

Akreditovaný subjekt podle ČSN EN ISO 15189:2013:

Fakultní nemocnice v Motole
Laboratoře ÚBLG
V Úvalu 84, 150 06, Praha 5

Vyšetření:

Pořadové číslo	Přesný název postupu vyšetření	Identifikace postupu vyšetření	Předmět vyšetření
816 - Laboratoř lékařské genetiky			
1.	Molekulárně genetické vyšetření mutace F508del genu CFTR pomocí fragmentační analýzy	IISOP_8UBLG_01/2013	Nesrážlivá venózní krev, izolovaná DNA rozpuštěná v roztoku, kultivované i nativní buňky plodové vody nebo choriových klků
2.	Molekulárně genetické vyšetření 50 nejčastějších mutací a Tn polymorfismů genu CFTR metodou ARMS pomocí diagnostické soupravy	IISOP_8UBLG_06/2013	Nesrážlivá venózní krev, izolovaná DNA rozpuštěná v roztoku, kultivované i nativní buňky plodové vody nebo choriových klků.
3.	Molekulárně genetické vyšetření trombofilní mutace PAI-1 4G/5G pomocí PCR reakce, digesce restriční endonukleázou a analýzy v agarózovém gelu	IISOP_8UBLG_07/2013	Nesrážlivá venózní krev, izolovaná DNA rozpuštěná v roztoku
4.	Molekulárně genetické vyšetření trombofilních markerů metodou ARMS pomocí diagnostické soupravy	IISOP_8UBLG_09/2013	Nesrážlivá venózní krev, izolovaná DNA rozpuštěná v roztoku
5.	Molekulárně genetické vyšetření aneuploidií a stanovení pohlaví pomocí diagnostické soupravy QF-PCR	IISOP_8UBLG_12/2013	Nesrážlivá venózní krev, izolovaná DNA rozpuštěná v roztoku, plodová voda, choriové klky
6.	Molekulárně genetické vyšetření mikroleceí chromozomu Y fragmentační analýzou pomocí diagnostické soupravy	IISOP_8UBLG_15/2013	Nesrážlivá venózní krev, izolovaná DNA rozpuštěná v roztoku
7.	Molekulárně genetické vyšetření zárodečných mutací vybraných genů zodpovědných za vzácná dědičná onemocnění metodou sekvenování dle Sangera	IISOP_8UBLG_19/2013	Nesrážlivá venózní krev, izolovaná DNA rozpuštěná v roztoku, kultivované buňky plodové vody nebo choriové klky



Akreditovaný subjekt podle ČSN EN ISO 15189:2013:

Fakultní nemocnice v Motole
Laboratoře ÚBLG
V Úvalu 84, 150 06, Praha 5

Pořadové číslo	Přesný název postupu vyšetření	Identifikace postupu vyšetření	Předmět vyšetření
8.	Molekulárně genetické vyšetření syndromu fragilního X chromozomu fragmentační analýzou pomocí diagnostické soupravy	IISOP_8UBLG_01/2015	Nesrážlivá venózní krev, izolovaná DNA rozpuštěná v roztoku, kultivované buňky plodové vody nebo nativní choriové klky
9.	Analýza lidského genomu metodou oligonukleotidové array CGH	IISOP_8UBLG_03/2015	Nesrážlivá venózní krev, izolovaná DNA rozpuštěná v roztoku, plodová voda, choriové klky
10.	Vyšetření karyotypu kultivované periferní a fetální krve, buněk plodové vody, choria, materiálu z potratů a jiných tkání klasickými barvicími technikami	IISOP_8UBLG_16/2013	Plodová voda, choriové klky, fetální krev, tkáň potratů, kožní biopsie a biopsie jiných tkání, periferní krev
11.	Analýza chromozomálních odchylek metodou fluorescenční in situ hybridizace (FISH)	IISOP_8UBLG_17/2013	Plodová voda, choriové klky, fetální krev, tkáň potratů, kožní biopsie a biopsie jiných tkání, periferní krev
Laboratorní vyšetření pro IVF			
12.	Komplexní vyšetření spermatu (spermiogram) makroskopickým posouzením a mikroskopickou analýzou	IISOP_8UBLG_30/2013	Ejakulát

Odběr primárních vzorků:

Pořadové číslo	Přesný název postupu odběru primárního vzorku	Identifikace postupu odběru primárního vzorku	Primární vzorek
1.	Postup pro odběr primárních vzorků	IISOP_8UBLG_28/2013	Krev



Akreditovaný subjekt podle ČSN EN ISO 15189:2013:

Fakultní nemocnice v Motole
Laboratoře ÚBLG
V Úvalu 84, 150 06, Praha 5

ARMS - amplifikační refrakční mutační systém

QF-PCR - kvantitativní fluorescenční polymerázová řetězová reakce

IISOP_8UBLG_06/2013

R347H, R347P, 2789+5G>A, 3120+1G>A, 711+1G>T, R334W, I507del, F508del, 3849+10kbC>T, 1677delTA, 1078delT, V520F, L206W, W1282X, R560T, 2347delG, Q890X, R553X, G551D, S549R(T>G), S549N, M1101K, G542X, 3905insT, Y1092X(C>A), S1251N, 444delA, 1811+1.6kbA>G, 1717-1G>A, R117H, R117C, N1303K, Y122X, 394delTT, G85E, R1066C, 1898+1G>A, W846X, 2184delA, D1152H, CFTRdele2,3, P67L, 2143delT, E60X, 3659delC, 3272-26A>G, 621+1G>T, A455E, R1162X a R1158X, IVS8-5T, IVS8-7T, IVS8-9T

IISOP_8UBLG_09/2013

Leidenská mutace v genu pro faktor V, mutace 20210G>A ve 3'netranslatované oblasti genu pro koagulační faktor II a polymorfismus C677T v genu pro Metylentetrahydrofolátreduktázu (MTHFR).

IISOP_8UBLG_12/2013

13q12.12 (D13S742), 13q21.32-q21.33 (D13S634), 13q31.1 (D13S628), 13q13.3 (D13S305), 13q22.1 (D13S800), 13q12.2 (D13S252), 13q21.1 (D13S1492), 18q12.3 (D18S978), 18q12.3 (D18S535), 18q22.1 (D18S386), 18q22.1 (D18S386), 18q11.2 (D18S1002), 18p11.31 (D18S976), 18p11.32 (GATA178F11), 18q22.1 (D18S1364), 21q21.3 (D21S1435), 21q21.1 (D21S11), 21q22.3 (D21S1411), 21q22.13 (D21S1444), 21q21.3 (D21S1442), 21q22.2 (D21S2055), Xq21.31/Yp11.31 (DXYS267), Xp22.33/Yp11.31 (DXYS218), Xq26.2 (DXS1187), Xq13.1 (DXS981), Xq26.2-26.3 (XHPRT), Xq27.1-q27.2 (DXS2390), Xp22.2 (AMELX), Yp11.2 (AMELY), Yp11.31/Xp22.1 (ZFY, ZFX), Yp11.31 (SRY), 7q34/Xq13, 3p24.2/Xq21.1

IISOP_8UBLG_15/2013

AZFa: sY86, sY625, sY84, M259

AZFb: sY127, sY131, sY134

AZFc: sY254, sY255, sY15.

IISOP_8UBLG_19/2013

exon 10 genu FGFR3 u achondroplázie, exony 13 a 15 genu FGFR3 u hypochondroplázie, exony 7, 10, 15 a 19 genu FGFR3 u thanatoforické dysplázie, exon 7 genu FGFR3 u Muenkeho kraniosynostózy, exon 8 genu FGFR2 u Apertova syndromu, exony 8 a 10 genu FGFR2 u Crouzonova syndromu, Pfeifferova syndromu a nesyndromové kraniosynostózy, genu VHL u von Hippel-Lindauovy choroby, gen PANK2 u pantotenátkinázové neurodegenerace (PKAN), gen GCH1 u dopa-responzivní dystonie, gen AR u syndromu insensitivity k androgenům, gen SRY u poruchy vývoje pohlaví, gen GJB2 u nesyndromové hluchoty.

