



Seznam vyšetření s rozsahem akreditace

Laboratoř uplatňuje flexibilní přístup k rozsahu akreditace upřesněný v dodatku.

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, bukální 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 ^{a)}	Periferní krev, bukální stěr, choriové klky, plodová voda, bioptická tkáň, DNA
6.	SOP-03-32	Detekce sekvenčních variant v genech sekvenováním dle Sangera ^{b)}	Periferní krev, bukální stěr, choriové klky, plodová voda, bioptická tkáň, DNA
7.	SOP-03-33	Mutační analýza genů metodou NGS na principu analýzy fluorescence ^{c)}	Periferní krev, bukální stěr, choriové klky, plodová voda, bioptická tkáň, DNA
8.	SOP-03-34	Stanovení genomických změn metodou MLPA ^{d)} , digitalní MLPA ^{e)} , MS MLPA ^{f)}	Periferní krev, bukální stěr, choriové klky, plodová voda, bioptická tkáň, DNA
9.	SOP-03-35	Analýza fluorescenčně značených DNA fragmentů metodou kapilární elektroforézy ^{g)}	Periferní krev, bukální stěr, choriové klky, plodová voda, bioptická tkáň, DNA
10.	SOP-03-36	Cílené ampikonové sekvenování s využitím celoexomového virtuálního genomového panelu metodou NGS na principu detekce změny pH ^{h)}	Periferní krev, bukální stěr, choriové klky, plodová voda, bioptická tkáň, DNA
11.	SOP-01-06	Stanovení genomických změn metodou aCGH a SNP aCGH	Periferní krev, bukální 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:

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

^{b)} Hluchota (nesyndromální) – *GJB2*; sekvenace kódujících oblastí genu *SHOX*; *ACAN*, *ACY1*, *AIRE*, *ANKRD11*, *APC*, *APOE*, *ATM*, *ATP7B*, *ATR*, *AVP*, *BARD1*, *BCKDHB*, *BLM*, *BMP1A*, *BRCA1*, *BRCA2*, *BRIP1*, *BTD*, *CDH1*, *COL2A1*, *CYP2C9*, *DNM2*, *DPYD*, *ERCC2*, *ERCC3*, *FANCC*, *FANCG*, *FANCI*, *FANCM*, *FGD1*, *FGFR3*, *FH*, *GDNF*, *HOXB13*, *HRAS*, *CHEK2*, *JAK2*, *LHX3*, *MEN1*, *MLH1*, *MLH3*, *MSH2*, *MSH6*, *MUTYH*, *MYBPC3*, *NBN*, *NF1*, *NPHP1*, *NPR2*, *OBSL1*, *OTX2*, *PALB2*, *PEX12*, *PHEX*, *PKD1*, *PMS2*, *PRF1*, *PROC*, *PROS1*, *PTEN*, *PTPN11*, *RAD50*, *RAD51C*, *RAD51D*, *RB1*, *RBM20*, *RET*, *RUNX1*, *SERPINC1*, *SLC7A9*, *SLX4*, *SPTB*, *STAT5b*, *STK11*, *SUFU*, *TP53*, *TSC1*, *TSC2*, *TSPY*, *VHL*, *WT1*, *XRCC5*, *AOC1*, *ETFA*, *GHR*, *GNAS*, *IGFALS*, *MECP2*, *SBDS*, *SLC20*, *TG*, *GPD1L*, *LZTR1*, *APOB*, *GP1BA*, *ASL*, *LHCGR*, *TTR*, ***VWF*, *ETFDH*, *HNFB1B*, *FLNA*, *COL3A1*, *PROPI*, *PTCH1***

^{c)} Hereditární nádorové syndromy – panel CZEKANCA (*ATM*, *APC*, *BARD1*, *BRCA1*, *BRCA2*, *BRIP1*, *CDH1*, *CHEK2*, *EPCAM*, *MLH1*, *MSH2*, *MSH6*, *MUTYH*, *NBN*, *PALB2*, *PMS2*, *PTEN*, *RAD50*, *RAD51C*, *RAD51D*, *STK11*, *TP53*); Idiopatický malý vzrůst (*SHOX*, *NPR2*, *ACAN*, *IGF1*, *IGFALS*, *IGF1R*, *FGFR3*, *COL2A1*, *GHR*, *STAT5b*), Parkinsonova choroba (*SNCA*, *PRKN*, *SPR*, *UCHL1*, *PINK1*, *PARK2*, *PARK7*, *LRRK2*, *ATP13A2*, *USP24*, *GIGYF2*, *HTRA2*, *PLA2G6*, *FBXO7*, *PM20D1*, *VPS35*, *EIF4G1*, *DNAJC6*,



SYNJ1, TMEM230, CHCHD2, VPS13C, RIC3, GBA, DNAJC13, PTRHD1, PODXL, RAB39B, ATP6AP2, RAB7L1, GAK, MAPT, PGRN, C9ORF72, TARDBP, FUS, VCP, DCTN1, CHMP2B, EIF2AK3, STX6, MOBP, TRIM11, COQ2, SHC2, SQSTM1, TBK1, TIA1, CYP2D6, SNCB, SLC18A2, TAF1, EGR4, RNF11, APOE4, PSEN1, PSEN2, APP, ABCA7, ADAM10, A2M, LRP1, TF, HFE, NOS3, VEGF, ABCA2, TNF, PLA2, MPO, TREM2, PRNP)

^{d)} Spinální svalová atrofie (*SMN1*); *BRCA1, BRCA2*; detekce chromozomálních aberací (mikrodelece/mikroduplikace); *SHOX, APC, BRCA1, BRCA2, CDH1, CHEK2, MEN1, NF1, STK11, TP53, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, PROC, PROS1, SERPINC1*; Cystinuria (*SLC3A1, PREPL, SLC7A9*); Parkinsonova choroba (*PARK7, ATP13A2, PINK1, SNCA, PARK2, LRRK2*); *PTCH1, RET, RB1, PTEN, MUTYH, EPCAM*; Tuberózní skleróza (*TSC1, TSC2*)

^{e)} *APC, ATM, BAP1, BARD1, MUTYH, EPCAN, MSH2, MSH6, MLH1, MITF, PMS2, NBN, CDKN2A, BMP1A, PTEN, CDK4, POLE, BRCA2, SCG5, GREM1, PALB2, CDH1, TP53, RAD51D, BRCA1, RAD51C, BRIP1, SMAD4, STK11, CHEK2*

^{f)} *PWS/AS, BWS/SRS, UPD7/UPD14*

^{g)} Aneuploidie chromozomů 13,18,21, X a Y; Cystická fibróza (*CFTR*); Sy. fragilního X (*FRAXA*) - stanovení rozsahu mutace (komplexní diagnostika); Huntingtonova chorea (*HTT*); Gilbertův syndrom (*UGT1A1*); *DPYD*

^{h)} Idiopatický malý vzrůst (*SHOX, NPR2, ACAN, IGF1, IGF1R, FGFR3, COL2A1, GHR, STAT5b, IGFALS*); Hypopituitarismus (*BTK, GH1, POU1F1, PROP1, GHRHR, LHX3, LHX4, HESX1, OTX2, TBX19, SOX2, SOX3, GHSR*); Rasopatie (*PTPN11, SOS1, RAF1, BRAF, HRAS, KRAS, NRAS, RIT1, MAP2K1, MAP2K2, CBL, LZTR1, RASA2, RRAS, SOS2, SHOC2, SPRED1*); Deficit biotinidázy (*BTD*); Familiární hypercholesterolemie (*LDLR, APOB, PCSK9, STAP1, APOE, LDLRAP1, LIPA, ABCG5, ABCG8, SORT1, HMGCR*); Leucinóza (*DBT, PPM1K, BCKDHB, DLD, BCKDHA*); Obezita monogenní (*MC4R, MC3R, POMC, LEP, BDNF*); Wilsonův sy. (*ATP7B*); Tuberózní skleróza (*TSC1, TSC2*); další geny dle indikace lékaře - *ABCC8, APC2, APPL1, ATM, AVP, BLK, CCDC8, CDC73, CDKN1, CDKN1B, CEL, CTNNA2, CUL7, DHCR7, DUOX2, DZIP1L, EDN3, EDNRB, ETFA, ETFB, ETFDH, GCK, GCM2, GDNF, GNAS, HFE, HNF1A, HNF1B, HNF4A, INS, KCNJ11, KIF2A, KIF5C, KLF11, MAN2B1, MECP2, MEFV, MEN1, MVK, NEUROD1, NKX2-1, NLRP3, NOTCH3, OBSL1, PAX4, PAX8, PDGFB, PDGFRB, PDX1, PHOX2B, PIK3CD, PIK3R1, PKHD1, RET, SERPINC1, SLC20A2, SLC26A4, SLC40A1, SLC5A5, SRCAP, STRC, TG, TNFRSF1A, TPO, TRIM37, TSHB, TSHR, TUBA8, TUBB, TUBB2B, TUBB3, TUBG1, XPR1, PROS1, CP, ACADS, ACVRI, MMACHC, MMADHC, ABCD4, LMBRD1, THAP11, ZNF143, HPRT1, REN, UMOD, VWF, GP1BA, LHCGR, LHB, PROC, PROCR, RNPC3, ASL, CDKN1A, ACADM, SLITRK1, ANTXR1, FLT4, GNAQ, KDR, PIK3CA, RASA1, MKRN3, DLK1, DUOXA2, IYD, NKX2-5, THRA, TRHR, **BMP2, HAMP, FTH1, TFR2, HJV, BMP6, HTRA1***

PCR Polymerázová řetězová reakce

MLPA Multiplexní ligace závislá amplifikace sondy

NGS Paralelně masivní sekvenování

Dodatek: Flexibilní rozsah akreditace

Pořadová čísla postupů vyšetření
5, 6, 7, 8, 9,10

Dne: **12. 09. 2022**

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