

Seznam činností v rámci flexibilního rozsahu akreditace

Název subjektu: Unilabs Diagnostics k. s.

Název objektu: Laboratoř forenzní a lékařské genetiky

Číslo akreditovaného objektu: 8141

Osvědčení o akreditaci č.: 508/2023

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

Aktualizováno dne: 25.9.2023

Vyšetření:

Poř. číslo	Analyt / parametr/diagnostika	Princip vyšetření	Identifikace postupu/ přístrojové vybavení	Vyšetřovaný materiál	Stupně volnosti ¹
816 - Laboratoř lékařské genetiky					
1.	Vyšetření variant germinálního genomu	Real-Time PCR	SOP-A, v4; Real-Time PCR cykler	Biologický materiál obsahující lidskou jadernou DNA	A,B,C
2.	Vyšetření variant somatického genomu	Real-Time PCR	SOP-A, v4; Real-Time PCR cykler	Biologický materiál obsahující lidskou jadernou RNA	A,B,C
3.	Vyšetření variant germinálního genomu	PCR – fragmentační analýza gelová	SOP-B, v3	Biologický materiál obsahující lidskou jadernou DNA	A,B,C
4.	Vyšetření variant germinálního genomu	PCR – fragmentační analýza kapilární	SOP-C, v4; ABI PRISM 3100 Avant, SeqStudio Genetic Analyzer	Biologický materiál obsahující lidskou jadernou DNA	A,B,C
5.	Vyšetření variant germinálního genomu	PCR – reverzní hybridizace	SOP-D, v3;	Biologický materiál obsahující lidskou jadernou DNA	A,B,C
6.	Vyšetření variant germinálního genomu	Přímé sekvenování	SOP-E, v6 ABI PRISM 3100 Avant, SeqStudio Genetic Analyzer	Biologický materiál obsahující lidskou jadernou DNA	A,B,C

Seznam činností v rámci flexibilního rozsahu akreditace

Poř. číslo	Analyt / parametr/diagnostika	Princip vyšetření	Identifikace postupu/ přístrojové vybavení	Vyšetřovaný materiál	Stupně volnosti ¹
7.	Vyšetření variant germinálního genomu	MLPA	SOP-F, v4; ABI PRISM 3100 Avant, SeqStudio Genetic Analyzer	Biologický materiál obsahující lidskou jadernou DNA	A,B,C
8.	Vyšetření variant germinálního genomu	NGS-MPS	SOP-G, v5; Genexus Integrated Sequencer System	Biologický materiál obsahující lidskou jadernou DNA	A,B,C

Upřesnění rozsahu akreditace:

Odbornost / poř. číslo	Detailní informace k činnostem v rozsahu akreditace
816 /1	<p>Faktor V - Leidenská mutace (G1691A);</p> <p>Faktor II Prothrombin (G20210A);</p> <p>Faktor XIII (V34L);</p> <p>Faktor V R2 (H1299R);</p> <p><i>PAI-1</i> (4G/5G);</p> <p><i>MTHFR</i> (C677T, A1298C);</p> <p>HLA-B*27 – Morbus Bechtěrev;</p> <p>Laktózová intolerance (<i>LCT</i> -13910C>T, -22018G>A);</p> <p>Fruktózová intolerance (<i>ALDOB</i>: mutace A149P, A174D, N334K, del4E4);</p> <p>Deficit α-1 antitrypsinu (<i>SERPINA1</i>: mutace PI*S = E264V, PI*Z = E342K);</p> <p>β-fibrinogen (-455G>A);</p> <p><i>ApoB</i> (R3500Q);</p> <p><i>ApoE</i> (E2/E3/E4);</p> <p><i>GpIIIa</i> (L33P);</p> <p>Metabolismus thiopurinových léčiv (<i>TPMT</i>: mutace TPMT*2 = G238C, TPTMT*3A = G460A/A719G, TPMT*3B = G460A, TPMT*3C = A719G);</p> <p>Metabolismus warfarinu (<i>VKROCI</i>: mutace G1639A, <i>CYP2C9</i>: CYP2C9*2 = C430T, CYP2C9*3 = A1075C);</p> <p>Gilbertův syndrom (<i>UGT1A1</i>);</p> <p>Predispozice k celiakální sprue (lokusy <i>DQA1</i> a <i>DQB1</i>; serologické ekvivalenty DQ2.5, DQ2.2, DQ8);</p> <p>Hereditární hemochromatóza (<i>HFE</i>: mutace C282Y, H63D, S65C);</p>

Seznam činností v rámci flexibilního rozsahu akreditace

	<p><i>Gp1a</i> (C807T); Stanovení predispozice k psoriáze/lupénce (alely HLA-C*06)</p>
816/2	Stanovení fúzního genu <i>BCR-ABL</i> a určení typu přestavby (M-bcr, m-bcr, μ -bcr)
816/3	<p>Stanovení predispozice k celiakální sprue (lokusy <i>DQA1</i> a <i>DQB1</i>; serologické ekvivalenty DQ2.5, DQ2.2, DQ8); Stanovení mikrodelecí v lokuse <i>AZF</i> na chromozomu Y (<i>AZFa</i>, <i>AZFb</i>, <i>AZFc</i>); <i>ACE</i> (ins/del); Stanovení predispozice k narkolepsii (alela <i>DQB1*0602</i>)</p>
816/4	<p>Cystická fibróza (mutace v genu <i>CFTR</i>); Syndrom fragilního X – stanovení počtu CGG repetice v genu <i>FMRI</i></p>
816/5	<p>Hereditární hemochromatóza (<i>HFE</i>: mutace C282Y, H63D, S65C); Vyšetření predispozice k revmatoidní artritidě (sdílený epitop HLA-DRB1)</p>
816/6.	<p>Metabolismus mědi (<i>ATP7B</i> - exony 3, 8, 14, 15 a 17); Prelinguální hluchota, nesyndromální (gen <i>GJB2</i>)</p>
816/7	<p>Spinální muskulární atrofie (delece/duplikace exonů 7 a 8 v genech <i>SMN1</i> a <i>SMN2</i>); Detekce delecí a duplikací v genu <i>BRCA1</i>; Detekce delecí a duplikací v genech <i>BRCA2/CHEK2</i></p>
816/8	<p>Dědičný karcinom prsu a ovárií (geny <i>BRCA1</i> a <i>BRCA2</i>); Dědičný karcinom prsu a vaječnicků - NGS panel 21 genů (<i>ATM</i>, <i>BARD1</i>, <i>BRCA1</i>, <i>BRCA2</i>, <i>BRIP1</i>, <i>CDH1</i>, <i>CDK12</i>, <i>FAM175A</i>, <i>FANCD2</i>, <i>CHEK2</i>, <i>MRE11</i>, <i>MSH6</i>, <i>NBN</i>, <i>PALB2</i>, <i>PMS2</i>, <i>RAD51B</i>, <i>RAD54L</i>, <i>TP53</i>, <i>RAD50</i>, <i>RAD51C</i>, <i>RAD51D</i>); Dědičný karcinom prostaty - NGS panel 26 genů (<i>AKT1</i>, <i>APC</i>, <i>AR</i>, <i>ATM</i>, <i>BRAF</i>, <i>BRCA1</i>, <i>BRCA2</i>, <i>CDH1</i>, <i>CDK12</i>, <i>CTNNB1</i>, <i>HOXB13</i>, <i>CHEK2</i>, <i>IDH1</i>, <i>KRAS</i>, <i>MED12</i>, <i>MLH1</i>, <i>MSH2</i>, <i>MSH6</i>, <i>MYC</i>, <i>PIK3CA</i>, <i>PIK3R1</i>, <i>PMS2</i>, <i>PTEN</i>, <i>RBI</i>, <i>SPOP</i>, <i>TP53</i>); Kolorektální karcinom a karcinom pankreatu - NGS panel 13 genů (<i>APC</i>, <i>BRAF</i>, <i>CTNNB1</i>, <i>KRAS</i>, <i>MLH1</i>, <i>MSH2</i>, <i>MSH6</i>, <i>MYC</i>, <i>PIK3CA</i>, <i>PMS2</i>, <i>PTEN</i>, <i>STK11</i>, <i>TP53</i>); NGS panel hereditárních nádorových syndromů – 50 genů (<i>AKT1</i>, <i>APC</i>, <i>AR</i>, <i>ATM</i>, <i>ATR</i>, <i>BARD1</i>, <i>BLM</i>, <i>BRAF</i>, <i>BRCA1</i>, <i>BRCA2</i>, <i>BRIP1</i>, <i>CDH1</i>, <i>CDK12</i>, <i>CTNNB1</i>, <i>EPCAM</i>, <i>FAM175A</i>, <i>FANCD2</i>, <i>GATA3</i>, <i>GEN1</i>, <i>HOXB13</i>, <i>CHEK2</i>, <i>IDH1</i>, <i>KRAS</i>, <i>MED12</i>, <i>MLH1</i>, <i>MRE11</i>, <i>MSH2</i>, <i>MSH6</i>, <i>MUTYH</i>, <i>MYC</i>, <i>NBN</i>, <i>NF1</i>, <i>PALB2</i>, <i>PIK3CA</i>, <i>PIK3R1</i>, <i>PMS2</i>, <i>PTEN</i>, <i>RAD50</i>, <i>RAD51B</i>, <i>RAD51C</i>, <i>RAD51D</i>, <i>RAD54L</i>, <i>RBI</i>, <i>RET</i>, <i>SPOP</i>, <i>STK11</i>, <i>TP53</i>, <i>VHL</i>, <i>WT1</i>, <i>XRCC2</i>)</p>

Vysvětlivky:

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

A – Flexibilita týkající se dokumentovaného postupu vyšetření / odběru

B - Flexibilita týkající se techniky



Seznam činností v rámci flexibilního rozsahu akreditace

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.

Real-Time PCR	Polymerázová řetězová reakce v reálném čase
MLPA	Multiplex ligation-dependent probe amplification
NGS-MPS	Sekvenování nové generace – masivně paralelní sekvenování
PCR	Polymerázová řetězová reakce