

## Seznam činností v rámci flexibilního rozsahu akreditace

**Název subjektu:** Krajská zdravotní, a.s. - Masarykova nemocnice v Ústí nad Labem, o.z.

**Název objektu:** Laboratoř Oddělení lékařské genetiky

**Číslo akreditovaného objektu:** 8226

**Osvědčení o akreditaci č.:** 392 /2023

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

**Aktualizováno dne:** 14.06.2024

### Vyšetření:

Poř. číslo	Analyt/ parametr/ diagnostika	Princip vyšetření	Identifikace postupu/ přístrojové vybavení	Vyšetřovaný materiál	Stupně volnosti <sup>1</sup>
<b>816 - Laboratoř lékařské genetiky</b>					
1.	Vyšetření konstitučního karyotypu	Konvenční cytogenetická analýza	KZ03_ST1284 UL GENET SOP, verze 10; KZ03_ST1283 UL GENET SOP, verze 11	Periferní krev, plodová voda	A, B, D
2.	Vyšetření chromosomových aberací	FISH	KZ03_ST1286 UL GENET SOP, verze 10; KZ03_SC0388 UL GENET, verze 4	Periferní krev, pupečnicková krev, plodová voda, choriové klky, bukální stěr, potratový materiál	A, B, C, D
3.	Vyšetření variant germinálního genomu	PCR - fragmentační analýza	KZ03_ST1287 UL GENET SOP, verze 6; KZ03_SC0394 UL GENET, verze 3; KZ03_SC0395 UL GENET, verze 3; KZ03_SC0396 UL GENET, verze 3; KZ03_SC0397 UL GENET, verze 3; KZ03_SC0398 UL GENET, verze 3; KZ03_SC0399 UL GENET, verze 3; KZ03_SC0400 UL GENET, verze 3; KZ03_SC0401 UL GENET, verze 3; KZ03_SC0658 UL GENET, verze 1; KZ03_SC1016 UL GENET, verze 1; KZ03_SC1017 UL GENET, verze 1  Genetický analyzátor ABI PRISM® 3130	Periferní krev, pupečnicková krev, plodová voda, choriové klky, bukální stěr, potratový materiál, izolovaná DNA	A, B, C, D
4.	Vyšetření variant germinálního genomu	PCR - fragmentační analýza	KZ03_ST1288 UL GENET SOP, verze 7; KZ03_SC0394 UL GENET, verze 3; KZ03_SC0395 UL GENET, verze 3; KZ03_SC0396 UL GENET, verze 3; KZ03_SC0400 UL GENET, verze 3; KZ03_SC0401 UL GENET, verze 3;	Periferní krev, pupečnicková krev, plodová voda, choriové klky, bukální stěr, izolovaná DNA	A, B, C, D

## Seznam činností v rámci flexibilního rozsahu akreditace

			KZ03_SC0658 UL GENET, verze 1; KZ03_SC1016 UL GENET, verze 1; KZ03_SC1017 UL GENET, verze 1;  Genetický analyzátor ABI PRISM® 3130		
5.	Vyšetření variant germinálního genomu	QF-PCR	KZ03_ST1289 UL GENET SOP, verze 7;  KZ03_SC0394 UL GENET, verze 3; KZ03_SC0395 UL GENET, verze 3; KZ03_SC0396 UL GENET, verze 3; KZ03_SC0400 UL GENET, verze 3; KZ03_SC0401 UL GENET, verze 3; KZ03_SC0658 UL GENET, verze 1; KZ03_SC1016 UL GENET, verze 1; KZ03_SC1017 UL GENET, verze 1;  Genetický analyzátor ABI PRISM® 3130	Periferní krev, pupečnicková krev, plodová voda, choriové klky, bukální stěr, izolovaná DNA	A, B, C, D
6.	Vyšetření variant germinálního genomu	aCGH	KZ03_ST2299 UL GENET SOP, verze 3;  KZ03_SC0394 UL GENET, verze 3; KZ03_SC0395 UL GENET, verze 3; KZ03_SC0396 UL GENET, verze 3; KZ03_SC0397 UL GENET, verze 3; KZ03_SC0398 UL GENET, verze 3; KZ03_SC0399 UL GENET, verze 3; KZ03_SC0400 UL GENET, verze 3; KZ03_SC0401 UL GENET, verze 3; KZ03_SC0658 UL GENET, verze 1; KZ03_SC1016 UL GENET, verze 1; KZ03_SC1017 UL GENET, verze 1; KZ03_SC1018 UL GENET, verze 1; KZ03_SC1027 UL GENET, verze 1;  SureScan Dx Microarray Scanner G5761A	Periferní krev, pupečnicková krev, plodová voda, choriové klky, bukální stěr, potratový materiál, izolovaná DNA	A, B, C, D
7.	Vyšetření variant germinálního genomu	PCR - fragmentační analýza	KZ03_ST0971 UL GENET SOP, verze 1;  KZ03_SC0394 UL GENET, verze 3; KZ03_SC0395 UL GENET, verze 3; KZ03_SC0396 UL GENET, verze 3; KZ03_SC0400 UL GENET, verze 3; KZ03_SC0401 UL GENET, verze 3; KZ03_SC0658 UL GENET, verze 1; KZ03_SC1016 UL GENET, verze 1; KZ03_SC1017 UL GENET, verze 1;  Genetický analyzátor ABI PRISM® 3130	Periferní krev, pupečnicková krev, plodová voda, choriové klky, bukální stěr, izolovaná DNA	A, B, C, D

## Seznam činností v rámci flexibilního rozsahu akreditace

### Upřesnění rozsahu akreditace:

Odbornost / poř. číslo	Detailní informace k činnostem v rozsahu akreditace
816/3	Varianty <i>CFTR</i> genu: R347H, R347P, 2789+5 G>A, 3120+1 G>A, 711+1 G>T, R334W, I507del, F508del, 3849+10kb C>T, 1677delTA, 1078delT, V520F, L206W, W1282X, R560T, 2347delG, Q890X, R553X, G551D, S549R, S549N, M1101K, G542X, 3905insT, Y1092X, S1251N, 444delA, 1811+1.6kb A>G, 1717-1 G>A, R117H, R117C, N1303K, Y122X, 394delTT, G85E, R1066C, 1898+1 G>A, W846X, 2184delA, D1152H, CFTRdele2_3(21kb), P67L, 2143delT, E60X, 3659delC, 3272-26 A>G, 621+1G>T, A455E, R1162X, R1158X, IVS8- 5T (TGn), IVS8-7T, IVS8-9T
816/4	Mikrodelece chromosomu Y – markery: ZFY/ZFX, sY14 (SRY), sY81, sY82, sY83, sY86, sY84, sY1065, sY88, M259, sY625, sY90, sY105, sY121, sY127, sY131, sY134, sY1192, sY1191, sY153, sY1291, sY157, sY254, sY255, sY160
816/5	Chromosomy: 13, 18, 21, X, Y
816/7	Expanze CGG repetice ve <i>FMRI</i> genu

### Vysvětlivky:

<sup>1</sup> 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

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

aCGH	Oligonukleotidová komparativní genomová hybridizace na čipu ( <i>array Comparative Genome Hybridization</i> )
<i>CFTR</i>	Transmembránový regulátor vodivosti iontů při cystické fibróze ( <i>Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator</i> )
CGG	Repetice nukleotidů cytosinu (C) a guaninu (G)
DNA	Deoxyribonukleová kyselina ( <i>Deoxyribonucleic Acid</i> )
FISH	Fluorescenční in situ hybridizace ( <i>Fluorescence In Situ Hybridization</i> )
<i>FMRI</i>	Gen pro syndrom fragilního X chromosomu ( <i>Fragile X Messenger Ribonucleoprotein 1</i> )
PCR	Polymerázová řetězová reakce ( <i>Polymerase Chain Reaction</i> )
QF-PCR	Kvantitativní fluorescenční polymerázová řetězová reakce ( <i>Quantitative Fluorescence Polymerase Chain Reaction</i> )