



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.: 501/2024

Oblast akreditace: Zdravotnická laboratoř - ČSN EN ISO 15189 ed. 3:2023

Aktualizováno dne: 26. 9. 2024

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 č. 0, v4, SOP-A, v5; CFX 96, CFX Connect	Biologický materiál obsahující lidskou jadernou DNA	A, B, C
2.	Vyšetření variant somatického genomu	Real-Time PCR	SOP č. 0, v4, SOP-A, v5; CFX 96	Biologický materiál obsahující lidskou jadernou RNA	A, B, C
3.	Vyšetření variant germinálního genomu	PCR s fragmentační analýzou na gelu	SOP č. 0, v4, SOP-B, v4	Biologický materiál obsahující lidskou jadernou DNA	A, B, C
4.	Vyšetření variant germinálního genomu	PCR s fragmentační analýzou (kapilární elektroforéza)	SOP č. 0, v4, SOP-C, v5; ABI PRISM 3100 Avant; SeqStudio Genetic Analyzer	Biologický materiál obsahující lidskou jadernou DNA	A, B, C
5.	Vyšetření variant germinálního genomu	PCR s reverzní hybridizací	SOP č. 0, v4, SOP-D, v4;	Biologický materiál obsahující lidskou jadernou DNA	A, B, C
6.	Vyšetření variant germinálního genomu	Přímé sekvenování	SOP č. 0, v4, SOP-E, v6; ABI PRISM 3100 Avant; SeqStudio Genetic Analyzer	Biologický materiál obsahující lidskou jadernou DNA	A, B, C
7.	Vyšetření variant germinálního genomu	MLPA	SOP č. 0, v4, SOP-F, v6; ABI PRISM 3100 Avant; SeqStudio Genetic Analyzer	Biologický materiál obsahující lidskou jadernou DNA	A, B, C
8.	Vyšetření variant germinálního genomu	NGS-MPS	SOP č. 0, v4, SOP-G, v5; Genexus Integrated Sequencer System	Biologický materiál obsahující lidskou jadernou DNA	A, B, C

Seznam činností v rámci flexibilního rozsahu akreditace

Upřesnění rozsahu akreditace:

Odbornost / poř. číslo	Detailní informace k činnostem v rozsahu akreditace
816 /1	<p>Faktor V - Leidská 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>VKORC1</i>: mutace G1639A, <i>CYP2C9</i>: CYP2C9*2 = C430T, CYP2C9*3 = A1075C);</p> <p>Gilbertův syndrom (<i>UGT1A1</i>);</p> <p>Predispozice k celiakální spruce (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> <p><i>GpIa</i> (C807T);</p> <p>Stanovení predispozice k psoriáze/lupénce (alely HLA-C*06);</p> <p>Metabolismus antikoagulantů, antidepresiv, antiepileptik, inhibitorů protonové pumpy, antikonvulziv, hypnotik, sedativ, antimalarik, antiretrovirik, antimykotik aj. (gen <i>CYP2C19</i> alely *1, *2, *3, *17);</p> <p>Metabolismus myorelaxans, např. suxamethonia, mivacuria (gen <i>BCHE</i> alely A, K, F1, F2, S1);</p> <p><i>ACE</i> (ins/del)</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 spruce (lokusy <i>DQA1</i> a <i>DQB1</i>; serologické ekvivalenty DQ2.5, DQ2.2, DQ8);</p> <p>Stanovení predispozice k narkolepsii (alela <i>DQB1</i>*0602)</p>
816/4	<p>Cystická fibróza (mutace v genu <i>CFTR</i>);</p> <p>Syndrom fragilního X – stanovení počtu CGG repetice v genu <i>FMRI</i>;</p> <p>Stanovení mikroleceí v lokuse <i>AZF</i> na chromozomu Y (<i>AZF</i>a, <i>AZF</i>b, <i>AZF</i>c)</p>

Seznam činností v rámci flexibilního rozsahu akreditace

Odbornost / poř. číslo	Detailní informace k činnostem v rozsahu akreditace
816/5	Vyšetření predispozice k revmatoidní artritidě (sdílený epitop HLA-DRB1)
816/6.	Metabolismus mědi (<i>ATP7B</i> - exony 3, 8, 14, 15 a 17); Prelinguální hluchota, nesyndromální (gen <i>GJB2</i>)
816/7	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> ; Detekce delecí a duplikací v genech <i>EPCAM, MSH2, MLH1, PMS2, MUTYH</i> a <i>MSH6</i> metodou MLPA
816/8	Dědičný karcinom prsu a ovarií (geny <i>BRCA1</i> a <i>BRCA2</i>); Dědičný karcinom prsu a vaječníků - NGS panel 21 genů (<i>ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CDK12, FAM175A, FANCD2, CHEK2, MRE11, MSH6, NBN, PALB2, PMS2, RAD51B, RAD54L, TP53, RAD50, RAD51C, RAD51D</i>); Dědičný karcinom prostaty - NGS panel 26 genů (<i>AKT1, APC, AR, ATM, BRAF, BRCA1, BRCA2, CDH1, CDK12, CTNNB1, HOXB13, CHEK2, IDH1, KRAS, MED12, MLH1, MSH2, MSH6, MYC, PIK3CA, PIK3R1, PMS2, PTEN, RB1, SPOP, TP53</i>); Kolorektální karcinom a karcinom pankreatu - NGS panel 13 genů (<i>APC, BRAF, CTNNB1, KRAS, MLH1, MSH2, MSH6, MYC, PIK3CA, PMS2, PTEN, STK11, TP53</i>); NGS panel hereditárních nádorových syndromů – 50 genů (<i>AKT1, APC, AR, ATM, ATR, BARD1, BLM, BRAF, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CDK12, CTNNB1, EPCAM, FAM175A, FANCD2, GATA3, GEN1, HOXB13, CHEK2, IDH1, KRAS, MED12, MLH1, MRE11, MSH2, MSH6, MUTYH, MYC, NBN, NF1, PALB2, PIK3CA, PIK3R1, PMS2, PTEN, RAD50, RAD51B, RAD51C, RAD51D, RAD54L, RB1, RET, SPOP, STK11, TP53, VHL, WT1, XRCC2</i>)

Vysvětlivky:

¹ 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.

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