreditace
816/1	Typ CNV
816/2	HLA-DQA1*05-DQB*02, HLA-DQA1*03-DQB1*0302
816/3	Lokus:15q11
816/4	<i>F5</i> (c.1601G>A), <i>F2</i> (c.*97G>A), <i>HFE</i> (c.845G>A, c.187C>G, c.193A>T), <i>MTHFR</i> (c.665C>T) <i>TPMT</i> (c.238G>C, c.460G>A, c.719A>G), <i>CYP2C9</i> (c.430C>T, c.1075A>C), <i>VKOR1</i> (c.-1639G>A); <i>DPYD</i> (c.1236G>A, c.1679T>G, c.1905+1G>A, c.2846A>T)
816/5	<p>Vyšetření mutací v genu <i>CFTR</i>: 711+1G>T, 2043delG, 1677delTA, W1282X, R1283M, K710X, 3849+10kbC>T, 2789+5G>A, M1101K, G85E, 3905insT, 1525-1G>A, 2184delA, 3659delC, N1303K, 2184insA, 1812-1G->A, <i>CFTR</i>dele2,3, 2143delT, Y569D, R1162X, A561E, S1251N, P67L, R1158X, 1609delCA, Q493X, E60X, 1898+1G>A, 1898+5G>T, I507del, F508del, V520F, 394delTT, D1152H, V232D, L218X, 621+2T>C, 1717-1G>A, L206W, E92X, 3120+1G>A, G542X, S549N, G551D, 712-1G>T, R553X, 3272-26A>G, R560T, 2183AA>G, R117H, R117C, 1811+1.6kbA>G, 2869insG, Y122X, Q890X, R1066C, R347H, R347P, 1161delC, 1154ins TC, E92K, I336K, R334W, Y1092X (C>A), 621+1G>T, 1078delT, A455E a varianty <i>IVS9</i>: 5T (včetně identifikace TG9-13)/7T/9T;</p> <p>Vyšetření potransplantačního chimerismu pomocí STR lokusů a amelogeninového genu Seznam používaných genetických lokusů: CSF1PO, D2S1338, D18S51, D5S818, D7S820, D3S1358, D19S433, FGA, D8S1179, D13S317, TPOX, D21S11, D16S539, vWA, TH01, Amelogenin;</p> <p>Aneuploidie chromozomů 13,18,21 X a Y (STaR Optima1): DXS6854 (Xq26.1), AMEL (Xp22.31-Xp22.1 a Yp11.2), D18S391 (18p11.31), D13S352 (13q14.11), D21S1435 (21q21.1), D18S976 (18p11.31), SRY (Yp11.31), TAF9B (3p24.2 a Xq13.2-q13.3), D21S11 (21q21.1), D21S1444 (21q22.13), D13S742 (13q12.13), D21S1442 (21q21.3), D21S1246 (21q22.2), XHPRT (Xq26.1), D21S1409 (21q21.2), DXYS218 (Xp22.32 a Yp11.3), D18S386 (18q22.1), D13S634 (13q21.33), D18S819 (18q11.2), D13S628 (13q31.1), D13S305 (13q13.3), D18S535 (18q12.3);</p> <p>Aneuploidie chromozomů 15, 16, 22 (Optima PLUS): D15S195 (15q21), D15S652 (15q26), D15S659 (15q15), D15S822 (15q12), D15S657 (15q26), D16S539 (16q24.1), D16S2624 (16q22), D16S2616 (16p13.2), D16S2621 (16q23), D16S753 (16p11), D22S532 (22q13.31), D22S686 (22q11.2), D22S683 (22q12), D22S1045 (22q13.1), D22S691 (22q12)</p> <p>Vyšetření syndromu fragilního chromozomu X metodou fragmentační analýzy <i>FMRI</i> (expanze CGG repetit)</p> <p>Vyšetření syndromu fragilního chromozomu X metodou triplet repeat primed PCR <i>FMRI</i> (expanze CGG repetit)</p>
816/6	<i>NF1</i> , <i>NF2</i> , <i>APC</i> , <i>ATM</i> , <i>BAP1</i> , <i>BARD1</i> , <i>BLM</i> , <i>BMPRIA</i> , <i>BRCA1</i> , <i>BRCA2</i> , <i>BRIPI</i> , <i>CDH1</i> , <i>CDK4</i> , <i>CDKN2A</i> , <i>CHEK2</i> , <i>FH</i> , <i>GREM</i> , <i>EPCAM</i> , <i>MLH1</i> , <i>MSH2</i> , <i>MSH6</i> , <i>MUTYH</i> , <i>NBN</i> , <i>PALB2</i> , <i>PMS2</i> , <i>POLD1</i> , <i>POLE</i> , <i>PTCH1</i> , <i>PTEN</i> , <i>RAD50</i> , <i>RAD51C</i> , <i>RAD51D</i> , <i>SMAD4</i> , <i>STK11</i> , <i>SUFU</i> , <i>TP53</i> , <i>SHOX</i> , <i>RUNX2</i> , <i>CYBA</i> , <i>CYBB</i> , <i>NCF2</i> , <i>NCF4</i> , <i>FOXF1</i> , <i>FGD1</i> , <i>SMN1</i> , <i>SMN2</i> , mikrolečňní syndromy 1, syndromy - <i>CMT1A1</i>
816/7	<i>A2ML1</i> , <i>APC</i> , <i>ATM</i> , <i>ATRIP</i> , <i>AURKA</i> , <i>BAP1</i> , <i>BARD1</i> , <i>BLM</i> , <i>BMPRIA</i> , <i>BRCA1</i> , <i>BRCA2</i> , <i>BRIPI</i> , <i>CDH1</i> , <i>CDH23</i> , <i>CDK4</i> , <i>CDKN2A</i> , <i>CFTR</i> , <i>COCH</i> , <i>DHCR7</i> , <i>DPYD</i> , <i>EPCAM</i> , <i>ERCC2</i> , <i>ERCC3</i> , <i>EYA4</i> , <i>FANCA</i> , <i>FANCC</i> , <i>FGFR3</i> , <i>FH</i> , <i>FLCN</i> , <i>FMRI</i> , <i>FRMPD4</i> , <i>GJB2</i> , <i>GREM1</i> , <i>HCCS</i> , <i>CHEK2</i> , <i>ITGA8</i> , <i>JAK2</i> , <i>KAT6B</i> , <i>KDM5C</i> , <i>KRAS</i> , <i>LZTR1</i> , <i>MATN3</i> , <i>MITF</i> , <i>MLH1</i> , <i>MLH3</i> , <i>MSH2</i> , <i>MSH5</i> , <i>MSH6</i> , <i>MST1R</i> , <i>MUTYH</i> , <i>NBN</i> , <i>NF1</i> , <i>NF2</i> , <i>NPM1</i> , <i>NTHL1</i> , <i>OTOG</i> , <i>PALB2</i> , <i>PHOX2B</i> , <i>PMP22</i> , <i>PMS2</i> , <i>POLD1</i> , <i>POLE</i> , <i>PTEN</i> , <i>PTCH1</i> , <i>PTPRQ</i> , <i>RAD50</i> , <i>RAD51C</i> , <i>RAD51D</i> , <i>RASA1</i> , <i>RECQL4</i> , <i>RET</i> , <i>RUNX2</i> , <i>SDHB</i> ,

Seznam činností v rámci flexibilního rozsahu akreditace

	<p><i>SERPINA1, SHOX, SMAD4, SMARCA4, SOS1, SOX2, SPINK1, SPRED1, STK11, STRC, SUFU, TERT, TP53, TSC2, TSPEAR, TTN, WFS1</i></p>
816/8	<p>NGS (Hereditární nádorové syndromy) (Design ID: S3506882, EPP): <i>ABRAXAS1, AIP, ALK, APC, APEX1, ATM, ATMIN, ATR, ATRIP, AURKA, AXIN1, BABAM1, BABAM2, BAP1, BARD1, BLM, BMPR1A, BRAP, BRCA1, BRCA2, BRCC3, BRIP1, BUB1B, CASP8, CCND1, CDC73, CDH1, CDK4, CDKN1B, CDKN1C, CDKN2A, CEBPA, CLSPN, CSMD3, CSNK1E, CTCR, CYLD, DCLRE1C, DDB2, DHFR, DICER1, DIS3, DIS3L2, DMBT1, DNAJC21, DPYD, EGFR, EGR1, EMSY, EPCAM, EPHX1, EPOR, ERCC1, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, ERCC6, ESRI, ESR2, EXO1, EXT1, EZH2, FAAP24, FAN1, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, FBXW7, FH, FLCN, GADD45A, GADD45G, GATA2, GPC3, GRB7, HELQ, HNF1A, HOXB13, HUS1, HUS1B, CHEK1, CHEK2, KAT5, KCNJ5, KIT, LIG1, LIG3, LIG4, LMO1, LMO3, LRIG1, MAX, MCPH1, MDC1, MDM2, MDM4, MEN1, MET, MGMT, MLH1, MLH3, MMP8, MPL, MRE11, MSH2, MSH3, MSH5, MSH6, MST1R, MTCP1, MUTYH, NAT1, NBN, NCAM1, NF1, NF2, NHEJ1, NSD1, NTHL1, OGG1, PALB2, PARP1, PARP2, PAXIP1, PCNA, PHB1, PHB2, PIK3CA, PIK3CG, PLA2G2A, PMS1, PMS2, POLB, POLD1, POLE, PPM1D, PREX1, PREX2, PRF1, PRKARIA, PRKDC, PRSS1, PTEN, PTCH1, PTCH2, PTTG1, RAD1, RAD17, RAD18, RAD23A, RAD23B, RAD50, RAD51, RAD51AP1, RAD51B, RAD51C, RAD51D, RAD52, RAD54B, RAD54L, RAD9A, RBI, RBBP8, RBL1, RECQL, RECQL4, RECQL5, RET, REV3L, RFC1, RFC2, RFC4, RHBDF1, RHBDF2, RNF168, RNF169, RNF8, ROS1, RPA1, RUNX1, SBDS, SCARA5, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SETX, SHOX2, SHPRH, SLX4, SMAD4, SMARCA4, SMARCB1, SMARCE1, SPINK1, SSC5D, STK11, SUFU, TCL1A, TELO2, TERF2, TERT, TLR2, TMEM127, TOPBP1, TOX2, TP53, TP53BP1, TP73, TRRAP, TSC1, TSC2, UBE2A, UBE2I, UBE2V2, UBE4B, UIMC1, VHL, VHLL, WRN, WT1, XPA, XPC, XRCC1, XRCC2, XRCC3, XRCC5, XRCC6, ZNF350</i></p> <p>NGS (RASopatie) (Design ID: S3506882, EPP): <i>A2ML1, ARAF, BRAF, CBL, FGD1, HRAS, KRAS, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, MLH1, MSH6, NF1, NF2, NRAS, PMS2, PPP1CB, PTPN11, RAF1, RASA1, RASA2, RIT1, RRAS, RRAS2, SHOC2, SOS1, SOS2, SPRED1, SPRED2</i></p> <p>NGS (Hereditární nesyndromová ztráta sluchu a hluchota) (Design ID: 3452421): <i>ACTG1, ADCY1, AIFM1, ATP2B2, BDP1, BSND, CABP2, CCDC50, CD164, CDC14A, CDH23, CEACAM16, CIB2, CLDN14, CLDN9, CLIC5, CLRN2, COCH, COL11A1, COL11A2, COL4A6, CRYM, DCDC2, DIAPH1, DMXL2, ELMOD3, EPS8, EPS8L2, ESPN, ESRP1, ESRRB, EYA4, GAB1, GAS2, GIPC3, GJB2, GJB3, GJB6, GPSM2, GRAP, GRHL2, GRXCR1, GRXCR2, GSDME/DFNA5, HGF, HOMER2, IFNL1, ILDR1, KARS, KCNQ4, KITLG, LHFPL5, LMX1A, LOXHD1, LRTOMT/COMT2, MAP1B, MARVELD2, MCM2, MET, MIR96 (MIRN96), MPZL2, MSRB3, MYH14, MYH9, MYO15A, MYO3A, MYO6, MYO7A, NARS2, NLRP3, OSBPL2, OTOA, OTOF, OTOG, OTOGL, P2RX2, PCDH15, PDE1C, PDZD7, PJKV, PLS1, PNPT1, POU3F4, POU4F3, PPIP5K2, PRPS1, PTPRQ, RDX, REST, RIPOR2 (FAM65B), ROR1, S1PR2, SCD5, SERPINB6, SIX1, SLC12A2, SLC17A8, SLC22A4, SLC26A4, SLC26A5, DIABLO (SMAC), SMPX, SPNS2, STRC, SYNE4, TBC1D24, TECTA, TJP2, TMC1, TMEM132E, TMIE, TMPRSS3, TNC, TPRN, TRIOBP, TRRAP, TSPEAR, USH1C, WBP2, WFS1, WHRN</i></p>
816/9	<p>Vyšetření minimální residuální nemoci u IGVH přestaveb pomocí MPS</p> <p>Vyšetření variant somatického genomu metodou MPS - geny: <i>ABL1, ABL2, AFDN, AKT3, ANKRD26, ARID1A, ASXL1, ASXL2, ATM, ATRX, BCL11A, BCL11B, BCL2, BCL6, BCOR, BCORL1, BCR, BIRC3, BRAF, BTG1, BTK, BTLA, CALM1, CALR, CARD11, CFBF, CBL, CBLB, CBLC, CCND1, CD79A, CD79B, CDKN2A, CDKN2B, CEBPA, CREBBP, CRLF2, CSF1R, CSF2RA, CSF3R, CSNK1A1, CUX1, CXCR2, CXCR4, DCK, DDX41, DEK, DHX15, DNM2, DNMT3A, DUX4, EBF1, EGFR, EGR2, ELL, EP300, EPOR, ERG, ETNK1, ETV6, EZH1, EZH2, FBXW7, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FLT3, FOXO1, GATA1, GATA2, GNAS, GNB1, HRAS, CHD1, CHD2, ID3, IDH1, IDH2, IKZF1, IKZF2, IKZF3, IL7R, IRF4, JAK1, JAK2, JAK3, KAT6A, KDM6A, KIT, KMT2A (MLL), KMT2C, KMT2D (MLL2), KRAS, LMO1, LMO2, LUC7L2, MAP2K1, MCL1, MECOM, MED12,</i></p>



Seznam činností v rámci flexibilního rozsahu akreditace

	<p><i>MEF2B, MEF2D, MGA, MLF1, MLLT10, MLLT3, MPL, MSH2, MYB, MYC, MYD88, MYH11, NF1, NFE2, NFKBIE, NOTCH1, NOTCH2, NPM1, NRAS, NSD2, NT5C2, NUP214, NUP98, NUTM1, P2RY8, PAX5, PBX1, PDGFRA, PDGFRB, PHF6, PICALM, PIGA, PIM1, PLCG1, PLCG2, PML, POT1, PPM1D, PRPF8, PTEN, PTPN11, PTPN2, RAD21, RAG2, RARA, RB1, RBBP6, RPS15, RUNX1, RUNX1T1, SAMD9, SAMD9L, SAMHD1, SETBP1, SETD2, SF3B1, SH2B3, SLC1A2, SLC29A1, SMC1A, SMC3, SRSF2, STAG2, STAT3, STAT5B, STAT6, STIL, TAL, TCF3, TET2, TLX1, TLX3, TNFAIP3, TNFRSF14, TOX, TP53, TRAF2, TRAF3, TYK2, U2AF1, UBA1, UBR5, WT1, XPO1, ZCCHC7, ZMYM3, ZNF384, ZRSR2</i></p>
--	---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------

Vysvětlivky:

¹ Zavedené stupně volnosti podle MPA 00-09-23:

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.

Array CGH	oligonukleotidová komparativní genomová hybridizace na čipu (z angl. array Comparative Genome Hybridization)
MLPA	hybridizace a ligace sond s následnou multiplex polymerázovou reakcí (z angl. Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification)
MPS	masivní paralelní sekvenování (z. angl. Massive parallel sequencing) - sekvenování nové generace (z angl. Next Generation Sequencing)
PCR	polymerázová řetězová reakce (z angl. Polymerase Chain Reaction)
CNV	změny počtu kopií (z angl. Copy Number Variantion)
HLA	hlavní histokompatibilní systém člověka (z angl. Human Laukocyte antigens)
CVS	odběr choriových klků (z angl. chorionic villus sampling)
FFPE	formalinem fixovaná tkáň zalitá v parafinových bločcích (z angl. Formalin Fixed Paraffin Embedded)