



**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. 227/2022

**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.: 21/2021 ze dne 6. 1. 2021, popřípadě správní akty na ně navazující.

Udělení akreditace je platné do 6. 1. 2026

V Praze dne 12. 5. 2022



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

**Příloha je nedílnou součástí
osvědčení o akreditaci č.: 227/2022 ze dne: 12. 05. 2022**

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
816 - Laboratoř lékařské genetiky			
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 ¹⁾	4-36-0060 F	Nesrážlivá krev periferní, kultivované amniocyty, buňky CVS, tkáň, kostní dřeň
3.	Detekce metylačního statusu genu metodou metylačně specifické MLPA ²⁾	4-36-0061 F	Nesrážlivá krev periferní, kultivované amniocyty, buňky CVS, tkáň, kostní dřeň
4.	Detekce sekvenčních variant v genech metodou real-time PCR ³⁾	4-36-0062 F	Nesrážlivá krev periferní, kultivované amniocyty, buňky CVS, bukální stér, tkáň, kostní dřeň
5.	Analýza fluorescenčně značených DNA fragmentů metodou kapilární elektroforézy ⁴⁾	4-36-0063 F	Nesrážlivá krev periferní, kultivované amniocyty, buňky CVS, tkáň, kostní dřeň, plodová voda
6.	Stanovení genomových přestaveb metodou MLPA ⁵⁾	4-36-0064 F	Nesrážlivá krev periferní, kultivované amniocyty, buňky CVS, tkáň, kostní dřeň
7.	Detekce sekvenčních variant v genech sekvenováním dle Sangera ⁶⁾	4-36-0065 F	Nesrážlivá krev periferní, kultivované amniocyty, buňky CVS, bukální stér, tkáň, kostní dřeň
8.	Mutační analýza genu metodou masivně paralelního sekvenování ⁷⁾	4-36-0066 F	Nesrážlivá krev periferní, bukální stér, tkáň, kostní dřeň, FFPE

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



**Příloha je nedílnou součástí
osvědčení o akreditaci č.: 227/2022 ze dne: 12. 05. 2022**

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

Pořadová čísla postupů vyšetření

2, 3, 4, 5, 6, 7, 8

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 k rozsahu akreditace:

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]

Oblast: HLA-DQA1*05-DQB*02, HLA-DQA1*03-DQB1*0302

Molekulárně genetická analýza expanze trinukleotidů - expanze CGG repetic v 5' oblasti *FMR1* genu;
Postup 4-36-0018 A; [FRAXA-screening]

2)

Postup 4-36-0044 A; [PWS-AS-UPD 14]

Lokus: 15q11

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 methylentetrahydrofolátreduktázu (MTHFR);

Postup 4-36-0003 A; [C677T MTHFR]

Vyšetření defektu v genu pro alfa1-antitrypsin mutace Z a S;

Postup 4-36-0006 A; [Alfa1-AT]



**Příloha je nedílnou součástí
osvědčení o akreditaci č.: 227/2022 ze dne: 12. 05. 2022**

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 *VKORCI*;
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 4-36-0023 A; [FRAXA FA]

Vyšetření mutací v genu *CFTR*;
Postup 4-36-0004 A; [CFTR]

Rozšířená paleta mutací v CFTR genu: 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, CFTRdele2,3, 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 IVS9: 5T (včetně identifikace TG9-13)/7T/9T.

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^{3'} UTR *DMPK* genu
Postup 4-36-0031 A; [Myotonická dystrofie-základní]

Molekulárně genetická analýza -trinukleotidů CTG v^{3'} UTR *DMPK* genu
Postup 4-36-0031 A; [Myotonická dystrofie-plná]

Aneuploidie chromosomů 13, 18, 21, X a Y;
Postup 4-36-0076 A; [QF-PCR-fragmentační analýza na ABI3130/3500]

5)

MLPA-fragmentační analýza;

geny *NFI*, *NF2*, *APC*, *ATM*, *BAP1*, *BARD1*, *BLM*, *BMPR1A*, *BRCA1*, *BRCA2*, *BRIP1*, *CDH1*, *CDK4*, *CDKN2A*, *CHEK2*, *FH*, *GREM*, *EPCAM*, *MLH1*, *MSH2*, *MSH6*, *MUTYH*, *NBN*, *PALB2*, *PMS2*, *POLD1*, *POLE*, *PTCH1*, *PTEN*, *RAD50*, *RAD51C*, *RAD51D*, *SMAD4*, *STK11*, *SUFU*, *TP53*, *SHOX*, *RUNX2*, *CYBA*, *CYBB*, *NCF2*, *NCF4*, *FOXF1*, *FGD1*, syndromy - *CMT1A1*, mikrodeleční syndromy 1

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]



**Příloha je nedílnou součástí
osvědčení o akreditaci č.: 227/2022 ze dne: 12. 05. 2022**

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

6)

Vyšetření mutací v genech sekvenační analýzou metodou Sanger;
geny *NF1*, *NF2*, *APC*, *ATM*, *BAP1*, *BARD1*, *BLM*, *BMPRIA*, *BRCA1*, *BRCA2*, *BRIP1*, *CDHI*, *CDK4*, *CDKN2A*,
CHEK2, *FH*, *GREM*, *EPCAM*, *MLH1*, *MSH2*, *MSH6*, *MUTYH*, *NBN*, *PALB2*, *PMS2*, *POLD1*, *POLE*, *PTCH1*,
PTEN, *RAD50*, *RAD51C*, *RAD51D*, *SMAD4*, *STK11*, *SUFU*, *TP53*, *PMP22*, *DHCR7*, *GJB2*, *PHOX2B*, *RUNX2*,
SHOX, *SOX2*, *KAT6B*, *FGFR3*, *HCCS*, *SPRED1* a *TTN*

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)

Vyšetření mutací v genech *NF1* a *NF2* metodou MPS;

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

MPS-ENRICHMENT SURESELECT;

geny *ATM*, *APC*, *BARD1*, *BMPRIA*, *BRCA1*, *BRCA2*, *BRIP1*, *CDHI*, *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 residuální nemoci u IGVH přestaveb pomocí MPS;

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

MPS-digitalMLPA;

geny: *APC*, *ATM*, *BAP1*, *BARD1*, *BMPRIA*, *BRCA1*, *BRCA2*, *BRIP1*, *CDHI*, *CDK4*, *CDKN2A*, *CHEK2*,
EPCAM, *GREM1*, *MLH1*, *MSH2*, *MSH6*, *MUTYH*, *NBN*, *PALB2*, *PMS2*, *PTEN*, *RAD51C*, *RAD51D*, *SCG5*,
SMAD4, *STK11* a *TP53*

Postup 4-36-0078 A; [MPS-digitalMLPA]

MPS-ENRICHMENT SURESELECT ^{XT HS}SOMATICKÉ MUTACE;

geny: *ABL1*, *ANKRD26*, *ASXL1*, *ATM*, *BCL2*, *BCOR*, *BIRC3*, *BRAF*, *BTK*, *CALR*, *CARD11*, *CBL*, *CEBPA*,
CSF3R, *DDX41*, *DNMT3A*, *ETNK1*, *ETV6*, *EZH2*, *FBXW7*, *FLT3*, *GATA1*, *GATA2*, *IDH1*, *IDH2*, *IKZF3*, *IRF4*,
JAK2, *KIT*, *KRAS*, *MAP2K1*, *MCL1*, *MED12*, *MPL*, *MYD88*, *NFKBIE*, *NOTCH1*, *NPM1*, *NRAS*, *PHF6*, *PLCG2*,
POT1, *PTPN11*, *RPS15*, *RUNX1*, *SAMHD1*, *SETBP1*, *SF3B1*, *SRSF2*, *STAG2*, *TET2*, *TP53*, *TRAF2*, *TRAF3*,
U2AF1, *WT1*, *XPO1*, *ZRSR2*

Postup 4-36-0080 A; [NGS panel1]

