

Anexo Técnico de Acreditação N° E0015-1

Accreditation Annex nr.

A entidade a seguir indicada está acreditada como **Laboratório Clínico**, segundo a norma **NP EN ISO 15189:2014**

Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge, I.P. Departamento de Genética Humana

Endereço Av. Padre Cruz
Address 1649-016 Lisboa

Contacto Helena Torgal
Contact

Telefone 21 751 92 00
Fax 21 752 64 00
E-mail helena.torgal@insa.min-saude.pt
Internet www.insa.pt

Resumo do Âmbito Acreditado

Genética Humana

Accreditation Scope Summary

Human Genetics

Nota: ver na(s) página(s) seguinte(s) a descrição completa do âmbito de acreditação.

Note: see in the next page(s) the detailed description of the accredited scope.

A validade deste Anexo Técnico pode ser comprovada em
<http://www.ipac.pt/docsig/?J52U-95OZ-XB86-G47L>

The validity of this Technical Annex can be checked in the website on the left.

Os exames laboratoriais podem ser realizados segundo as seguintes categorias:

The examination may be performed by the following categories:

- 0 Exames laboratoriais realizados nas instalações permanentes do laboratório
- 1 Exames laboratoriais realizados fora das instalações do laboratório ou em laboratórios móveis
- 2 Exames laboratoriais realizados nas instalações permanentes do laboratório e fora destas

- 0 Examination performed at permanent laboratory premises
- 1 Examination performed away from the permanent laboratory or at a mobile laboratory
- 2 Examination performed away from and at the permanent laboratory

Anexo Técnico de Acreditação N° E0015-1

Accreditation Annex nr.

Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge, I.P. Departamento de Genética Humana

N° N°	Amostra Sample	Exame laboratorial/Método Examination/Method	Procedimento Procedure	Categoria Category
GENÉTICA HUMANA HUMAN GENETICS				
1	DNA humano	Exame: Sequenciação de DNA - Métricas da qualidade da sequenciação de DNA. Genotipagem da sequência de DNA Método: Reação de sequenciação cíclica; purificação dos produtos sequenciados; eletroforese capilar.	DGH UTI-PE04	0
2	Sangue e Medula humanos	Exame: Neoplasma mieloproliferativo, pesquisa da mutação p.V617F no gene JAK2 Método: Extração de DNA genómico; PCR múltipla específica de alelo.	DGH UMO-PE28	0
3	Sangue fetal, DNA, Células do líquido amniótico, Vilosidades coriônicas, Células em cultura de líquido amniótico e Vilosidades coriônicas humanos	Exame: Fibrose quística (mucoviscidose) - diagnóstico pré-natal Pesquisa das seguintes mutações no gene CFTR: c.54-5940_273+10250del21kb, c.262_263delTT, c.178G>T, c.254G>A, c.489+1G>T, c.350G>A, c.443T>C, c.579+1G>T, c.579+5G>A, c.948delT, c.1000C>T, c.1040G>C, c.1210-12T[5_9], c.1364C>A, c.1519_1521delATC, c.1521_1523delCTT, c.1585-1G>A, c.1624G>T, c.1652G>A, c.1654C>T, c.1657C>T, c.1679G>C, c.1766+1G>A, c.2012delT, c.2051_2052delAAinsG, c.2052delA, c.2657+5G>A, c.2988+1G>A, c.3067_3072delATAGTG, c.3140-26A>G, c.3299A>C, c.3484C>T, c.3528delC, c.3717+12191C>T, c.3752G>A, c.3846G>A, c.3773_3774insT, c.3909C>G, incluindo mutações nos exões 3, 12, 13, e 20 ou as mutações causadoras da doença da família previamente identificada . Método: Extração de DNA genómico; Amplificação enzimática de DNA (PCR); Restrição enzimática; ARMS - Amplification Refractory Mutation System; RDB - Reverse Dot-Blot / ARMS fluorescente com análise de fragmentos por eletroforese calipar; DGGE-Denaturing Gradient Gel Electrophoresis; Sequenciação de DNA.	DGH UMO-PE15	0
4	Sangue humano	Exame: Avaliação semiquantitativa e da integridade do DNA (extração automática) Método: Avaliação da concentração e integridade do DNA por electroforese em gel de agarose após extração automática.	DGH-PE32	0
5	Sangue humano	Exame: Beta talassemia – Pesquisa de mutações raras no gene HBB. Método: Extração de DNA genómico, amplificação enzimática de DNA (PCR); Sequenciação de DNA.	DGH UMO-PE24	0
6	Sangue humano	Exame: Beta-talassémia – Pesquisa de mutações pontuais, de pequenas deleções ou inserções no gene HBB. Método: Extração de DNA genómico, amplificação enzimática de DNA (PCR); ARMS - Amplification Refractory Mutation System ou sequenciação de DNA.	DGH UMO-PE23	0

Anexo Técnico de Acreditação N° E0015-1

Accreditation Annex nr.

Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge, I.P. Departamento de Genética Humana

N° N°	Amostra Sample	Exame laboratorial/Método Examination/Method	Procedimento Procedure	Categoria Category
7	Sangue humano	Exame: Drepanocitose (anemia de células falciformes), análise molecular. Pesquisa no gene HBB. Método: Extração de DNA genómico, amplificação enzimática de DNA (PCR); Pesquisa das mutações por hidrólise enzimática com endonuclease ou sequenciação de DNA.	DGH UMO-PE25	0
8	Sangue humano	Exame: Fibrose quística (mucoviscidose) - caso familiar Pesquisa das mutações no gene CFTR previamente identificadas no caso index: c.54-5940_273+10250del21kb, c.262_263delTT, c.178G>T, c.254G>A, c.489+1G>T, c.350G>A, c.443T>C, c.579+1G>T, c.579+5G>A, c.948delT, c.1000C>T, c.1040G>C, c.1210-12T[5_9], c.1364C>A, c.1519_1521delATC, c.1521_1523delCTT, c.1585-1G>A, c.1624G>T, c.1652G>A, c.1654C>T, c.1657C>T, c.1679G>C, c.1766+1G>A, c.2012delT, c.2051_2052delAAinsG, c.2052delA, c.2657+5G>A, c.2988+1G>A, c.3067_3072delATAGTG, c.3140-26A>G, c.3299A>C, c.3484C>T, c.3528delC, c.3717+12191C>T, c.3752G>A, c.3846G>A, c.3773_3774insT, c.3909C>G, incluindo mutações nos exões 3, 12, 13, e 20, ou as mutações causadoras da doença da família previamente identificada. Método: Extração de DNA genómico; Amplificação enzimática de DNA (PCR); Restrição enzimática; ARMS - Amplification Refractory Mutation System; RDB - Reverse Dot-Blot; DGGE-Denaturing Gradient Gel Electrophoresis; Sequenciação de DNA.	DGH UMO-PE14	0
9	Sangue humano	Exame: Fibrose quística (mucoviscidose) - caso index, nível 1 Pesquisa das seguintes mutações no gene CFTR: c.54-5940_273+10250del21kb, c.262_263delTT, c.178G>T, c.254G>A, c.489+1G>T, c.350G>A, c.443T>C, c.579+1G>T, c.579+5G>A, c.948delT, c.1000C>T, c.1040G>C, c.1210-12T[5_9], c.1364C>A, c.1519_1521delATC, c.1521_1523delCTT, c.1585-1G>A, c.1624G>T, c.1652G>A, c.1654C>T, c.1657C>T, c.1679G>C, c.1766+1G>A, c.2012delT, c.2051_2052delAAinsG, c.2052delA, c.2657+5G>A, c.2988+1G>A, c.3067_3072delATAGTG, c.3140-26A>G, c.3299A>C, c.3484C>T, c.3528delC, c.3717+12191C>T, c.3752G>A, c.3846G>A, c.3773_3774insT, c.3909C>G e as mutações dos exões 3, 12, 13, e 20. Método: Extração de DNA genómico; Amplificação enzimática de DNA (PCR); Restrição enzimática; ARMS - Amplification Refractory Mutation System; RDB - Reverse Dot-Blot ou ARMS fluorescente com análise de fragmentos por eletroforese calipar; DGGE-Denaturing Gradient Gel Electrophoresis; Sequenciação de DNA.	DGH UMO-PE13	0

Anexo Técnico de Acreditação N° E0015-1

Accreditation Annex nr.

Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge, I.P. Departamento de Genética Humana

N° N°	Amostra Sample	Exame laboratorial/Método Examination/Method	Procedimento Procedure	Categoria Category
10	Sangue humano	Exame: Hemocromatose - pesquisa das mutações H63D e C282Y no gene HFE - caso familiar Mutações pesquisadas: c.187C>G(p.His63Asp) e c.845G>A(p.Cys282Tyr). Método: Gene analisado: HFE (exões 2 e 4). Extração de DNA genómico. Amplificação enzimática de DNA (PCR). Pesquisa das mutações por hidrólise enzimática com as endonucleases Mbo I (p.His63Asp) e Rsa I (p.Cys282Tyr).	DGH UMO-PE20	0
11	Sangue humano	Exame: Hemocromatose - pesquisa das mutações H63D e C282Y no gene HFE - caso índice Mutações pesquisadas: c.187C>G(p.His63Asp) e c.845G>A(p.Cys282Tyr). Método: Gene analisado: HFE (exões 2 e 4). Extração de DNA genómico. Amplificação enzimática de DNA (PCR). Pesquisa das mutações por hidrólise enzimática com as endonucleases Mbo I (p.His63Asp) e Rsa I (p.Cys282Tyr).	DGH UMO-PE01	0
12	Sangue humano	Exame: Infertilidade masculina, pesquisa de microdeleções em AZF, cromossoma Y – caso familiar Método: Extração de DNA genómico, amplificação enzimática de DNA (PCR múltipla e/ou simples).	DGH UMO-PE26	0
13	Sangue humano	Exame: Infertilidade masculina, pesquisa de microdeleções em AZF, cromossoma Y – caso índice Método: Extração de DNA genómico, amplificação enzimática de DNA (PCR múltipla e/ou simples).	DGH UMO-PE26	0
14	Sangue humano	Exame: Trombose, factor genético predisponente - Metilenotetrahidrofolato redutase, pesquisa das variantes MTHFR 677T e MTHFR 1298C Variantes alélicas pesquisadas: Variantes 5,10-metilenotetrahidrofolato redutase, MTHFR:677C>T (A222V) e MTHFR:1298A>C (E429A). Método: Extração de DNA genómico, amplificação enzimática de DNA (PCR), ARMS (amplification refractory mutation system) fluorescente, análise de polimorfismo de conformação de DNA em cadeia simples (SSCP);	DGH UMO-PE01	0
15	Sangue humano	Exame: Trombose, factor genético predisponente - pesquisa de Factor V Leiden. Mutação pesquisada: Mutação Factor V Leiden (FV: R506Q), no exão 10 do gene do F5. Método: Extração de DNA genómico, amplificação enzimática de DNA (PCR), ARMS (amplification refractory mutation system) fluorescente; análise de polimorfismo de conformação de DNA em cadeia simples (SSCP);	DGH UMO-PE01	0

Anexo Técnico de Acreditação N° E0015-1

Accreditation Annex nr.

Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge, I.P. Departamento de Genética Humana

N° N°	Amostra Sample	Exame laboratorial/Método Examination/Method	Procedimento Procedure	Categoria Category
16	Sangue humano	Exame: Trombose, factor genético predisponente - pesquisa de PT20210A. Variante alélica pesquisada: Variante Protrombina (FII):20210G>A, na região 3' não traduzida do gene. Método: Extração de DNA genómico, amplificação enzimática de DNA (PCR), ARMS (amplification refractory mutation system) fluorescente, análise de polimorfismo de conformação de DNA em cadeia simples (SSCP);	DGH UMO-PE01	0
17	Sangue humano	Exame: Trombose, factores genéticos predisponentes (FV Leiden; Variantes: MTHFR 677T e 1298C, PAI1 4G e PT20210A) Mutações/Variantes alélicas pesquisadas: Mutação Factor V Leiden (FV: R506Q), no exão 10 do gene do F5; Variantes Protrombina (FII):20210G>A, na região 3' não traduzida do gene; 5,10-metilenotetrahidrofolato redutase, MTHFR:677C>T (A222V); MTHFR:1298A>C (E429A); inibidor do ativador do plasminogénio-1, PAI-1: -675G>A (5G/4G), na região a 5' do gene. Método: Extração de DNA genómico; amplificação enzimática de DNA (PCR); ARMS (amplification refractory mutation system) fluorescente; análise de polimorfismo de conformação de DNA em cadeia simples (SSCP);	DGH UMO-PE01	0
18	Sangue humano	Exame: Trombose, fator genético predisponente – Inibidor do ativador do plasminogénio 1 (PAI 1), pesquisa de variante PAI1 4G Variante alélica pesquisada: Inibidor do ativador do plasminogénio-1, PAI-1: -675G>A (5G/4G), na região a 5' do gene. Método: Extração de DNA genómico, amplificação enzimática de DNA (PCR), análise de polimorfismo de conformação de DNA em cadeia simples (SSCP);	DGH UMO-PE01	0

FIM
END

Notas:

Notes:

- DGH UTI-PExx, DGH UMO-PExx e DGH-PExx indicam procedimentos internos do Laboratório.

Este laboratório possui um âmbito de acreditação com descrição flexível intermédia, a qual admite a capacidade para implementar novas versões de documentos normativos no âmbito da acreditação.

O Laboratório tem disponível para consulta uma Lista de Ensaios Acreditados sob acreditação flexível intermédia permanentemente atualizada, indicando para cada um dos exames qual a versão do documento normativo a que corresponde a acreditação.

O responsável pela aprovação da Lista de Ensaios Acreditados sob acreditação flexível intermédia é a Dr.ª Glória Isidro.

O âmbito de acreditação compreende a actividade de colheita de amostras para os exames laboratoriais constantes deste Anexo Técnico quando realizada nas instalações do laboratório (Av. Padre Cruz / 1649-016 Lisboa) ou nos seguintes postos de colheita:

- INSA Porto (Rua Alexandre Herculano, 321 / 4000-055 Porto)

Paulo Tavares
Vice-Presidente