



LABORATORNÍ PŘÍRUČKA

Příloha č. 1: Přehled vyšetření s uplatněním flexibilního rozsahu akreditace

- 1) Vyšetření dle SOP-UBLG-51-009 - Vyšetření genů masivním paralelním sekvenováním s využitím obohacovacích a amplifikačních procesů. Flexibilní rozsah uplatněn na: Panel „Hyperlipoproteinémie“:** ABCA1, ABCG5, ABCG8, ANGPTL3, APOA1, APOA5, APOB, APOC2, APOC3, APOE, CETP, GPD1, GPIHBP1, HMGCR, LCAT, LDLR, LDLRAP1, LIPA, LIPC, LMF1, LPA, LPL, MTP, PCSK9, SAR1B, SCARB1, SORT1, STAP1, ANGPTL4, CYP7A1, LIPI, PPARG, MYLIP, LIPG, SLCO1B1, MC4R, MC3R, POMC, LEP, LEPR, PCSK1, SREBF1, SREBF2, DAB2, MIR6886, INS, APOA2, NOS3, GHR, NR1H4, PON1, EPHX2, LEPROT. **Uplatnění flexibility od: 1. 8. 2021.**
- 2) Vyšetření dle SOP-UBLG-51-007 – Vyšetření mutací v CFTR genu (cystická fibróza) fragmentační analýzou. Flexibilní rozsah uplatněn na soubor 68 vyšetřovaných mutací (diagnostická souprava Devyser CFTR 68):** 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(21kb), 2143delT, Y569D, R1162X, A561E, S1251N, P67L,R1158X, 1609delCA, Q493X, E60X,1898+1G>A,1898+5G>T, I507del (ATC), F508del (CTT), 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, 1154insTC, E92K, I336K, R334W, Y1092X(C>A), 621+1G>T, 1078delT, A455E. Dále je tímto vyšetřením možno detekovat T(n) a TG(n) polymorfismus intronu 9 v genu pro CFTR. **Uplatnění flexibility od: 3. 11. 2021.**

Za správnost:

RNDr. Luděk Záveský, Ph.D.

Manažer kvality Zdravotnických laboratoří ÚBLG VFN