

**Příloha je nedílnou součástí
osvědčení o akreditaci č.: 245/2021 ze dne: 20. 04. 2021**

Akreditovaný subjekt podle ČSN EN ISO 15189:2013:

Fakultní nemocnice v Motole
Laboratoře ÚBLG
V Úvalu 84/1, 150 06 Praha 5

Vyšetření:

Pořadové číslo	Přesný název postupu vyšetření	Identifikace postupu vyšetření	Předmět vyšetření
816 - Laboratoř lékařské genetiky			
1.	Molekulárně genetické vyšetření 50 nejčastějších mutací a Tn polymorfismů genu <i>CFTR</i> metodou ARMS pomocí diagnostické soupravy	IISOP_UBLG_06/2013	Periferní krev, plodová voda a choriové klky
2.	Molekulárně genetické vyšetření trombofilních markerů metodou ARMS pomocí diagnostické soupravy	IISOP_UBLG_09/2013	Periferní krev
3.	Molekulárně genetické vyšetření aneuploidii a stanovení pohlaví metodou QF-PCR pomocí diagnostické soupravy	IISOP_UBLG_12/2013	Periferní krev, pupečnicková krev, plodová voda a choriové klky
4.	Molekulárně genetické vyšetření zárodečných mutací vybraných genů zodpovědných za vzácná dědičná onemocnění metodou sekvenování dle Sangera	IISOP_UBLG_19/2013	Periferní krev, plodová voda a choriové klky
5.	Molekulárně genetické vyšetření syndromu fragilního X chromozomu fragmentační analýzou pomocí diagnostické soupravy	IISOP_UBLG_01/2015	Periferní krev, plodová voda a choriové klky
6.	Molekulárně genetické vyšetření zárodečných mutací vybraných genů zodpovědných za vzácná dědičná onemocnění metodou sekvenování dle Sangera	IISOP_UBLG_02/2015	Periferní krev, krevní skvrny, plodová voda a choriové klky
7.	Vyšetření změn počtu kopií DNA metodou MLPA pomocí diagnostické soupravy	IISOP_UBLG_01/2017	Periferní krev, krevní skvrny, a plodová voda



**Příloha je nedílnou součástí
osvědčení o akreditaci č.: 245/2021 ze dne: 20. 04. 2021**

Akreditovaný subjekt podle ČSN EN ISO 15189:2013:

Fakultní nemocnice v Motole
Laboratoře ÚBLG
V Úvalu 84/1, 150 06 Praha 5

Pořadové číslo	Přesný název postupu vyšetření	Identifikace postupu vyšetření	Předmět vyšetření
8.	Vyšetření zárodečných mutací genů spojených s hereditárními nádorovými syndromy masivně paralelním sekvenováním diagnostickou soupravou	IISOP_UBLG_02/2017	Periferní krev
9.	Analýza lidského genomu metodou oligonukleotidové array CGH	IISOP_UBLG_03/2015	Periferní krev, pupečnicková krev, plodová voda, choriové klky a tkáně potratů
10.	Vyšetření karyotypu klasickými barvicími technikami	IISOP_UBLG_16/2013a	Periferní krev, fetální krev, pupečnicková krev, plodová voda, choriové klky, tkáně potratů a kožní biopsie
11.	Vyšetření chromozomových zlomů klasickými barvicími technikami	IISOP_UBLG_16/2013b	Periferní krev
12.	Analýza chromozomálních odchylek metodou fluorescenční in situ hybridizace (FISH)	IISOP_UBLG_17/2013	Periferní krev, fetální krev, pupečnicková krev, plodová voda, choriové klky, tkáně potratů, kožní biopsie a bukalní sliznice
Laboratorní vyšetření pro IVF			
1.	Komplexní vyšetření spermatu (spermiogram) makroskopickým posouzením a mikroskopickou analýzou	IISOP_UBLG_30/2013	Ejakulát

Vysvětlivky:

ARMS - amplifikační refrakční mutační systém

QF-PCR - kvantitativní fluorescenční polymerázová řetězová reakce

MLPA - Multiplexní amplifikace prób závislá na ligaci

Upřesnění rozsahu akreditace:

IISOP_UBLG_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

Akreditovaný subjekt podle ČSN EN ISO 15189:2013:

Fakultní nemocnice v Motole
Laboratoře ÚBLG
V Úvalu 84/1, 150 06 Praha 5

IISOP_UBLG_09/2013

Leidenská mutace v genu pro faktor V, mutace 20210G>A ve 3'netranslatované oblasti genu pro koagulační faktor II a varianty C677T a 1298A>C v genu pro Metylentetrahydrofolátreduktázu (MTHFR).

IISOP_UBLG_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_UBLG_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 *GCHI* u dopa-responzivní dystonie, gen *AR* u syndromu insensitivity k androgenům, gen *SRY* u poruchy vývoje pohlaví, gen *GJB2* u nesyndromové hluchoty.

IISOP_UBLG_02/2015

CFTR, BRCA1, BRCA2

IISOP_UBLG_01/2017

CFTR, BRCA1, BRCA2

IISOP_UBLG_02/2017

APC, BRCA1, BRCA2, PALB2, TP53, ATM, CDHI, CHEK2, NBN, RAD51C, RAD51D, BARD1, BRIP1, MLH1, MRE11A, MSH2, MSH6, MUTYH, PMS2, PMS2CL, PTEN, RAD50, STK11, EPCAM, FAMI75A, PIK3CA a XRCC2

