



NÁRODNÍ AKREDITAČNÍ ORGÁN

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. 483/2019

Všeobecná fakultní nemocnice v Praze
se sídlem U Nemocnice 499/2, 128 08 Praha 2, IČ 00064165

pro zdravotnickou laboratoř č. 8097

Klinika dětského a dorostového lékařství VFN a 1. LF UK Diagnostické laboratoře dědičných metabolických poruch (DMP)

Rozsah udělené akreditace:

Laboratorní vyšetření a diagnostika dědičných metabolických poruch v oblasti klinické biochemie a molekulární genetiky 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.: 543/2018 ze dne 12. 10. 2018, popřípadě správní akty na ně navazující.

Udělení akreditace je platné do **4. 6. 2023**

V Praze dne 25. 9. 2019



Ing. Jiří Růžička, MBA, Ph.D.
ředitel

Českého institutu pro akreditaci, o.p.s.

Akreditovaný subjekt podle ČSN EN ISO 15189:2013:

Všeobecná fakultní nemocnice v Praze
Klinika dětského a dorostového lékařství VFN a 1. LF UK
Diagnostické laboratoře dědičných metabolických poruch (DMP)
Ke Karlovu 455/2, 128 08 Praha 2

Pracoviště zdravotnické laboratoře:

- Biochemická laboratoř DMP** Ke Karlovu 455/2, Praha 2
- Laboratoř DNA diagnostiky DMP** Ke Karlovu 455/2, Praha 2
- Laboratoř pro studium mitochondriálních poruch** Ke Karlovu 455/2, Praha 2

1. Biochemická laboratoř DMP

Vyšetření:

Pořadové číslo	Přesný název postupu vyšetření	Identifikace postupu vyšetření	Předmět vyšetření
801 - Klinická biochemie			
1.	Stanovení relativní látkové koncentrace laktátu v moči fotometrickou enzymovou metodou [U-Laktát]	SOP-KDDL-DMP-B-10	Moč
2.	Stanovení mukopolysacharidů v moči screeningovou metodou [U-Mukopolysacharidy screening]	SOP-KDDL-DMP-B-14	Moč
3.	Stanovení relativní hmotnostní koncentrace mukopolysacharidů v moči fotometrickou metodou [U-Mukopolysacharidy]	SOP-KDDL-UDMP-B-15	Moč
4.	Stanovení látkové koncentrace kreatininu v moči fotometrickou metodou Jaffé bez deproteinace [U-Kreatinin]	SOP-KDDL-DMP-B-18	Moč
5.	Stanovení látkové koncentrace kyseliny močové v séru, plazmě a moči fotometrickou enzymovou metodou urikáza/peroxidáza [S, P, U-Kyselina močová]	SOP-KDDL-DMP-B-19	Sérum, plazma, moč
6.	Stanovení látkové koncentrace kreatininu v séru a plazmě fotometrickou enzymovou metodou [S, P-Kreatinin]	SOP-KDDL-DMP-B-20	Sérum, plazma
7.	Stanovení látkové koncentrace laktátu v deproteinátu krve, deproteinátu likvoru fotometrickou enzymovou metodou [B, L-Laktát]	SOP-KDDL-DMP-B-23	Deproteinát likvoru, krve



Akreditovaný subjekt podle ČSN EN ISO 15189:2013:

Všeobecná fakultní nemocnice v Praze
Klinika dětského a dorostového lékařství VFN a 1. LF UK
Diagnostické laboratoře dědičných metabolických poruch (DMP)
Ke Karlovu 455/2, 128 08 Praha 2

Pořadové číslo	Přesný název postupu vyšetření	Identifikace postupu vyšetření	Předmět vyšetření
8.	Stanovení látkové koncentrace pyruvátu v deproteinátu krve fotometrickou enzymovou metodou [B-Pyruvát]	SOP-KDDL-DMP-B-24	Deproteinát krve
9.	Stanovení látkové koncentrace 3-hydroxybutyrátu v deproteinátu krve fotometrickou enzymovou metodou [B-3-hydroxybutyrát]	SOP-KDDL-DMP-B-25	Deproteinát krve
10.	Stanovení látkové koncentrace celkového homocysteinu v plazmě, séru fotometrickou enzymovou metodou [P, S-Celkový homocystein enzymat.]	SOP-KDDL-DMP-B-28	Plazma, sérum
11.	Profilové vyšetření aminokyselin v séru, plazmě a likvoru na analyzátoru aminokyselin metodou iontoměničové chromatografie s ninhydrinovou detekcí ¹⁾ [S, P, L-Aminokyseliny]	SOP-KDDL-DMP-B-30	Sérum, plazma, likvor
12.	Profilové vyšetření aminokyselin v moči na analyzátoru aminokyselin metodou iontoměničové chromatografie s ninhydrinovou detekcí ²⁾ [U-Aminokyseliny]	SOP-KDDL-DMP-B-31	Moč
13.	Stanovení aminokyselin a acylkarnitinů tandemovou hmotnostní spektrometrií v suché krevní kapce pro novorozenecký screening ³⁾ [KP-AMK, AC novoroz. screening]	SOP-KDDL-DMP-B-33	Suchá krevní kapka
14.	Stanovení aminokyselin a acylkarnitinů tandemovou hmotnostní spektrometrií v suché krevní kapce pro selektivní screening ⁴⁾ [KP-AMK, acylkarnitiny MS/MS, Screening gravidních MS/MS, Dietní kompenzace MS/MS; B-Fenylalanin, B-Tyrosin]	SOP-KDDL-DMP-B-34	Suchá krevní kapka
15.	Stanovení relativní látkové koncentrace kyseliny orotové v moči metodou kapilární elektroforézy [U-Orotová kyselina CE]	SOP-KDDL-DMP-B-57	Moč



Akreditovaný subjekt podle ČSN EN ISO 15189:2013:

Všeobecná fakultní nemocnice v Praze
Klinika dětského a dorostového lékařství VFN a 1. LF UK
Diagnostické laboratoře dědičných metabolických poruch (DMP)
Ke Karlovu 455/2, 128 08 Praha 2

Pořadové číslo	Přesný název postupu vyšetření	Identifikace postupu vyšetření	Předmět vyšetření
16.	Stanovení relativní látkové koncentrace galaktitolu v moči na plynovém chromatografu s plameno-ionizační detekcí [U-Galaktitol]	SOP-KDDL-DMP-B-21	Moč
17.	Profilové vyšetření purinů a pyrimidinů metodou HPLC s UV detekcí [U-P/P]	SOP-KDDL-DMP-B-32	Moč
18.	Stanovení katalytické aktivity biotinidázy v suché krevní kapce metodou fluorimetrické detekce [KP-BTD novoroz. screening, KP-Biotinidáza kvalitativně]	SOP-KDDL-DMP-B-60	Suchá krevní kapka
19.	Stanovení katalytické aktivity α -galaktosidasy fluorimetrickou metodou [α -galaktosidasa v leukocytech, plazmě, séru; Pacient, α -galaktosidasa - kontrolní enzym; Pacient]	SOP-KDDL-DMP-E-02	Leukocyty, plazma, sérum
20.	Stanovení katalytické aktivity β -galaktosidasy fluorimetrickou metodou [β -galaktosidasa v leukocytech, plazmě, séru; Pacient]	SOP-KDDL-DMP-E-03	Leukocyty, plazma, sérum
21.	Stanovení katalytické aktivity chitotriosidasy fluorimetrickou metodou [chitotriosidasa v séru, plazmě; Pacient]	SOP-KDDL-DMP-E-07	Plazma, sérum
22.	Stanovení katalytické aktivity kyselého α -1,4-glukosidasy fluorimetrickou metodou [kyselá α -1,4-glukosidasa v leukocytech; Pacient]	SOP-KDDL-DMP-E-31	Leukocyty
23.	Stanovení katalytické aktivity kyselého α -1,4-glukosidasy v suché krevní kapce fluorimetrickou metodou [kyselá α -1,4-glukosidasa v suché krevní kapce; Pacient]	SOP-KDDL-DMP-E-33	Suchá krevní kapka



Akreditovaný subjekt podle ČSN EN ISO 15189:2013:

Všeobecná fakultní nemocnice v Praze
Klinika dětského a dorostového lékařství VFN a 1. LF UK
Diagnostické laboratoře dědičných metabolických poruch (DMP)
Ke Karlovu 455/2, 128 08 Praha 2

Pořadové číslo	Přesný název postupu vyšetření	Identifikace postupu vyšetření	Předmět vyšetření
24.	Stanovení katalytické aktivity α -galaktosidasy v suché krevní kapce fluorimetrickou metodou [α -galaktosidasa v suché krevní kapce; Pacient]	SOP-KDDL-DMP-E-34	Suchá krevní kapka

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

Vysvětlivky:

¹⁾ Taurin, Fosfoethanolamin, Kyselina asparagová, Hydroxyprolin, Threonin, Serin, Asparagin, Kyselina glutamová, Glutamin, Glu+Gln, Kyselina α -aminoadipová, Prolin, Glycin, Alanin, Citrulin, Kyselina α -aminomáselná, Valin, Cystin, Methionin, Allo-isoleucin, Cystathionin, Isoleucin, Leucin, Tyrosin, Fenylalanin, Homocystin volný, β -alanin, Kyselina β -aminoisomáselná, Kyselina γ -aminomáselná, Kyselina δ -aminolevulová, Hydroxylysin volný, Ethanolamin, Ornithin, Lysin, Histidin, Homokarnosin (jen v Likvoru), 1-Methylhistidin, 3-Methylhistidin, Arginin.

²⁾ Taurin, Fosfoethanolamin, Kyselina asparagová, Hydroxyprolin, Threonin, Serin, Asparagin, Kyselina glutamová, Glutamin, Glu+Gln, Kyselina α -aminoadipová, Prolin, Glycin, Alanin, Citrulin, Kyselina α -aminomáselná, Valin, Cystin, Methionin, Allo-isoleucin, Cystathionin, Isoleucin, Leucin, Tyrosin, Fenylalanin, Homocystin volný, β -alanin, Kyselina β -aminoisomáselná, Kyselina γ -aminomáselná, Kyselina δ -aminolevulová, Hydroxylysin volný, Ethanolamin, Ornithin, Lysin, Histidin, 1-Methylhistidin, Arginin, Cystin-lithogenita.

³⁾ Ala, Phe, Tyr, Val, Xle, 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, C5DC/C8, C5/C0, C8/C2, C14:1/C2, (C16+C18)/C0, (C16+C18:1)/C2

⁴⁾ Ala, Phe, Tyr, Val, Xle, Cit, 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, C3/C2, C4/C3, C5DC/C8, C5/C0, C8/C2, C14:1/C2, (C16+C18)/C0, (C16+C18:1)/C2.



Akreditovaný subjekt podle ČSN EN ISO 15189:2013:

Všeobecná fakultní nemocnice v Praze
Klinika dětského a dorostového lékařství VFN a 1. LF UK
Diagnostické laboratoře dědičných metabolických poruch (DMP)
Ke Karlovu 455/2, 128 08 Praha 2

2. Laboratoř DNA diagnostiky DMP

Laboratoř uplatňuje flexibilní přístup k rozsahu akreditace upřesněný v dodatku. Aktuální seznam činností prováděných v rámci flexibilního rozsahu je k dispozici u manažera kvality laboratoře a v Příloze č. 1 k Metabolické příručce, která je umístěna na webových stránkách <https://www.vfn.cz/pacienti/kliniky-ustavy/klinika-detskeho-a-dorostoveho-lekarstvi/laborator/>.

Vyšetření:

Pořadové číslo	Přesný název postupu vyšetření	Identifikace postupu vyšetření	Předmět vyšetření
816 - Laboratoř lékařské genetiky			
1.	Vyšetření genů vzácných onemocnění Sangerovou sekvenční metodou ⁵⁾	SOP-KDDL-DMP-G-62	Nesrážlivá krev, izolovaná DNA
2.	Mikroskopické hodnocení (průkaz) růstu buněk v tkáňové kultuře	SOP-KDDL-DMP-T-01	Biopsie kůže
3.	Vyšetření variant lidského genomu metodou masivně paralelního sekvenování ⁶⁾ (MPS)	SOP-KDDL-DMP-G-61	Nesrážlivá krev, izolovaná DNA

Dodatek:

Flexibilní rozsah akreditace

Pořadová čísla postupů vyšetření
1, 3

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:

⁵⁾Vyšetřované geny: *NOTCH3, ASPA, ACADM, BTD, HADHA, OTC, GLA, GBA, GALC, CLN2 (TPP1), CLN3, CLN7 (MFSD8), NPC1, NPC2, IDS, GCDH, ABCD1*

⁶⁾ **Kardiopanel:**

ABCC9, ABCG5, ABCG8, ACTA1, ACTA2, ACTC1, ACTN2, AKAP9, ALMS1, ANK2, ANKRD1, APOA4, APOA5, APOB, APOC2, APOE, BAG3, BRAF, CACNA1C, CACNA2D1, CACNB2, CALM1, CALR3, CASQ2, CAV3, CBL, CBS, CETP, COL3A1, COL5A1, COL5A2, COX15, CREB3L3, CRELD1, CRYAB, CSRP3, CTF1, DES, DMD, DNAJC19, DOLK, DPP6, DSC2, DSG2, DSP, DTNA, EFEMP2, ELN, EMD, EYA4, FBN1, FBN2, FHL1, FHL2, FKRP, FKTN, FXN, GAA, GATAD1, GCKR, GJA5, GLA, GPD1L, GPIHBP1, HADHA, HCN4, HFE, HRAS, HSPB8, ILK, JAG1, JPH2, JUP, KCNA5, KCND3, KCNE1, KCNE2, KCNE3, KCNH2, KCNJ2, KCNJ5, KCNJ8, KCNQ1, KLF10, KRAS, LAMA2, LAMA4, LAMP2, LDB3, LDLR, LDLRAP1, LMF1, LMNA, LPL, LTBP2, MAP2K1, MAP2K2, MIB1, MURC, MYBPC3, MYH11, MYH6, MYH7, MYL2, MYL3, MYLK,

Akreditovaný subjekt podle ČSN EN ISO 15189:2013:

Všeobecná fakultní nemocnice v Praze

Klinika dětského a dorostového lékařství VFN a 1. LF UK
Diagnostické laboratoře dědičných metabolických poruch (DMP)
Ke Karlovu 455/2, 128 08 Praha 2

MYLK2, MYO6, MYOZ2, MYPN, NEBL, NEXN, NKX2-5, NODAL, NOTCH1, NPPA, NRAS, PCSK9, PDLIM3, PKP2, PLN, PRDM16, PRKAG2, PRKARIA, PTPN11, RAF1, RANGRF, RBM20, RYR1, RYR2, SALL4, SCN1B, SCN2B, SCN3B, SCN4B, SCN5A, SCO2, SDHA, SEPNI, SGCB, SGCD, SGCG, SHOC2, SLC25A4, SLC2A10, SMAD3, SMAD4, SNTA1, SOS1, TAZ, TBX20, TBX3, TBX5, TCAP, TGFB2, TGFB3, TGFBRI, TGFBRI2, TMEM43, TMPO, TNNC1, TNNT3, TNNT2, TPM1, TRDN, TRIM63, TRPM4, TTN, TTR, TXNRD2, VCL, ZBTB17, ZHX3, ZIC3

⁶⁾Metabolický panel 2019:

Poruchy metabolismu glykogenu: *AGL, ALDOA, ALDOB, ALDOC, ENO3, FBPI, 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 močovininy, orotové acidurie: *ARG1, ASL, ASS1, CAD, CPS1, DHODH, FTCD, NAGS, OTC, SHMT1, SHMT2, SLC25A13, SLC25A15, SLC25A2, SLC46A1, SLC7A7, TYMP, TYMS, UMPS*

Peroxisomální onemocnění: *ABCD1, ABCD3, ACBD5, ACOX1, AGPS, AGXT, AMACR, BAAT, CAT, DNML1, FAR1, GDAP1, GNPAT, HSD17B4, MFF, PEX1, PEX2, PEX26, PEX3, PEX5, PEX5L, PEX6, PEX7, PEX10, PEX11A, PEX11B, PEX11G, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PHYH, SCP2*

Hyperhomocystenémie: *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, PCCA, PCCB, PDXK, PDXP, PNPO, SLC19A1, SLC25A32, SLC46A1, SQOR, SUCLA2, SUOX, TCN1, TCN2, THAP11, TST, ZNF143*

Leucinózy: *BCKDHA, BCKDHB, DBT, DLD*

Rhabdomyolýzy a poruchy metabolismu mastných kyselin: *ACADM, ACADVL, AGL, ALDOA, AMPD1, ANO5, ATP2A1, CACNA1S, CASQ1, CAV3, CHKB, CPT1A, CPT2, CTDPI, CYP2C8, DGUOK, DYSF, ENO3, ETFA, ETFB, ETFDH, FDX1L, FKRP, FLAD1, HADHA, HADHB, HRAS, ISCU, LAMP2, LDHA, LPIN1, PFKM, PGAM2, PGK1, PGM1, PHKA1, PHKB, POLG, PYGM, QARS, RYR1, SCN4A, SIL1, SLC16A1, SLC25A20, SLC25A32, SLC52A1, SLC52A2, SLC52A3, TANGO2, TSEN54, TSFM*

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

Neuronální ceroidlipofuscinózy: *ATP13A2, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CTSD, CTSF, DNAJC5, GRN, KCTD7, MFSD8, PPT1, TPP1*

Jiné onemocnění: *CADASIL (NOTCH3), cystinurie (SLC3A1, SLC7A9), isovalerová acidurie (IVD)*

⁶⁾Panel CZECANCA:

AIP; ALK; APC; APEX1; ATM; ATMIN; ATR; ATRIP; AURKA; AXIN1; BABAM1; BAP1; BARD1; BLM; BMPR1A; BRAP; BRCA1; BRCA2; BRCC3; BRE; BRIP1; BUB1B; C11orf30; C19orf40; casp8; CCND1; CDC73; CDH1; CDK4; CDKN1B; CDKN1C; CDKN2A; CEBPA; CEP57; CLSPN; CSNK1D; CSNK1E; CWF19L2; CYLD; DCLRE1C; DDB2; DHFR; DICER1; DIS3L2; DMBT1; DMC1; DNAJC21; DPYD; EGFR; EPCAM; EPHX1; ERCC1; ERCC2; ERCC3; ERCC4; ERCC5; ERCC6; ESR1; ESR2; EXO1; EXT1; EXT2; EYA2; EZH2; FAMI75A; FAMI75B; FAN1; FANCA; FANCB; FANCC; FANCD2; FANCE; FANCF; FANCG; FANCI; FANCL; FANCM; FBXW7; FH; FLCN; GADD45A; GATA2; GPC3; GRB7; HELQ; HNF1A; HOXB13; HRAS; HUS1; CHEK1; CHEK2; KAT5; KCNJ5; KIT; LIG1; LIG3; LIG4; LMO1; LRIG1; MAX; MCPH1; MDC1; MDM2; MDM4; MEN1; MET; MGMT; MLH1; MLH3; MMP8; MPL; MRE11A; MSH2; MSH3; MSH5; MSH6; MSRI; MUS81; MUTYH; NAT1; NBN; NCAM1; NELFB; NF1; NF2; NFKBIZ; NHEJ1; NSD1; OGG1; PALB2; PARP1; PCNA; PHB; PHOX2B; PIK3CG; PLA2G2A; PMS1; PMS2; POLB; POLD1; POLE; PPM1D; PREX2; PRF1; PRKARIA; PRKDC; PTEN; PTCH1; PTTG2; RAD1; RAD17; RAD18; RAD23B; RAD50; RAD51; RAD51AP1; RAD51B; RAD51C; RAD51D; RAD52; RAD54B; RAD54L; RAD9A; RB1; RBBP8; RECQL; RECQL4; RECQL5; RET; RFC1; RFC2; RFC4; RHBDF2; RNF146; RNF168; RNF8; RPA1; RUNX1; SBDS; SDHA; SDHAF2; SDHB; SDHC; SDHD; SETBP1; SETX; SHPRH; SLX4; SMAD4; SMARCA4; SMARCB1; SMARCE1; STK11; SUFU; TCLK1; TLO2; TERF2; TERT; TLR2; TLR4; TMEM127;

Akreditovaný subjekt podle ČSN EN ISO 15189:2013:

Všeobecná fakultní nemocnice v Praze
Klinika dětského a dorostového lékařství VFN a 1. LF UK
Diagnostické laboratoře dědičných metabolických poruch (DMP)
Ke Karlovu 455/2, 128 08 Praha 2

TOPBP1; TP53; TP53BP1; TSC1; TSC2; TSHR; UBE2A; UBE2B; UBE2I; UBE2V2; UBE4B; UIMC1; VHL; WRN; WT1; XPA; XPC; XRCC1; XRCC2; XRCC3; XRCC4; XRCC5; XRCC6; ZNF350; ZNF365.

⁶⁾**Kostní dysplazie:**

ACAN, ACP5, ACTB, ACTG1, ACVR1, ADAMTS10, ADAMTS17, ADAMTSL2, AGPS, AIFM1, AKT1, ALPL, ALX3, ALX4, AMER1, ANKH, ANKRD11, ANO5, ARHGAP31, ARSB, ARSE, ATP6V0A2, ATR, B3GALT6, B3GALT3, B4GALT7, BCS1L, BGN, BHLHA9, BMP1, BMP2, BMPER, BMPR1B, 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, CYP27B1, DDR2, DHCR7, DHCR24, DHODH, DLL3, DLL4, DLX3, DLX5, DMPI, DOCK6, DVLL1, 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, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, FBN1, FBN2, FGD1, FGF10, FGF23, FGFRI, FGFR2, FGFR3, FKBP10, FLNA, FLNB, GALNT3, GDF5, GH1, GHR, GHRHR, GJA1, GLI2, GLI3, GNAS, GNPAT, GPC6, HDAC8, HESX1, HOXA13, HOXD13, HRAS, HSPG2, IDS, IFITM5, IFT43, IFT80, IFT122, IFT140, IFT172, IGF1, IGF1R, 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, 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, POLRIC, POLRID, POR, POU1F1, PPIB, PRKARIA, PROPI, 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, SMARCAL1, SMC1A, SMC3, SNX10, SOS1, SOST, SOX2, SOX3, SOX9, SP7, SPARC, SRCAP, STAMBP, STAT5B, TBX3, TBX4, TBX5, TBX6, TBX15, TBX19, TCF12, TCIRG1, TCOF1, TCTN3, TGFB1, TGFB2, TGFB3, TGFBRI, TGFBRII, TMEM38B, TNFRSF11A, TNFRSF11B, TNFSF11, TP63, TRAPPC2, TRIM37, TRIP11, TRPS1, TRPV4, TTC21B, TWIST1, TYROBP, VDR, VIPAS39, WDR19, WDR34, WDR35, WDR60, WISP3, WNT1, WNT5A, WNT7A, XRCC2, XRCC4, XYLT1



Akreditovaný subjekt podle ČSN EN ISO 15189:2013:

Všeobecná fakultní nemocnice v Praze
Klinika dětského a dorostového lékařství VFN a 1. LF UK
Diagnostické laboratoře dědičných metabolických poruch (DMP)
Ke Karlovu 455/2, 128 08 Praha 2

3. Laboratoř pro studium mitochondriálních poruch

Laboratoř uplatňuje flexibilní přístup k rozsahu akreditace upřesněný v dodatku. Aktuální seznam činností prováděných v rámci flexibilního rozsahu je k dispozici u manažera kvality laboratoře a v Laboratorní příručce Laboratoře pro studium mitochondriálních poruch, která je umístěná na webových stránkách <https://www.vfn.cz/pacienti/kliniky-ustavy/klinika-detskeho-a-dorostoveho-lekarstvi/laborator/>.

Vyšetření:

Pořadové číslo	Přesný název postupu vyšetření	Identifikace postupu vyšetření	Předmět vyšetření
816 - Laboratoř lékařské genetiky			
1.	Vyšetření mutací v mtDNA spojených se syndromem LHON metodou RFLP	SOP-KDDL-DMP-M-4	Biologický materiál obsahující genomovou DNA ⁹⁾
2.	Vyšetření mutací v DNA metodou Sangerova sekvenování ⁷⁾	SOP-KDDL-DMP-M-5	Biologický materiál obsahující genomovou DNA ⁹⁾
3.	Vyšetření mutací v genu MECP2 metodou HRM a Sangerovým sekvenováním	SOP-KDDL-DMP-M-9	Biologický materiál obsahující genomovou DNA ⁹⁾
4.	Analýza genů metodou masivně paralelního sekvenování ⁸⁾	SOP-KDDL-DMP-M-20	Biologický materiál obsahující genomovou DNA ⁹⁾
801 - Klinická biochemie			
5.	Screening vrozených poruch glykosylace stanovením profilu sialových forem transferinu v séru pomocí elektromigračních separačních technik	SOP-KDDL-DMP-M-10	Srážlivá krev, sérum



Akreditovaný subjekt podle ČSN EN ISO 15189:2013:

Všeobecná fakultní nemocnice v Praze
Klinika dětského a dorostového lékařství VFN a 1. LF UK
Diagnostické laboratoře dědičných metabolických poruch (DMP)
Ke Karlovu 455/2, 128 08 Praha 2

Dodatek:

Flexibilní rozsah akreditace

Pořadová čísla postupů vyšetření
2, 4

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:

⁷⁾ geny: *SURF1, SC02, OPA1, EXT1, EXT2*

⁸⁾ **geny pro mitochondriální DNA:**

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

Autoinflatorní onemocnění (periodické horečky):

ADAM17, AP3B1, CIQA, CIQB, CIQC, CIR, C2, C3, C4A, C5, C6, C7, C8A, C8B, C9, CARD14, CARD8, CASP10, CASP8, CECR1 (ADA2), CFH, CFHR5, CFI, CFP, COL3A1, COL5A1, COL5A2, CTLA4, DNASE2, DOCK8, ELANE, ELN, FAS, FASLG, FOXP3, G6PC3, HAX1, IKBKG, IL10, IL10RA, IL10RB, IL1RN, IL21, IL22, IL36RN, LPIN2, LRBA, LYST, MALT1, MASP2, MBL2, MEFV, MVK, NCF2, NLRC4, NLRP12, NLRP3, NLRP6, NLRP7, NOD2, NRAS, OTULIN (FAM105B), PLCG2, PLOD1, PRF1, PRG4, PSMA3, PSMB4, PSMB8, PSMB9, PSTPIP1, RAB27A, SEC16A, SERPING1, SH2D1A, SLC29A3, STX11, STXBP2, TMEM173, TNFAIP3, TNFRSF11A, TNFRSF1A, TRAP1, TRNT1, TTC7A, UNC13D, WAS, WDR1, XIAP

⁹⁾ krev, sval, fibroblasty, vlasy, bukalní stěr, močový sediment, autoptická tkáň, choriové klky, izolovaná DNA

mtDNA-mitochondriální deoxyribonukleová kyselina

LHON – Leberova hereditární optická neuropatie

RFLP – restriction fragment length polymorphism – restrikční analýza

HRM – high resolution melting – vysokorozlišovací analýza křivek tání

