

Seznam metod, které jsou zavedeny v rámci flexibilního rozsahu akreditace

Pořadové číslo	Přesný název	Postup prováděn dle SOP	Parametr/Předmět vyšetření	Zavedeno od
1	SEKVENAČNÍ ANALÝZA METODOU SANGER	SOP 4-36-0065 F SOP 4-36-0048 A	geny NF1, NF2, APC, ATM, BAP1, BARD1, BLM, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CDK4, CDKN2A, CHEK2, FH, GREM, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, NBN, PALB2, PMS2, POLD1, POLE, PTCH1, PTEN, RAD50, RAD51C, RAD51D, SMAD4, STK11, SUFU, TP53, PMP22, DHCR7, GJB2, PHOX2B, RUNX2, SHOX, SOX2, KAT6B, FGFR3, HCCS, SPRED1 a TTN	8.2.2021
2	MLPA-FRAGMENTAČNÍ ANALÝZA	SOP 4-36-0064 F SOP 4-36-0049 A	geny NF1, NF2, APC, ATM, BAP1, BARD1, BLM, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CDK4, CDKN2A, CHEK2, FH, GREM, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, NBN, PALB2, PMS2, POLD1, POLE, PTCH1, PTEN, RAD50, RAD51C, RAD51D, SMAD4, STK11, SUFU, TP53, SHOX, RUNX2, CYBA, CYBB, NCF2, NCF4, FOXF1, FGD1, syndromy - CMT1A1, mikrodeleční syndromy 1)	8.2.2021

Tento dokument je vlastnictvím FNHK a jeho šíření mimo organizaci v jakékoliv formě bez souhlasu schvalovatele je zakázáno. Každý zaměstnanec odpovídá za to, že pracuje s platnou verzí dokumentu.
Pořízené kopie jsou pouze informativní!

3	MPS-digitalMLPA	SOP 4-36-0066 F SOP 4-36-0078 A	geny: APC, ATM, BAP1, BARD1, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CDK4, CDKN2A, CHEK2, EPCAM, GREM1, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, NBN, PALB2, PMS2, PTEN, RAD51C, RAD51D, SCG5, SMAD4, STK11 a TP53	5.3.2021
4	QF-PCR – fragmentační analýza na ABI3130/3500	SOP 4-36-0063 F SOP 4-36-0076 A	<p>Parametr vyšetření: Aneuploidie chromosomů 13, 18, 21, X a Y</p> <p>Předmět vyšetření: nativní plodová voda, nesrážlivá krev periferní kultivované amniocyty, buňky CVS, tkáň, kostní dřeň, buňky krevního stěru</p>	30.3.2021

Tento dokument je vlastnictvím FNHK a jeho šíření mimo organizaci v jakékoliv formě bez souhlasu schvalovatele je zakázáno. Každý zaměstnanec odpovídá za to, že pracuje s platnou verzí dokumentu.
Pořízené kopie jsou pouze informativní!

5	Vyšetření mutací v genu CFTR pomocí fragmentační analýzy	SOP 4-36-0063 F SOP 4-36-0004 A	<p>Parametr vyšetření: Rozšířená paleta mutací v <i>CFTR</i> genu: 711+1G>T, 2043delG, 1677delTA, W1282X, R1283M, K710X, 3849+10kbC>T, 2789+5G>A, M1101K, G85E, 3905insT, 1525-1G>A, 2184delA, 3659delC, N1303K, 2184insA, 1812-1G->A, CFTRdele2,3, 2143delT, Y569D, R1162X, A561E, S1251N, P67L, R1158X, 1609delCA, Q493X, E60X, 1898+1G>A, 1898+5G>T, I507del, F508del, V520F, 394delTT, D1152H, V232D, L218X, 621+2T>C, 1717-1G>A, L206W, E92X, 3120+1G>A, G542X, S549N, G551D, 712-1G>T, R553X, 3272-26A>G, R560T, 2183AA>G, R117H, R117C, 1811+1.6kbA>G, 2869insG, Y122X, Q890X, R1066C, R347H, R347P, 1161delC, 1154ins TC, E92K, I336K, R334W, Y1092X (C>A), 621+1G>T, 1078delT, A455E a varianty IVS9: 5T (včetně identifikace TG9-13)/7T/9T.</p> <p>Předmět vyšetření: Venózní krev, amniocyty v plodové vodě a kultivované amniocyty.</p>	26.8.2021
---	--	------------------------------------	---	-----------

Tento dokument je vlastnictvím FNHK a jeho šíření mimo organizaci v jakékoliv formě bez souhlasu schvalovatele je zakázáno. Každý zaměstnanec odpovídá za to, že pracuje s platnou verzí dokumentu.
Pořízené kopie jsou pouze informativní!