

## Seznam činností v rámci flexibilního rozsahu akreditace

**Název subjektu:** Všeobecná fakultní nemocnice v Praze

**Název objektu:** Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu VFN a 1. LF UK, Diagnostické laboratoře dědičných poruch metabolismu (DPM)

**Číslo akreditovaného objektu:** 8097

**Osvědčení o akreditaci č.:** 532/2024

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

**Aktualizováno dne:** 17.12.2024

### 1. Biochemická laboratoř DPM

Ke Karlovu 455/2, Praha 2

#### Vyšetření:

Poř. číslo	Analyt / parametr/diagnostika	Princip vyšetření	Identifikace postupu/ přístrojové vybavení	Vyšetřovaný materiál	Stupně volnosti <sup>1</sup>
<b>801 - Klinická biochemie</b>					
1.	Aminokyseliny a acylkarnitiny	Tandemová hmotnostní spektrometrie	SOP-KPDPM-DMP-B-33, 27.3.2023; SOP-KPDPM-DMP-B-34, 27.3.2023; Sciex API 4500 Triple Quad; Sciex API 3200 Triple Quad; Sciex API 3200 QTrap	Suchá krevní kapka	A, B, C
2.	Biotinidáza	Fluorimetrie	SOP-KPDPM-DMP-B-60, 1.3.2023; BioTek Synergy 2	Suchá krevní kapka	A, B
3.	Profil aminokyselin	Iontoměničová chromatografie	SOP-KPDPM-DMP-B-30, 1.3.2023; SOP-KPDPM-DMP-B-31, 1.3.2023; AAA 400	Sérum, plazma, likvor, moč	A, B, C
4.	Kyselina orotová	Kapilární elektroforéza	SOP-KPDPM-DMP-B-57, 1.3.2023; Agilent Technologies G7100A	Moč	A, B

## Seznam činností v rámci flexibilního rozsahu akreditace

Poř. číslo	Analyt / parametr/diagnostika	Princip vyšetření	Identifikace postupu/ přístrojové vybavení	Vyšetřovaný materiál	Stupně volnosti <sup>1</sup>
5.	Galaktitol	Plynová chromatografie	SOP-KPDPM-DMP-B-21, 1.3.2023; Thermo Scientific TRACE1610	Moč	A, B
6.	Profil purinů a pyrimidinů	Kapalinová chromatografie	SOP-KPDPM-DMP-B-32, 1.3.2023; Waters Alliance 2695	Moč	A, B, C
7.	Mukopolysacharidy	Spektrofotometrie	SOP-KPDPM-DMP-B-15, 1.3.2023; Thermo Evolution 60S	Moč	A, B
8.	Laktát	Spektrofotometrie	SOP-KPDPM-DMP-B-10, 1.3.2023; SOP-KPDPM-DMP-B-23, 1.3.2023; Erba XL-200	Moč, deproteinát krve, deproteinát likvoru	A, B
9.	Neobsazeno				
10.	Homocystein	Spektrofotometrie	SOP-KPDPM-DMP-B-28, 1.3.2023; Erba XL-200	Plazma, sérum	A, B
11.	Kreatinin	Spektrofotometrie	SOP-KPDPM-DMP-B-18, 1.3.2023; SOP-KPDPM-DMP-B-20, 1.3.2023; Erba XL-200	Sérum, plazma, moč	A, B
12.	Kyselina močová	Spektrofotometrie	SOP-KPDPM-DMP-B-19, 1.3.2023; Erba XL-200	Sérum, plazma, moč	A, B

## Seznam činností v rámci flexibilního rozsahu akreditace

Poř. číslo	Analyt / parametr/diagnostika	Princip vyšetření	Identifikace postupu/ přístrojové vybavení	Vyšetřovaný materiál	Stupně volnosti <sup>1</sup>
13.	Enzymy	Fluorimetrie	SOP-KPDPM-DMP-E-02, 15.3.2023; SOP-KPDPM-DMP-E-03, 15.3.2023; SOP-KPDPM-DMP-E-31, 15.3.2023; SOP-KPDPM-DMP-E-33, 15.3.2023; SOP-KPDPM-DMP-E-34, 15.3.2023; Perkin Elmer LS 55; BioTek Synergy 2	Leukocyty, sérum, plazma, suchá krevní kapka	A, B, C, D
<b>816 - Laboratoř lékařské genetiky</b>					
1.	Novorozenecký screening SCID a SMA	Real-time PCR	SOP-KPDPM-DMP-NS-01, 1.1.2024; Janus G3 Workstation; QuantStudio Dx	Suchá krevní kapka	A, B

### Upřesnění rozsahu akreditace:

Odbornost / poř. číslo	Detailní informace k činnostem v rozsahu akreditace
801/1	SOP-KPDPM-DMP-B-33: Ala, Phe, Tyr, Val, Xle, Cit, Arg, Met, Orn, C2, C5, C5DC, C6, C8, C10, C10:1, C12, C14, C14:1, C14:2, C14OH, C16, C16OH, C16:1, C18, C18:1, C18:1OH, C18OH, C0 a poměry: Phe/Tyr, Xle/Ala, Arg/Orn, Arg/Phe, Cit/Phe, Orn/Cit, Met/Phe C5DC/C8, C5/C0, C8/C2, C14:1/C2, C14:1/C16, (C16+C18)/C0, (C16+C18:1)/C2; SOP-KPDPM-DMP-B-34: Ala, Phe, Tyr, Val, Xle, Cit, Arg, C2, C3, C3DC, C4, C4DC, C5, C5:1, C5DC, C5OH, C6, C8, C10, C10:1, C12, C14, C14:1, C14:2, C14OH, C16, C16:OH, C16:1, C18, C18:1, C18:1OH, C18OH, C0 a poměry: Phe/Tyr, Xle/Ala, Arg/Orn, C3/C2, C4/C3, C5DC/C8, C5/C0, C8/C2, C14:1/C2, (C16+C18)/C0, (C16+C18:1)/C2.
801/3	SOP-KPDPM-DMP-B-30: Taurin, Fosfoethanolamin, Kyselina asparagová, Hydroxyprolin, Threonin, Serin, Asparagin, Kyselina glutamová, Glutamin, Glu+Gln, Kyselina $\alpha$ -aminoadipová, Prolin, Glycin, Alanin, Citrulin, Kyselina $\alpha$ -aminomáselná, Valin, Cystin, Methionin, Allo-isoleucin, Cystathionin, Isoleucin, Leucin, Tyrosin, Fenylalanin, Homocystin volný, $\beta$ -alanin, Kyselina $\beta$ -aminoisomáselná, Kyselina $\gamma$ -aminomáselná, Kyselina $\delta$ -aminolevulová, Hydroxylysin volný, Ethanolamin, Ornithin, Lysin, Histidin, Homokarnosin (jen v Likvoru), 1-Methylhistidin, 3-Methylhistidin, Arginin; SOP-KPDPM-DMP-B-31: Taurin, Fosfoethanolamin, Kyselina asparagová, Hydroxyprolin, Threonin, Serin, Asparagin, Kyselina glutamová, Glutamin, Glu+Gln, Kyselina $\alpha$ -aminoadipová, Prolin, Glycin, Alanin, Citrulin, Kyselina $\alpha$ -aminomáselná, Valin, Cystin, Methionin, Allo-isoleucin, Cystathionin, Isoleucin, Leucin, Tyrosin, Fenylalanin, Homocystin volný, $\beta$ -alanin, Kyselina $\beta$ -aminoisomáselná, Kyselina $\gamma$ -aminomáselná, Kyselina $\delta$ -aminolevulová, Hydroxylysin volný, Ethanolamin, Ornithin,



## Seznam činností v rámci flexibilního rozsahu akreditace

	Lysin, Histidin, 1-Methylhistidin, Arginin, Cystin-lithogenita.
801/6	Hypoxanthin, Xanthin, Uracil, 2,8-Dihydroxyadenin, Deoxyadenosin, Deoxyinosin, Deoxyguanosin, Thymin, Uridin, Adenosin, Sukcinyladenosin, SAICAr
801/13	$\alpha$ -galaktosidasa, $\beta$ -galaktosidasa, kyselá $\alpha$ -1,4-glukosidasa

## Seznam činností v rámci flexibilního rozsahu akreditace

### 2. Molekulárně genetická laboratoř DPM

Ke Karlovu 455/2, Praha 2

#### 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 variant germinálního genomu	Masivně paralelní sekvenování	SOP-KPDPM-DMP-S-01, 26.8.2024; PP-KPDPM-DMP-S-02, 7.1.2022; PP-KPDPM-DMP-S-03, 26.8.2024; PP-KPDPM-DMP-S-06, 27.12.2023; Miseq	Biologický materiál obsahující genomovou DNA	A, B, C
2.	Vyšetření variant germinálního genomu	Sangerovo sekvenování	SOP-KPDPM-DMP-G-62, 2.1.2023; Příloha SOP-KPDPM-DMP-G-062, 20.1.2023; PP-KPDPM-DMP-G-01, 2.1.2023; PP-KPDPM-DMP-G-03, 2.1.2023; PP-KPDPM-DMP-G-09, 2.1.2023; PP-KPDPM-DMP-G-10, 6.10.2022; 3500xL	Biologický materiál obsahující genomovou DNA	A, B, C

#### Upřesnění rozsahu akreditace:

Odbornost / poř. číslo	Detailní informace k činnostem v rozsahu akreditace
816/1	<p><b><u>Kardiologický panel:</u></b>  <i>ABCC9, ABCG5, ABCG8, ACTA1, ACTA2, ACTC1, ACTN2, AKAP9, ALMS1, ANK2, ANKRD1, APOA4, APOA5, APOB, APOC2, APOE, BAG3, CACNA1C, CACNA2D1, CACNB2, CALM1, CALM2, CALM3, CALR3, CASQ2, CASZ1, CAV3, CBL, CETP, COL3A1, COL4A5, COL5A1, COL5A2, CREB3L3, CRELD1, CRYAB, CSRP3, CTF1, CTNNA3, DES, DMD, DNAJC19, DOLK, DPP6, DSC2, DSG2, DSP, DTNA, EFEMP2, ELN, EMD, EYA4, FBN1, FBN2, FHL1, FHL2, FKRP, FKTN, FLNC, FXN, GAA, GATA4, GATA5, GATAD1, GJA5, GLA, GPD1, GPD1L, GPIHBP1, HCN4, HFE, JAG1, JPH2, JUP, KCNA5, KCND3, KCNE1, KCNE2, KCNE3, KCNE5, KCNH2, KCNJ2, KCNJ5, KCNJ8, KCNQ1, KLF10, LAMA2, LAMA4, LAMP2, LDB3, LDLR, LDLRAP1, LMF1, LMNA, LOX, LPL, LTBP2, MAP2K1, MAP2K2, MIB1, MT-TL1, MURC, MYBPC3, MYH11, MYH6, MYH7, MYL2, MYL3, MYLK, MYLK2, MYOM1, MYOZ2, MYPN, NEBL, NEXN, NKX2-5, NODAL, NOS1AP, NOTCH1, NPPA, OBSCN, PCSK9, PDLIM3, PKP2, PLN, PRDM16, PRKAG2, PRKG1, PTPN11, RAF1, RANGRF, RBM20, RIT1, ROBO4, RYR2, SALL4, SCN10A, SCN1B, SCN2B, SCN3B, SCN4B, SCN5A,</i></p>

## Seznam činností v rámci flexibilního rozsahu akreditace

*SDHA, SGCD, SGCG, SHOC2, SLC2A10, SLMAP, SMAD3, SMAD4, SNTA1, SOS1, SYNE1, SYNE2, TAB2, TAZ, TBX20, TBX3, TBX5, TCAP, TECRL, TGFB2, TGFB3, TGFBRI, TGFBRI2, TMEM43, TMPO, TNNC1, TNNI3, TNNI3K, TNNT2, TPM1, TRDN, TRIM63, TRPM4, TTN, TTR, TXNRD2, VCL, ZIC3*

### **Metabolický panel:**

**Poruchy metabolismu glykogenu (29 genů):** *AGL, ALDOA, ALDOB, ALDOC, ENO3, FBP1, G6PC, GAA, GBE1, GYG1, GYS1, GYS2, KHK, PC, PFKM, PGAM2, PGM1, PHKA1, PHKA2, PHKB, PHKG2, PRKAB1, PRKAB2, PRKAG2, PYGL, PYGM, RBCK1, SLC2A2, SLC37A4;*

**Poruchy cyklu močovinny, orotové acidurie (19 genů):** *ARG1, ASL, ASS1, CAD, CPS1, DHODH, FTCD, NAGS, OTC, SHMT1, SHMT2, SLC25A13, SLC25A15, SLC25A2, SLC46A1, SLC7A7, TYMP, TYMS, UMPS;*

**Peroxisomální onemocnění (34 genů):** *ABCD1, ABCD3, ACBD5, ACOX1, AGPS, AGXT, AMACR, BAAT, CAT, DNMI1, FAR1, GDAP1, GNPAT, HSD17B4, MFF, PEX1, PEX2, PEX26, PEX3, PEX5, PEX5L, PEX6, PEX7, PEX10, PEX11A, PEX11B, PEX11G, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PHYH, SCP2;*

**Hyperhomocysteinémie (53 genů):** *ABCD4, ADK, AHCY, ALDH7A1, AMN, CBS, CD320, CDO1, CTH, CUBN, DHFR, ETHE1, FOLH1, FOLR1, FOLR2, FOLR3, FTCD, FUT2, GIF, GNMT, GPHN, HCFC1, LMBRD1, LRP2, MAT1A, MAT2A, MAT2B, MCEE, MMAA, MMAB, MMACHC, MMADHC, MOCS1, MOCS2, MTHFD1, MTHFR, MTHFS, MTR, MTRR, MUT, PDXK, PDXP, PNPO, SLC19A1, SLC46A1, SQOR, SUCLA2, SUOX, TCN1, TCN2, THAP11, TST, ZNF143;*

**Leucinózy (4 geny):** *BCKDHA, BCKDHB, DBT, DLD;*

**Rhabdomyolýzy a poruchy metabolismu mastných kyselin (47 genů):** *ACADM, ACADVL, AGL, ALDOA, AMPD1, ANO5, ATP2A1, CACNA1S, CASQ1, CAV3, CHKB, CPT1A, CPT2, CTDP1, DGUOK, DYSF, ENO3, ETFA, ETFB, ETFDH, FKRP, FLAD1, HADHA, HADHB, ISCU, LAMP2, LDHA, LPINI, PFKM, PGAM2, PGK1, PGM1, PHKA1, PHKB, PYGM, RYR1, SCN4A, SIL1, SLC16A1, SLC22A5, SLC25A20, SLC25A32, SLC52A1, SLC52A2, SLC52A3, TANGO2, TSEN54;*

**Poruchy metabolismu neurotransmiterů (26 genů):** *ABAT, ALDH5A1, ALDH7A1, AMT, DBH, DDC, DHFR, DNAJC12, FOLR1, GCHI, GCSH, GLDC, GLUL, MAOA, PCBD1, PHGDH, PNPO, PSAT1, PSPH, PTS, QDPR, SLC18A2, SLC46A1, SLC6A3, SPR, TH;*

**Neuronální ceroidlipofuscinózy (13 genů):** *ATP13A2, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CTSD, CTSF, DNAJC5, GRN, KCTD7, MFSD8, PPT1, TPP1;*

**Hyperurikémie (5 genů a vybrané SNP):**

*ABCG2, HPRT1, PRPS1, REN, UMOD;*

vyšetřované SNP: *GCKR – rs1260326, ALDH2 – rs671, ALDH16A1 – rs150414818, ADH1B – rs1229984;*

**Jiné onemocnění:** *CADASIL (NOTCH3), cystinurie (SLC3A1, SLC7A9), isovalerová acidurie (IVD), propionová acidurie (PCCA, PCCB);*

### **Panel genů pro onemocnění skeletu:**

*ACAN, ACP5, ACTB, ACTG1, ACVR1, ADAMTS10, ADAMTS17, ADAMTSL2, AGPS, AIFM1, AKT1, ALPL, ALX3, ALX4, AMER1, ANKH, ANKRD11, ANO5, ARHGAP31, ARSB, ARSE, ATP6V0A2, ATR, B3GALT6, B3GAT3, B4GALT7, BCS1L, BGN, BHLHA9, BMP1, BMP2, BMPER, BMPRI1, BRAF, BRCA2, BRIP1, CA2, CANT1, CASR, CBL, CCDC8, CDC6, CDC45, CDKN1C, CDT1, CENPJ, CEP63, CEP152, CHST3, CHST14, CHSY1, CKAP2L, CLCN5, CLCN7, COL1A1, COL1A2, COL2A1, COL3A1, COL5A1, COL5A2, COL9A1, COL9A2, COL9A3, COL10A1, COL11A1, COL11A2, COMP, CREB3L1, CREBBP, CRTAP, CSPP1, CTSK, CUL7, CYP24A1, CYP27B1, DDR2, DHCR7, DHCR24, DHODH, DLL3, DLL4, DLX3, DLX5, DMP1, DOCK6, DVL1, DYM, DYNC2H1, EBP, EFN1, EFTUD2, EIF2AK3, ENAM, ENPP1, EOGT, EP300, ERCC4, ESCO2, EVC, EVC2, EXT1, EXT2, EXTL3, EZH2, FAM20A, FAM20C, FAM58A, FAM83H, FAM111A, FANCA, FANCB, FANCC,*

## Seznam činností v rámci flexibilního rozsahu akreditace

FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, FBNI, FBN2, FGD1, FGF10, FGF23, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FKBP10, FLNA, FLNB, GALNT3, GDF5, GHI, GHR, GHRHR, GJA1, GLI2, GLI3, GNAS, GNPAT, GNS, GPC6, HDAC8, HESX1, HOXA13, HOXD13, HRAS, HSPG2, IIS, IFITM5, IFT43, IFT80, IFT122, IFT140, IFT172, IGF1, IGF1R, IGF2, IGFALS, IHH, IMPAD1, INPPL1, INSR, IRS1, KAT6B, KIF7, KIF22, KMT2A, KRAS, LARP7, LBR, LEMD3, LHX3, LHX4, LIFR, LMNA, LMX1B, LONP1, LRP4, LRP5, LTBP2, LTBP3, LZTR1, MAFB, MAP2K1, MAP2K2, MATN3, MBTPS2, MESP2, MGP, MMP2, MMP9, MMP13, MSX2, MYCN, NAGLU, NANS, NEK1, NF1, NFIX, NIPBL, NKX3-2, NOG, NOTCH1, NOTCH2, NPR2, NRAS, NSD1, NSDHL, OBSL1, ORC1, ORC4, ORC6, OSTM1, OTX2, P3H1, PALB2, PAPSS2, PCNT, PCYT1A, PDE4D, PEX7, PEX14, PEX19, PGM3, PHEX, PIK3CA, PITX2, PLOD2, PLS3, POC1A, POLR1C, POLR1D, POR, POU1F1, PPIB, PRKARIA, PROP1, PTDSS1, PTH1R, PTHLH, PTPN11, PYCR1, RAB33B, RAD21, RAD51C, RAF1, RASA2, RBBP8, RBM8A, RBPJ, RECQL4, RIT1, RMRP, RNU4ATAC, ROR2, RRAS, RTTN, RUNX2, SALL1, SALL4, SBDS, SEC24D, SERPINF1, SERPINH1, SETBP1, SF3B4, SH3BP2, SH3PXD2B, SHOC2, SHOX, SKI, SLC26A2, SLC29A3, SLC34A3, SLC35D1, SLC39A13, SLCO2A1, SLX4, SMAD3, SMAD4, SMAD6, SMARCAL1, SMC1A, SMC3, SNX10, SOS1, SOST, SOX2, SOX3, SOX9, SP7, SPARC, SRCAP, STAMPB, STAT5B, TBX3, TBX4, TBX5, TBX6, TBX15, TBX19, TCF12, TCIRG1, TCOF1, TCTN3, TGFB1, TGFB2, TGFB3, TGFBF1, TGFBF2, TMEM38B, TNFRSF11A, TNFRSF11B, TNFSF11, TP63, TRAPPC2, TRIM37, TRIP11, TRPC3, TRPS1, TRPV4, TTC21B, TWIST1, TYROBP, VDR, VIPAS39, WDR19, WDR34, WDR35, WDR60, WISP3, WNT1, WNT5A, WNT7A, XRCC2, XRCC4, XYLT1

### **Familiární hypercholesterolemie** (11 genů a vybrané SNP):

ABCG5, ABCG8, APOB, APOE, LDLR, LDLRAP1, LIPA, LIPC, LIPG, PCSK9, STAP1;

ABCG8 – rs4299376, APOB – rs1367117, APOE – rs429358, APOE – rs7412, CELSR2 – rs629301, HFE – rs1800562, LDLR – rs6511720, MYLIP – rs3757354, NYNRIN – rs8017377, PCSK9 – rs2479409, SLC22A1 – rs1564348, ST3GAL4 – rs11220462;

CELSR2 – rs646776, LPA – rs3798220, LPA – rs10455872, SLCO1B1 – rs4149056.

### **Dědičná onemocnění zadního segmentu oka** (314 genů)

ABCA4, ABCC6, ABCD1, ABHD12, ACO2, ADAM9, ADAMTS18, ADGRV1, ADIPOR1, AGLB5, AHII, AIPL1, ALMS1, AMACR, ARHGEF18, ARL13B, ARL2BP, ARL3, ARL6, ARMC9, ARR3, ARSG, ATF6, ATOH7, B9D1, B9D2, BBIP1, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, BEST1, CIQTNF5, CFAP410, PCARE, CPLANE1, CFAP418, CA4, CABP4, CACNA1F, CACNA2D4, CAPN5, CC2D2A, CDH23, CDH3, CDHR1, CEP104, CEP120, CEP164, CEP19, CEP250, CEP290, CEP41, CEP78, CEP83, CERKL, CHM, CIB2, CISD2, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CLRN1, CNGA1, CNGA3, CNGB1, CNGB3, CNNM4, COL11A1, COL11A2, COL18A1, COL2A1, COL9A1, COL9A2, COL9A3, COQ2, CPE, CRB1, CRX, CSPP1, CTC1, CTNNA1, CTNNB1, CTSD, CWC27, CYP4V2, WHRN, DHDDS, DHX38, DNAJC5, DRAM2, DTHD1, DYNC2H1, EFEMP1, ELOVL4, EMC1, ESPN, EXOSC2, EYS, FAM161A, FDXR, FLVCR1, FRMD7, FZD4, GNAT1, GNAT2, GNB3, GNPTG, GPR143, GPR179, GRK1, GRM6, GUCA1A, GUCY2D, HARS, HGSNAT, HK1, HMX1, IDH3A, IDH3B, IFT140, IFT172, IFT27, IFT81, IMPDH1, IMPG1, IMPG2, INPP5E, INVS, IQCBI, CRPPA, JAG1, KCNJ13, KCNV2, KATNIP, KIAA0586, KIAA0753, KIAA1549, KIF11, KIF7, KIZ, KLHL7, LAMA1, LCA5, LRAT, LRIT3, LRP2, LRP5, LZTFL1, MAK, MERTK, MFN2, MFRP, MFSD8, MKKS, MKS1, MMACHC, MTPP, MVK, MYO7A, NAGLU, NDP, NEK2, NMNAT1, NPHP1, NPHP3, NPHP4, NR2E3, NR2F1, NRL, NYX, OAT, OCA2, OFD1, OPA1, OPA3, OPN1SW, OTX2, P3H2, PANK2, PAX2, PCDH15, PCYT1A, PDE6A, PDE6B, PDE6C, PDE6D, PDE6G, PDE6H, PDSS1, PDSS2, PDZD7, PEX1, PEX10, PEX11B, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX2, PEX26, PEX3, PEX5, PEX6, PEX7, PHYH, PISD, PITPNM3, PLA2G5, PLK4, PNPLA6, POC1B, POMGNT1, PPT1, PRCD, PRDM13, PROM1, PRPF3, PRPF31, PRPF4, PRPF6, PRPF8, PRPH2, PRPS1, RAB28, RAX2, RBP3, RBP4, RCBTB1, RD3, RDH11, RDH12, RDH5, REEP6, RGR, RGS9, RGS9BP, RHO, RIMS1, RLBP1, ROM1, RPI, RP1L1, RP2, RPE65, RPGR, RPGRIP1, RPGRIP1L, RS1, RTN4IP1, SAG, SAMD11, SCAPER, SCLT1, SDCCAG8, SEMA4A, SGSH, SLC24A1, SLC25A46, SLC45A2, SLC7A14,





**Seznam činností v rámci flexibilního rozsahu akreditace**

	<i>SNRNP200, SPATA7, SPP2, SRD5A3, TCTN1, TCTN2, TCTN3, TEAD1, TIMM8A, TIMP3, TMEM107, TMEM126A, TMEM138, TMEM216, TMEM231, TMEM237, TMEM67, TOPORS, TPP1, TRAF3IP1, TREX1, TRIM32, TRPM1, TSPAN12, TTC21B, TTC8, TTL5, TTPA, TUB, TUBB4B, TUBGCP4, TUBGCP6, TULP1, TYR, TYRP1, USH1C, USH1G, USH2A, VCAN, VPS13B, WDPCP, WDR19, WFS1, YME1L1, ZNF408, ZNF423, ZNF513</i>
816/2	<i>NOTCH3, ASPA, ACADM, BTBD, HADHA, OTC, GLA, GBA, GALC, CLN2 (TPP1), CLN3, CLN7 (MFSD8), NPC1, NPC2, IDS, GCDH, ABCD1, BEST1, RS1, OVOL2, TTR.</i>



## Seznam činností v rámci flexibilního rozsahu akreditace

### 3. Laboratoř pro studium mitochondriálních poruch

Ke Karlovu 455/2, Praha 2

#### Vyšetření:

Poř. číslo	Analyt / parametr/diagnostika	Princip vyšetření	Identifikace postupu/ přístrojové vybavení	Vyšetřovaný materiál	Stupně volnosti <sup>1</sup>
<b>801 - Klinická biochemie</b>					
1.	Stanovení profilu sialových forem transferinu	Izoelektrická fokusace	SOP-KPDPM-DMP-M-10, 20.3.2023; Izoelektrická fokusace Model 111 Mini IEF Cell	Srážlivá krev, sérum	A, B, D
<b>816 - Laboratoř lékařské genetiky</b>					
1.	Vyšetření variant germinálního genomu	Masivně paralelní sekvenování	SOP-KPDPM-DMP-M-20, 9.12.2024; PP-KPDPM-DMP-M-MZ99, 1.8.2024; PP-KPDPM-DMP-M-MZ100, 9.12.2024; PP-KPDPM-DMP-M-MZ101, 1.8.2024; N-KPDPM-DMP-M-48, 1.8.2024; MiSeq	Biologický materiál obsahující genomovou DNA	A, B, C
2.	Vyšetření variant germinálního genomu	Sangerovo sekvenování	SOP-KPDPM-DMP-M-5, 9.12.2024; PP-KPDPM-DMP-M-MM5, 1.3.2024 PP-KPDPM-DMP-M-MM8, 1.3.2024; PP-KPDPM-DMP-M-MM17, 1.3.2024; PP-KPDPM-DMP-M-MZ31, 1.3.2024; PP-KPDPM-DMP-M-MZ32, 1.3.2024; PP-KPDPM-DMP-M-MZ50, 1.3.2024; PP-KPDPM-DMP-M-MZ51, 1.3.2024; PP-KPDPM-DMP-M-MZ66, 1.3.2024; PP-KPDPM-DMP-M-MZ103, 9.12.2024  3500xL	Biologický materiál obsahující genomovou 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 <sup>1</sup>
3.	Vyšetření mutací v mtDNA spojených se syndromem LHON	RFLP	SOP-KPDPM-DMP-M-4, 1.3.2023; N-KPDPM-DMP-M-22, 1.3.2021; N-KPDPM-DMP-M-23, 20.3.2023; N-KPDPM-DMP-M-25, 1.3.2023; N-KPDPM-DMP-M-38, 1.3.2023; Termocyklery: C1000, S1000; TProfessional	Biologický materiál obsahující genomovou DNA	A, B, C
4.	Vyšetření variant germinálního genomu	HRM	SOP-KPDPM-DMP-M-18, 9.12.2024; Příloha SOP-KPDPM-DMP-M-18, 9.12.2024; N-KPDPM-DMP-M-23, 20.3.2023; N-KPDPM-DMP-M-25, 1.3.2023; N-KPDPM-DMP-M-36, 9.2.2024; Light Scanner	Biologický materiál obsahující genomovou DNA	A, B, C

### Upřesnění rozsahu akreditace:

Odbornost / poř. číslo	Detailní informace k činnostem v rozsahu akreditace
816/1	<p><b><u>Geny mitochondriální DNA:</u></b>  <i>MT-ATP6, MT-ATP8, MT-CO1, MT-CO2, MT-CO3, MT-CYB, MT-ND1, MT-ND2, MT-ND3, MT-ND4, MT-ND4L, MT-ND5, MT-ND6, MT-RNR1, MT-RNR2, MT-TA, MT-TC, MT-TD, MT-TE, MT-TF, MT-TG, MT-TH, MT-TI, MT-TK, MT-TL1, MT-TL2, MT-TM, MT-TN, MT-TP, MT-TQ, MT-TR, MT-TS1, MT-TS2, MT-TT, MT-TV, MT-TW, MT-TY;</i></p> <p><b><u>Autoinflamatorní onemocnění (periodické horečky):</u></b>  <i>ACP5, ADA2 (CECR1), ADAM17, ADAR, ALPI, ALPK1, ANGPT1, AP1S3, AP3B1, AP3D1, ARF1, ARHGAP42, ARPC1B, ATAD3A, BACH2, BLOC1S6, CIQA, CIQB, CIQC, CIR, CIS, C2, C2orf69, C3, C4A, C4B, C5, C6, C7, C8A, C8B, C8G, C9, CARD14, CARD8, CASP10, CASP8, CDC42, CEBPE, CFB, CFD, CFH, CFHR1, CFHR2, CFHR3, CFHR4, CFHR5, CFI, CFP, COL7A1, COPA, CSF2, CTLA4, DHX38, DNASE1L3, DNASE2, DOCK11, DOCK8, DPP9, ELANE, ELF4, F12, FAS, FASLG, FCN3, FMNL2, FOXP3, G6PC3, HAVCR2, HAX1, HCK, HPS1, HPS4, HPS6, HS3ST6, HSPA1L, HTR1A, IFIH1, IFIT1, IKBKG, IL10, IL10RA, IL10RB, IL18BP, IL1R1, IL1RN, IL21, IL36RN, IL37, ITGAM, JAK1, LACC1, LPIN2, LRBA, LSM11, LYN, LYST, MALT1, MASP2, MBL2, MEFV, MVK, MYOF, NCF2, NCKAP1, NCKAP1L, NCSTN, NFAT5, NFKB1, NLRC4, NLRP1, NLRP12, NLRP3,</i></p>

Seznam činností v rámci flexibilního rozsahu akreditace

	<p><i>NOD2, NPC1, NRAS, OAS1, OTULIN, PIK3CG, PLCG2, PLG, PMVK, POLA1, POMP, PRF1, PRG4, PSEN1, PSENE1, PSMA3, PSMB10, PSMB4, PSMB8, PSMB9, PSMG2, PSTPIP1, PTPN2, RAB27A, RBCK1, RC3H1, RELA, RHOG, RIPK1, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, RNF213, RNF31, RNU7-1, SAMHD1, SERPING1, SH2D1A, SH3BP2, SHARPIN, SLC29A3, SLC7A7, STAT2, STAT4, STX11, STXBP2, STXBP3, SYK, TAP1, TAP2, TAPBP, TBK1, TGFB1, TLR7, TLR8, STING1 (TMEM173), TNFAIP3, TNFRSF1A, TREX1, TRIM22, TRNT1, TTC7A, UBA1, UNC13D, USP18, WAS, WDR1, XIAP, ZNF1</i></p> <p><b>Panel mitochondriální onemocnění, leukodystrofie:</b></p> <p><b>Mitochondriální onemocnění:</b> <i>AARS2, ACAD9, ACO2, ADCK3, AGK, AIFM1, APOPT1, ATAD3A, ANTI, ATP5A1, ATP5D, ATP5E, ATP5F1D, ATPAF2, BCS1L, BOLA3, C10orf2, C12orf62, C12orf65, C19orf70, C20orf7, C2orf64, C8orf38, CEP89, CLPB, CLPP, COA3, COA5, COA6, COA7, COA7, COASY, COQ2, COQ4, COQ5, COQ6, COQ9, COX10, COX15, COX4I1, COX4I2, COX6B1, COX7B, CTBP1, CYC1, DARS2, DGUOK, DIAPH1, DLAT, DLD, DNA2, DNAJC12, DNAJC19, DNMI1, E4F1, EARS2, ECHS1, ELAC2, ETHE1, FAM36A, FARS2, FASTKD2, FBXL4, FDX1L, FDXR, FLAD1, FOXG1, FOXRED1, GARS, GFM1, GFM2, GTPBP3, HARS2, HTRA2, CHCHD10, IARS2, ISCA1, ISCA2, ISCU, KARS, LARS, LARS2, LIPT2, LONP1, LRPPRC, LYRM4, LYRM7, MARS2, MDH2, ME2, MFF, MGME1 (C20orf72), MICU1, MIEF2, MPV17, MRM2, MRPL3, MRPL44, MRPS16, MRPS2, MRPS22, MRPS34, MRPS7, MSTO1, MTFMT, MTO1, MTPAP, NAXE, NBAS, NDUFA1, NDUFA10, NDUFA11, NDUFA12, NDUFA13, NDUFA2, NDUFA4, NDUFA9, NDUFAF1, NDUFAF2, NDUFAF3, NDUFAF4, NDUFAF6, NDUFAF7, NDUFB11, NDUFB3, NDUFB8, NDUFB9, NDUFS1, NDUFS2, NDUFS3, NDUFS4, NDUFS6, NDUFS7, NDUFS8, NDUFV1, NDUFV2, NFU1, CSNU3, NUBPL, OPA1, OPA3, OXA1L, PC, PCK2, PDHA1, PDHB, PDHX, PDP1, PDSS1, PDSS2, PET100, PITRM1, PMPCB, PNPT1, POLG, POLG2, PPA2, PUS1, RARS2, RMND1, RMRP, RNASEH1, RRM2B, SARS2, SCO1, SCO2, SDHA, SDHAF1, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SERAC1, SFXN4, SLC19A3, SLC25A10, SLC25A19, SLC25A24, SLC25A26, SLC25A3, SLC25A4, SLC25A4, SLC25A46, SLC39A8, SPG20, SSBP1, SUCLA2, SUCLG1, SURF1, TACO1, TARS2, TAZ, TIMM50, TIMMDC1, TK2, TMEM126A, TMEM126B, TMEM70, TPK, TRAK1, TRIT1, TRMT5, TRMU, TRNT1, TSFM, TTC19, TUFM, TXN2, TYMP, UNG, UQCC2, UQCRB, UQCRC2, UQCRFS1, UQCRQ, USMG5, VARS2, WARS2, XPNPEP3, YARS2;</i></p> <p><b>Leukodystrofie:</b> <i>AARS, AARS2, ABCD1, ADARI, AGPS, AIFM1, AIMP1, ALDH3A2, AMT, APOPT1, APP, ARSA, ASPA, ATAD3A, ATAD3B, ATNI, ATRN, AUH, BCAP31, BCKDHA, BCKDHB, BOLA3, BPIFA2, CBS, CLCN2, CLPP, CNTNAP1, COL4A1, COL4A2, COX6B1, CSF1R, CST3, CTC1, CTSB, CYP27A1, D2HGDH, DARS, DARS2, DBT, DHAPAT, EARS2, EIF2B1, EIF2B2, EIF2B3, EIF2B4, EIF2B5, EPRS, ERCC2, ERCC3, ERCC6, ERCC8, FAM126A, FBXL4, FOLR1, FUCA1, GALT, GAN, GBE1, GCDH, GCSH, GFAP, GJA1, GJB1, GJC2, GLA, GLB1, GLDC, GLRX5, GM2A, GSN, GTF2H5, HEXA, HEXB, HMBS, HMGCL, HSPD1, HTRA1, IBA57, IDH1, IDH2, IKBKAP (ELP1), ISCA2, ITM2B, KARS, L2HGDH, LAMA2, LAMB1, LIAS, LMBRD1, LMNB1, LYRM7, MLC1, MMADHC, MMACHC, MOG, MTFMT, MTHFR, MTR, MTRR, NDUFA2, NDUFS1, NDUFS4, NDUFS7, NDUFS8, NDUFV1, NFU1, NKX6-2, NOTCH3, NUBPL, PCCA, PCCB, PEX1, PEX10, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX2, PEX26, PEX3, PEX5, PEX6, PEX7, PHGDH, PHYH, PLP1, POLR1C, POLR3A, POLR3B, POLR3D, PSAP, PSAT1, RARS, RARS2, RMND1, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, RNASET2, RPIA, SAMHD1, SDHA, SDHAF1, SDHB, SLC16A2, SLC17A5, SLC19A3, SLC1A4, SLC25A1, SLC25A12, SNORD118, SOX10, SPTAN1, SUMF1, SURF1, TMEM106B, TREM2, TREX1, TTR, TUBB4A, TYMP, TYROBP, UFM1, VPS11;</i></p>
816/2	<i>ATP7B, DNAJC30, EXT1, EXT2, MECP2, OPA1, SCO2, SURF1, UROD</i>
816/3	<i>NC_012920.1:m.3460G&gt;A; NC_012920.1:m.11778G&gt;A; NC_012920.1:m.14484T&gt;C</i>
816/4	<i>ATP7B (p.His1069Gln), HFE (p.His63Asp, p.Ser65Cys, p.Cys282Tyr), MECP2; mtDNA (MT-ND1: m.3460G&gt;A, MT-ND4: m.11778G&gt;A, MT-ND6: m.14484T&gt;C)</i>



## Seznam činností v rámci flexibilního rozsahu akreditace

### 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.

SCID – těžký kombinovaný imunodeficit

SMA – spinální svalová atrofie

mtDNA – mitochondriální deoxyribonukleová kyselina

LHON – Leberova hereditární optická neuropatie

RFLP – restriction fragment length polymorphism - restrikční analýza

HRM – high resolution melting - vysokorozlišovací analýza křivek tání