



NÁRODNÍ AKREDITAČNÍ ORGÁN

Signatář EA MLA  
Český institut pro akreditaci, o.p.s.  
Olšanská 54/3, 130 00 Praha 3

vydává

v souladu s § 16 zákona č. 22/1997 Sb., o technických požadavcích na výrobky, ve znění pozdějších předpisů

# OSVĚDČENÍ O AKREDITACI

č. 21/2021

Fakultní nemocnice Hradec Králové  
se sídlem Sokolská 581, 500 05 Hradec Králové - Nový Hradec Králové, IČ 00179906

pro zdravotnickou laboratoř č. 8234

Laboratoř Ústavu klinické biochemie a diagnostiky a Oddělení lékařské genetiky - germinální genom

Rozsah udělené akreditace:

Molekulárně genetická vyšetření humánního genomu vymezené přílohou tohoto osvědčení.

Toto osvědčení je dokladem o udělení akreditace na základě posouzení splnění akreditačních požadavků podle

ČSN EN ISO 15189:2013

Subjekt posuzování shody je při své činnosti oprávněn odkazovat se na toto osvědčení v rozsahu udělené akreditace po dobu její platnosti, pokud nebude akreditace pozastavena, a je povinen plnit stanovené akreditační požadavky v souladu s příslušnými předpisy vztahujícími se k činnosti akreditovaného subjektu posuzování shody.

Toto osvědčení o akreditaci nahrazuje v plném rozsahu osvědčení č.: 608/2019 ze dne 21. 11. 2019, popřípadě správní akty na ně navazující.

Udělení akreditace je platné do 6. 1. 2026

V Praze dne 6. 1. 2021



*Loch*

Ing. Milena Lochmanová  
ředitelka odboru zdravotnických laboratoří  
Českého institutu pro akreditaci, o.p.s.

**Akreditovaný subjekt podle ČSN EN ISO 15189:2013:**

**Fakultní nemocnice Hradec Králové**

Laboratoř Ústavu klinické biochemie a diagnostiky a Oddělení lékařské genetiky -  
germinální genom

Sokolská 581, 500 05 Hradec Králové - Nový Hradec Králové

Laboratoř uplatňuje flexibilní přístup k rozsahu akreditace upřesněný v dodatku. Aktuální seznam činností prováděných v rámci flexibilního rozsahu má laboratoř k dispozici na webových stránkách laboratoře <http://ukbd.fnhk.cz/zamereni-laboratore.html> a na managementu kvality.

**Vyšetření:**

Pořadové číslo	Přesný název postupu vyšetření	Identifikace postupu vyšetření	Předmět vyšetření
<b>816 - Laboratoř lékařské genetiky</b>			
1.	Analýza vrozených genetických CNV variant metodou ARRAY – CGH [Array - CGH] [Array – CGH - prenatal]	4-36-0038 A	Nesrážlivá krev periferní, kultivované amniocyty, buňky CVS, tkáň, kostní dřeň, nativní plodová voda
2.	Analýza DNA metodou PCR s elektroforetickou detekcí produktu <sup>1)</sup>	4-36-0060 F	Nesrážlivá krev periferní, kultivované amniocyty, buňky CVS, tkáň, kostní dřeň
3.	Detekce metylačního statusu genu metodou metylačně specifické MLPA <sup>2)</sup>	4-36-0061 F	Nesrážlivá krev periferní, kultivované amniocyty, buňky CVS, tkáň, kostní dřeň
4.	Detekce sekvenčních variant v genech metodou real-time PCR <sup>3)</sup>	4-36-0062 F	Nesrážlivá krev periferní, kultivované amniocyty, buňky CVS, bukální stěr, tkáň, kostní dřeň
5.	Analýza fluorescenčně značených DNA fragmentů metodou kapilární elektroforézy <sup>4)</sup>	4-36-0063 F	Nesrážlivá krev periferní, kultivované amniocyty, buňky CVS, tkáň, kostní dřeň, plodová voda
6.	Stanovení genomových přestaveb metodou MLPA <sup>5)</sup>	4-36-0064 F	Nesrážlivá krev periferní, kultivované amniocyty, buňky CVS, tkáň, kostní dřeň
7.	Detekce sekvenčních variant v genech sekvenováním dle Sangera <sup>6)</sup>	4-36-0065 F	Nesrážlivá krev periferní, kultivované amniocyty, buňky CVS, bukální stěr, tkáň, kostní dřeň
8.	Mutační analýza genu metodou masivně paralelního sekvenování <sup>7)</sup>	4-36-0066 F	Nesrážlivá krev periferní, bukální stěr, tkáň, kostní dřeň

V závorkách [...] jsou uvedeny názvy vyšetření dle názvu na výsledkových listech.



**Akreditovaný subjekt podle ČSN EN ISO 15189:2013:**

**Fakultní nemocnice Hradec Králové**  
Laboratoř Ústavu klinické biochemie a diagnostiky a Oddělení lékařské genetiky -  
germinální genom  
Sokolská 581, 500 05 Hradec Králové - Nový Hradec Králové

**Dodatek:**

Flexibilní rozsah akreditace

<b>Pořadová čísla postupů vyšetření</b>
---

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

**Vysvětlivky:**

1)

Vyšetření polymorfismu v genu apolipoproteinu E kodony 112 a 158;  
Postup 4-36-0007 A; [ApoE]

Vyšetření genetické predispozice k celiakii;  
Postup 4-36-0052 A; [Genet predispozice k celiakii]

Molekulárně genetická analýza expanze trinukleotidů - expanze CGG repetice v 5' oblasti *FMRI* genu;  
Postup 4-36-0018 A; [FRAXA-screening]

2)

Prader Willi/Angelman sy;  
Postup 4-36-0044 A; [PWS-AS-UPD 14]

3)

Vyšetření mutací C282Y, H63D a S65C v genu HFE;  
Postup 4-36-0005 A; [HFE]

Vyšetření mutací v genu pro thiopurinmethyltransferasu (TPMT) alely \*2, \*3A, \*3B a \*3C;  
Postup 4-36-0017 A; [Mutace TPMT]

Vyšetření Leidenské mutace (G1691A) v genu pro faktor V krevního srážení;  
Postup 4-36-0028 A; [FV Leiden]

Vyšetření mutace G20210A v genu pro faktor II (protrombin) krevního srážení;  
Postup 4-36-0029 A; [G20210A FII]

Vyšetření mutace C677T v genu pro methyltetrahydrofolátreduktázu (MTHFR);  
Postup 4-36-0003 A; [C677T MTHFR]

Vyšetření defektu v genu pro alfa 1-antitrypsin mutace Z a S;  
Postup 4-36-0006 A; [Alfa1-AT]





**Akreditovaný subjekt podle ČSN EN ISO 15189:2013:**

**Fakultní nemocnice Hradec Králové**  
Laboratoř Ústavu klinické biochemie a diagnostiky a Oddělení lékařské genetiky -  
germinální genom  
Sokolská 581, 500 05 Hradec Králové - Nový Hradec Králové

Vyšetření variant v genech CYP2C9 a VKORC1;  
Postup 4-36-0014 A; [Vyš. polymorf. CYP/VKOR genu]

HRM analýza c.1138 v genu *FGFR3*;  
Postup 4-36-0055 A; [Achondroplazie\_HRM]

4)

FRAXA – vyšetření sy. Fragilního X *FMR1* gen;  
Postup 4-36-0023A; [FRAXA FA]

Vyšetření mutací v genu *CFTR*;  
Seznam vyšetřovaných mutací: *F508del*, *G542X*, *N1303K*, *W1282X*, *G551D*, *1717-1G>A*, *R553X*,  
*CFTRdele2,3(21kb)*, *I507del*, *711+1G>T*, *3272-26A>G*, *R560T*, *1898+1G>A*, *3120+1G>A*,  
*621+1G>T*, *3849+10kbC>T*, *2183AA>G*, *2789+5G>A*, *R1162X*, *3659delC*, *R117H*, *R117C*, *R1066C*,  
*R334W*, *R347P*, *R347H*, *G85E*, *1078delT*, *2143delT*, *Y1092X*, *L1077P*, *L1065P*, *T338I*, *I336K*,  
*1677delTA*; polymorfismus 5T/7T/9T  
Postup 4-36-0004 A; [CFTR]

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  
Postup 4-36-0012 A; [Chimerismus]

Molekulárně genetická analýza -trinukleotidů CTG v<sup>3'</sup> UTR *DMPK* genu;  
Postup 4-36-0031 A; [Myotonická dystrofie-základní]

Molekulárně genetická analýza -trinukleotidů CTG v<sup>3'</sup> UTR *DMPK* genu;  
Postup 4-36-0031 A; [Myotonická dystrofie-plná]

5)

Mikrodeleční sy, CMT1A1  
geny *SHOX*, *TP53*, *NF1*, *CHEK2*, *MLH1*, *MSH2*, *MSH6*, *BRCA2*, *STK11*;  
Postup 4-36-0049 A; [MLPA GM]

MLPA *BRCA1*;  
Postup 4-36-0033 A; [MLPA *BRCA*]

Spinální svalová atrofie;  
Postup 4-36-0059 A; [SMA I]



**Akreditovaný subjekt podle ČSN EN ISO 15189:2013:**

**Fakultní nemocnice Hradec Králové**  
Laboratoř Ústavu klinické biochemie a diagnostiky a Oddělení lékařské genetiky -  
germinální genom  
Sokolská 581, 500 05 Hradec Králové - Nový Hradec Králové

**Sekvenační analýza metodou Sanger**

geny *DHCR7, PHOX2B, SHOX, SPRED1, PMP22, TTN*;

geny zahrnuté v NGS - onkopanelu: *PALB2, CHEK2, MLH1, MSH2, ATM, NBN*

geny zahrnuté v NGS - NF panelu: *NF1*

Postup 4-36-0048 A; [Sekv. analýza exonu genu Y], Y = počet amplikonů

Prediktivní diagnostika *BRCA1/2* genů, amplikony exonů genů *BRCA1/2*;

Postup 4-36-0025 A; [Predikce *BRCA 1/2*]

Vyšetření mutací v genu pro konexin 26 (*GJB2* gen);

Postup 4-36-0039 A; [Mutace-*GJB2*]

7)

Molekulární diagnostika 22 genů asociovaných s rizikem hereditárních nádorů geny *ATM, APC, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, NBN, PALB2, PMS2, PTEN, RAD50, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53*;

Postup 4-36-0051 A; [NGS]

Vyšetření mutací v *NF1* a *NF2*;

Postup 4-36-0053 A; [Neurofibromatóza -NGS]

Molekulární diagnostika 34 genů asociovaných s rizikem hereditárních nádorů – geny *ATM, APC, BARD1, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, NBN, PALB2, PMS2, PTEN, RAD50, RAD51C, RAD51D, SMAD4, STK11, TP53+BAP1, BLM, CDK4, CDKN2A, FH, GREM, POLD1, POLE, PTCH1 a SUFU*

Postup 4-36-0056 A; [SSEL\_34G]

Vyšetření minimální reziduální nemoci u IGVH přestaveb;

Postup 4-36-0057 A; [NGS SM]

