

Akreditovaný subjekt podle ČSN EN ISO 15189:2013:

Fakultní nemocnice Olomouc
Laboratoře Ústavu lékařské genetiky
I. P. Pavlova 185/6, 779 00 Olomouc

Vyšetření:

Pořadové číslo	Přesný název postupu vyšetření	Identifikace postupu vyšetření	Předmět vyšetření
816 - Laboratoř lékařské genetiky			
1.	Cytogenetické vyšetření z choriových klků (CVS)	SOP-01-01	Choriová tkáň
2.	Cytogenetické vyšetření amniocytů z plodové vody	SOP-01-02	Plodová voda
3.	Detekce cytogenetických změn metodou fluorescenční in situ hybridizace (FISH)	SOP-01-05	Periferní krev, plodová voda, choriová tkáň, bioptická tkáň, bukální stěr, spermie
4.	Cytogenetické vyšetření lymfocytů periferní krve	SOP-02-01	Periferní krev
5.	Detekce mutace F508del v genu CFTR pomocí PCR s fluorescenčně značeným primerem na kapilární elektroforéze	SOP-03-01	Periferní krev, bukální stěr, choriové klky, plodová voda a DNA
6.	Detekce mutace CFTRdele2,3(21 kb) v genu CFTR užitím PCR a analýzou v gelu	SOP-03-02	Periferní krev, bukální stěr, choriové klky, plodová voda a DNA
7.	Test mikrodelecí Y chromozomu v oblasti AZF užitím Multiplex PCR a analýzou v gelu	SOP-03-03	Periferní krev, bukální stěr, choriové klky, plodová voda a DNA
8.	Detekce aneuploidii chromozomů 13, 18, 21 a stanovení genotypického pohlaví metodou QF PCR	SOP-03-05	Periferní krev, bukální stěr, choriové klky, plodová voda a DNA
9.	Detekce panelu mutací v genu CFTR A) reverzní hybridizací* B) fragmentační analýzou**	SOP-03-10	Periferní krev, bukální stěr, choriové klky, plodová voda a DNA
10.	Analýza mutací genů BRCA1 a BRCA2 metodou MPS, MLPA a sekvenováním podle Sangera	SOP-03-13	Periferní krev a DNA

Akreditovaný subjekt podle ČSN EN ISO 15189:2013:

Fakultní nemocnice Olomouc
Laboratoře Ústavu lékařské genetiky
I. P. Pavlova 185/6, 779 00 Olomouc

Pořadové číslo	Přesný název postupu vyšetření	Identifikace postupu vyšetření	Předmět vyšetření
11.	Vyšetření chromozomálních aberací metodou MLPA	SOP-01-04	Periferní krev, bukální stěr, choriové klky, plodová voda, tkáňové biopsie a DNA
12.	Screening mutací v genu SHOX metodou MLPA a sekvenováním podle Sangera	SOP-01-06	Periferní krev, bukální stěr, DNA

Vysvětlivky:

*kit CF StripAssay, ViennaLab Diagnostics GmbH: 34 nejčastějších mutací a intragenový polymorfismus Tn variant (5T, 7T, 9T) v intronu 8 v genu CFTR: CFTRdel2,3 (21kb), I507del (-ATC), F508del (-CTT), 1717-1G>A, G542X, G551D, R553X, R560T, 2143delT, 2183AA>G, 2184delA, 2184insA, 2789+5G>A, R1162X, 3659delC, 3905insT, W1282X, N1303K, G85E, 394delTT, R117H, Y122X, 621+1G>T, 711+1G>T, 1078delT, R334W, R347H, R347P, A455E, 1898+1G>A, 3120+1G>A, 3272-26A>G, Y1092X, 3849+10kbC>T, IVS8 5T/7T/9T.

**kit Devyser CFTR Core: 3120+1G>A, 711+1G>T, 621+1G>T, 1717-1G>A, CFTRdele2,3(21kb), 3849+10kbC>T, 2789+5G>A, 1898+1G>A, G542X, G85E, Y1092X(C>A), G551D, R553X,3659delC, N1303K, R560T, R117H, R1162X, L1077P, R117C, R1066C, L1065P, W1282X, R347H, R347P, I507del, T338I, F508del, I336K, 1677delTA, R334W, 3272-26A>G, 1078delT, 2183AA>G, 2184insA, 2143delT, 5T(9-13TG)

