



Seznam akreditovaných vyšetření

Laboratoř uplatňuje flexibilní přístup k rozsahu akreditace upřesněný v dodatku.

Seznam akreditovaných vyšetření

p.č.	Identifikace	Název	Předmět vyšetření
1.	SOP-01-01	Cytogenetické vyšetření z choriových klků (CVS) barvicími technikami	Choriová tkáň
2.	SOP-01-02	Cytogenetické vyšetření amniocytů z plodové vody barvicími technikami	Plodová voda
3.	SOP-01-05	Detekce cytogenetických změn metodou fluorescenční in situ hybridizace (FISH)	Periferní krev, bukalní stěr, choriové klky, plodová voda, bioptická tkáň, spermie
4.	SOP-02-01	Cytogenetické vyšetření lymfocytů periferní krve barvicími technikami	Periferní krev
5.	SOP-03-31	Analýza DNA metodou PCR s elektroforetickou detekcí produktu*	Periferní krev, DNA
6.	SOP-03-32	Detekce sekvenčních variant v genech sekvenováním dle Sangera**	Periferní krev, DNA
7.	SOP-03-33	Mutační analýza genů metodou NGS***	Periferní krev, DNA
8.	SOP-03-34	Stanovení genomických změn metodou MLPA****	Periferní krev, bukalní stěr, choriové klky, plodová voda, bioptická tkáň, DNA
9.	SOP-03-35	Analýza fluorescenčně značených DNA fragmentů metodou kapilární elektroforézy*****	Periferní krev, bukalní stěr, choriové klky, plodová voda, bioptická tkáň, DNA

Pozn. Laboratorní manuál a přehled všech prováděných laboratorních vyšetření v Katalogu laboratorních vyšetření jsou dostupné na internetových stránkách www.fnol.cz, které jsou pravidelně aktualizovány. Vyšetřované geny/oblasti:

* Delece AZF oblasti na chromozomu Y (sterilita u mužů) a determinace pohlaví (SRY, ZFX, ZFY)

** Hluchota (nesyndromální) - DFNB1; sekvenace kódujících oblastí genu SHOX; APC, ATM, ATR, BLM, BMP1A, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CHEK2, ERCC3, FANCC, FANCG, FANCI, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, NBN, NF1, PALB2, PMS2, PRF1, PTEN, RAD51C, RAD51D, RB1, RET, SLX4, TP53, VHL, BTD, FGD1, MYBPC3, PHEX; PROS1, PROC, SERPINC1; NPR2, PTPN11

*** Hereditární nádorové syndromy (ATM, APC, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, NBN, PALB2, PMS2, PTEN, RAD50, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53 - NGS do 100 genů)

**** Spinální svalová atrofie (SMN1); BRCA1, BRCA2; detekce chromozomálních aberací (mikrodelece/mikroduplicace); SHOX; APC, BRCA1, BRCA2, CDH1, CHEK2, MEN1, NF1, STK11, TP53, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, PROC, PROS1, SERPINC1

***** Aneuploidie chromozomů 13, 18, 21, X a Y metodou QF-PCR; Cystická fibróza (CFTR); Sy. fragilního X (FRAXA) - stanovení rozsahu mutace (komplexní diagnostika)

NGS Paralelně masivní sekvenování

Dodatek: Flexibilní rozsah akreditace

Pořadová čísla postupů vyšetření
5, 6, 7, 8, 9

Dne: 7. 11. 2019

Zpracoval: Schválil:
Ing. Jana Duchoslavová, Ph.D. doc. RNDr. Radek Vrtěl, Ph.D.
manažer kvality GEN zástupce přednosti GEN