

Seznam činností v rámci flexibilního rozsahu akreditace

Název subjektu: Všeobecná fakultní nemocnice v Praze

Název objektu: Zdravotnické laboratoře Ústavu biologie a lékařské genetiky VFN a 1. LF UK

Číslo akreditovaného objektu: 8266

Osvědčení o akreditaci č.: 297/2026

Oblast akreditace: Zdravotnická laboratoř – ČSN EN ISO 15189 ed. 3:2023

Aktualizováno dne: 16. 6. 2026

1. Cytogenetická laboratoř

Albertov 2048/4, 120 00 Praha 2

Vyšetření:

Poř. číslo	Analyt / parametr/diagnostika	Princip vyšetření	Identifikace postupu/ přístrojové vybavení	Vyšetřovaný materiál	Stupně volnosti ¹
816 - Laboratoř lékařské genetiky					
1.	Vyšetření konstitučního karyotypu	Konvenční cytogenetická analýza	SOP-UBLG-50-001, v10; SOP-UBLG-50-002, v10; SOP-UBLG-50-003, v9; PP-UBLG-50-008, v3; PP-UBLG-50-009, v8; PP-UBLG-50-010, v6; PP-UBLG-50-011, v5; PP-UBLG-50-012, v4; LUCIA cytogenetics Karyo	Plodová voda, fetální krev, periferní krev, choriové klky, tkáň potraceného plodu	A, B, D
2.	Vyšetření nebalancovaných chromosomových aberací	aCGH	SOP-UBLG-50-004, v5; PP-UBLG-50-015, v5; GenetiSure Cyto CGH 8x60K Microarray kit (Agilent Technologies); GenetiSure Cyto CGH 4x180K Microarray kit (Agilent Technologies); SureScan Dx Microarray Scanner	Biologický materiál obsahující lidskou nukleovou kyselinu	A, B

Seznam činností v rámci flexibilního rozsahu akreditace

2. Laboratoř molekulární diagnostiky

Albertov 2048/4, 120 00 Praha 2

Vyšetření:

Poř. číslo	Analyt / parametr/diagnostika	Princip vyšetření	Identifikace postupu/ přístrojové vybavení	Vyšetřovaný materiál	Stupně volnosti ¹
816 - Laboratoř lékařské genetiky					
1.	Vyšetření variant germinálního genomu	PCR s reverzní hybridizací	SOP-UBLG-51-001, v5; CF StripAssay®, pracovní postup, CE-IVD, 11/2015	Biologický materiál obsahující lidskou nukleovou kyselinu	A, B, C
2.	Vyšetření aneuploidie chromozomů	QF-PCR	SOP-UBLG-51-004, v6; Devyser Compact, CE-IVD, Návod k použití, 2023; Applied Biosystems® 3130; SeqStudio™	Biologický materiál obsahující lidskou nukleovou kyselinu	A, B, C
3.	Vyšetření variant germinálního genomu	PCR s fragmentační analýzou	SOP-UBLG-51-006, v5; SOP-UBLG-51-008, v3; Devyser AZF, CE-IVD, Návod k použití, May 2021; Applied Biosystems® 3130; SeqStudio™	Biologický materiál obsahující lidskou nukleovou kyselinu	A, B, C
4.	Vyšetření variant germinálního genomu	NGS-MPS #	SOP-UBLG-51-009, v7; PP-UBLG-51-001, v3; PP-UBLG-51-011, v2; PP-UBLG-51-014, v4; PP-UBLG-51-015, v3; PP-UBLG-51-016, v2; PP-UBLG-51-020, v1; PP-UBLG-51-021, v1; I-UBLG-51-002, v2; I-UBLG-51-008, v2; NextSeq 500; NextSeq 2000; Sekvenační platforma Illumina	Biologický materiál obsahující lidskou nukleovou kyselinu	A, B, C

Seznam činností v rámci flexibilního rozsahu akreditace

Poř. číslo	Analyt / parametr/diagnostika	Princip vyšetření	Identifikace postupu/ přístrojové vybavení	Vyšetřovaný materiál	Stupně volnosti ¹
5.	Vyšetření variant germinálního genomu	Sangerovo sekvenování	SOP-UBLG-51-013, v1; PP-UBLG-51-011, v2; PP-UBLG-51-012, v2; I-UBLG-51-001, v2; I-UBLG-51-002, v2; I-UBLG-51-003, v2; Applied Biosystems® 3130; SeqStudio™	Biologický materiál obsahující lidskou nukleovou kyselinu	A, B, C
6.	Vyšetření variant germinálního genomu	MLPA	SOP-UBLG-51-011, v4; SOP-UBLG-51-012, v3; Applied Biosystems® 3130; SeqStudio™	Biologický materiál obsahující lidskou nukleovou kyselinu	A, B, C
7.	Vyšetření variant germinálního genomu	LR-NGS	SOP-UBLG-51-009, v7; PP-UBLG-51-001, v3; PP-UBLG-51-011, v2; PP-UBLG-51-015, v3; PP-UBLG-51-016, v2; PP-UBLG-51-019, v1; PP-UBLG-51-020, v1; I-UBLG-51-002, v2; I-UBLG-51-009, v1; MinION; Sekvenační platforma ONT	Biologický materiál obsahující lidskou nukleovou kyselinu	A, B, C

Upřesnění rozsahu akreditace:

Odbornost / poř. číslo	Detailní informace k činnostem v rozsahu akreditace
816 / 1	Vyšetření mutací v <i>CFTR</i> genu (cystická fibróza) - detekované mutace: CFTRdele2,3(21kb), I507del (ATC), F508del (ATT), 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. Detekuje také T(n) polymorfismus v intronu 8. cDNA referenční sekvence pro <i>CFTR</i> gen = NM_000492.3
816 / 2	Vyšetření aneuploidií chromozomů 13, 18, 21, X a Y – markery: D13S742, D13S634, D13S628, D13S305, D13S1492, D18S978, D18S535, D18S386, D18S976, GATA178F11, D21S1435, D21S11, D21S1411, D21S1444, D21S1442, D21S1437, DXS1187, XHPRT, DXS2390, SRY, DXYS267, DXYS218, AMELXY, AMELX, ZFYX, ZFY, poměry lokusů 7q34 ku Xq13 a 3p24.2 ku Xq21.1.

Seznam činností v rámci flexibilního rozsahu akreditace

Odbornost / poř. číslo	Detailní informace k činnostem v rozsahu akreditace
816 / 3	Vyšetření CAG tripletu v <i>HTT</i> genu (Huntingtonova choroba) Vyšetření mikroleceí v oblasti AZF na Y chromozomu – detekované delece: AZFa=sY84, sY86, sY625, M259; AZFb=sY127, sY131, sY134; AZFc=sY157, sY254, sY255. Detekuje také delece v oblasti sY81, sY90 a přítomnost specifických úseků genů ZFY/ZFX a SRY.
816 / 4	HybrAmp: geny <i>PKD1</i>, <i>PKD2</i> LIPID panel verze 2 (67 genů): <i>ABCA1, ABCG5, ABCG2, ABCG8, ACLY, ANGPTL3, ANGPTL4, APOA1, APOA2, APOA5, APOB, APOC2, APOC3, APOE, CETP, CREB3L3, CYP7A1, DAB2, EPHX2, GCKR, GHR, GPD1, GPIHBP1, HMGCR, INS, LCAT, LDLR, LDLRAP1, LEP, LEPR, LEPROT, LIPA, LIPC, LIPE, LIPG, LIPI, LMF1, LMNA, LMNB1, LMNB2, LPA, LPL, MC3R, MC4R, MIR6886, MTPP, MYLIP, NOS3, NR1H4, PCSK1, PCSK9, PLIN1, PNPLA5, POMC, PON1, PPARG, RBM47, SAR1B, SCARB1, SLC01B1, SORT1, SREBF1, SREBF2, STAP1</i> + geny <i>AMELX, AMELY</i> a <i>SRY</i> na určení pohlaví NEURO panel (177 genů): <i>A2M, ABCA7, ADCY5, ADH1C, ANO3, APOE, APP, ARSB, ATP13A2, ATP1A3, ATXN2, ATXN3, ATXN8OS, BCAP31, BCKDK, BDNF, BST1, C9orf72, CACNA1B, CACNA1G, CACNA1S, CCNF, CLCN1, COMT, COQ2, CSF1R, CYP27A1, CYP2D6, DCAF17, DCTN1, DLG2, DNAJC12, DNAJC13, DNAJC6, DRD3, DUSP10, EIF2AK3, EIF4EBP1, EIF4G1, ELAVL4, FA2H, FAM71A, FAM83A, FBXO7, FIG4, FITM2, FUS, GAK, GBA, GCH1, GIGYF2, GLUD2, GNAL, GPATCH2L, GPNMB, GRIA1, GRIA2, GRIA3, GRIA4, GRIK1, GRIK2, GRIK3, GRIK4, GRIK5, GRIN1, GRIN2A, GRIN2B, GRIN2C, GRIN2D, GRIN3A, GRIN3B, GRN, HFE, HSPA9, HTRA2, CHCHD10, CHCHD2, CHMP2B, INPP5F, KCNJ2, KCNMA1, KMT2B, LIN28A, LRP10, LRRK2, MAOB, MAPT, MC1R, MECP, MIPEP, MIR4697, MOBP, MPO, NOS3, NPC1, NPC2, NR4A2, NUCKS1, OPTN, PARK7, PARL, PDE10A, PDGFB, PDGFRB, PINK1, PLA2G6, PLAUI, PNKD, PODXL, POLG, PRKAG2, PRKN, PRKRA, PRNP, PRRT2, PSEN1, PSEN2, PTPRH, RAB29, RAB39B, RIT2, RNF11, RNF216, RUNX2, SCARB2, SCN4A, SGCE, SHC2, SIGMAR1, SIPA1L2, SLC1A4, SLC20A2, SLC2A1, SLC39A14, SLC6A3, SLC01A2, SMPD1, SNCA, SNCAIP, SNCB, SOD1, SOD2, SORL1, SPG11, SPR, SQSTM1, STK39, STX6, SYNJ1, SYT11, TARDBP, TBK1, TBP, TH, THAP1, TIA1, TMEM175, TMEM229B, TMEM230, TMPRSS9, TNF, TOR1A, TREM2, TRPM7, TUBA4A, UBE3A, UBQLN2, UBTF, UHRF1BP1L, UCHL1, USP24, VAC14, VCP, VPS13A, VPS13C, VPS35, XPR1</i> OIDIP panel verze 1 (263 genů): <i>ABCA1, ABCG5, ABCG8, ACAN, ACE, ACTN4, ADAMTS13, AGT, AGTR1, AGXT, AIP, AKR1C2, AKR1C4, ALB, ALG8, ALG9, AMH, AMHR2, ANGPTL3, ANLN, ANOS1, APOA1, APOA5, APOB, APOC2, APOE, APOL1, AQP2, AR, ARHGDI, ATP1A2, AVPR2, BMP2, BMPRI1B, BRAF, BSND, BTK, C3, CACNA1A, CACNA1D, CACNA1H, CALCA, CALCB, CALCRL, CASR, CBL, CBX2, CCDC8, CD2AP, CD46, CDKL5, CDKN1B, CETP, CFB, CFH, CFHR5, CFI, CFTR, CLCN2, CLCN5, CLCNKA, CLCNKB, COL10A1, COL11A1, COL11A2, COL1A1, COL1A2, COL2A1, COL4A1, COL4A3, COL4A4, COL4A5, COL9A1, COL9A2, COL9A3, COMP, COQ8B, CRB2, CRCP, CREBBP, CUL7, CYP11B1, CYP11B2, DGKE, DHH, DIO1, DIO2, DIO3, DNAJB11, DUOX1, DUOX2, DUOXAI, DUOXAI2, DVLI, DZIP1L, EP300, FBN1, FBN2, FGF8, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FN1, FOXA2, FOXE1, FOXG1, GANAB, GDF5, GH1, GHR, GHRHR, GLI2, GLI3, GNAS, GPD1, GPIHBP1, GRHR, HESX1, HNF1B, HOGA1, HRAS, HSD17B3, CHD7, IGF1, IGF1R, IGF2, IGFALS, IGSF1, IHH, INF2, INSR, IRS4, IYD, KCNJ1, KCNJ5, KRAS, LAMB2, LCAT, LDLR, LDLRAP1, LEP, LEPR, LEPROT, LHCGR, LHX3, LHX4, LIPA, LIPC, LMF1, LMX1B, LPL, LRP5, LZTR1, MAGED2, MAGI2, MAP2K1, MAP2K2, MAP3K1, MATN3, MC3R, MC4R, MCM9, MECP2, MEN1, MYH9, MYO1E, NF1, NF2, NKX2-1, NKX2-5, NPHS1, NPHS2, NPPC, NPR2, NR0B1, NR5A1, NRAS, OBSL1, OCRL, OFD1, OTX2, PAH, PAX2, PAX8, PCSK1, PCSK9, PITX2, PKD2, PKHD1, PLCE1, POMC, POU1F1, PRKAR1A, PRKCSH, PROK2, PROKR2, PROPI, PRRT2, PTH1R, PTHLH, PTPN11, PTPRO, RAF1, RAMP1, RASA2, REN, RIT1, ROR2, RRAS, RUNX2, SAR1B, SCN1A, SEC61A1, SEC61B, SEC63, SECISBP2, SERPINA7, SHH, SHOC2, SHOX, SLC12A1, SLC12A3, SLC16A2, SLC1A3, SLC26A2, SLC26A4, SLC4A4, SLC5A5, SMARCB1, SOS1, SOS2, SOX10, SOX2, SOX3, SOX9, SRD5A2, SRY, STAP1, STAT5B, TBL1X, TG, TGFBRI, TGFBRI2, THBD, THRA, THRB, TMEM67, TPO, TRH, TRHR, TRPC6, TRPS1, TSC1, TSC2, TSHB, TSHR, UBE3A, UMOD, VHL, WNT5A, WTI, ZFPM2</i> OIDIP panel - cílená analýza 62 SNPs: rs2479409, rs629301, rs1367117, rs4299376, rs1564348, rs1800562, rs3757354, rs11220462, rs8017377, rs6511720, rs429358, rs7412, rs2187668, rs7454108, rs4639334, rs2395182, rs7775228, rs4713586, rs2066844, rs2066845, rs2066847, rs1801133, rs1801131, rs1801394, rs9923231, rs1799853, rs1057910, rs2108622, rs56040400, rs373359894, rs6025, rs1800595, rs1799963, rs5918, rs4988235, rs3753394, rs800292, rs1061170, rs3753396, rs1410996, rs1065489, rs2796267, rs2796268, rs1962149, rs859705, rs7144, rs863223306, rs587777176, rs72648337, rs1131691067, rs752405769, rs730880269, rs60284988,

Seznam činností v rámci flexibilního rozsahu akreditace

Odbornost / poř. číslo	Detailní informace k činnostem v rozsahu akreditace
	rs1313468278, rs727503425, rs1600152215, rs1239450803, rs794726837, rs17782313, rs751141, rs75039782, rs1805177 OIDIP panel – cílená analýza (navíc ve verzi 4): <i>ANXA5</i> (NM_001154) - promotor; <i>FSHR</i> (NM_000145) - exon 6, <i>SMN1</i> (NM_000344) - exon 7 a 8 OIDIP panel verze 4 (280 genů): <i>ABCA1, ABCG5, ABCG8, ACAN, ACE, ACTN4, ADAMTS13, AGT, AGTR1, AGXT, AIP, AKR1C2, AKR1C4, ALB, ALG5, ALG6, ALG8, ALG9, AMH, AMHR2, ANGPTL3, ANLN, ANOS1, APOA1, APOA5, APOB, APOC2, APOE, APOL1, AQP2, AR, ARHGDIA, ATP1A2, AVPR2, BMP2, BMPR1B, BRAF, BSND, BTK, C3, CACNA1A, CACNA1D, CACNA1H, CALCA, CALCB, CALCRL, CASR, CBL, CBX2, CCDC8, CD2AP, CD46, CDKL5, CDKN1B, CETP, CFB, CFH, CFHR5, CFI, CFTR, CLCN2, CLCN5, CLCNKA, CLCNKB, COL10A1, COL11A1, COL11A2, COL1A1, COL1A2, COL2A1, COL4A1, COL4A3, COL4A4, COL4A5, COL9A1, COL9A2, COL9A3, COMP, COQ8B, CRB2, CRCP, CREBBP, CUL7, CYP11B1, CYP11B2, DGKE, DHCR7, DHH, DIO1, DIO2, DIO3, DNAJB11, DUOX1, DUOX2, DUOXA1, DUOXA2, DVLI, DZIP1L, EP300, FBN1, FBN2, FGF8, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FN1, FOXA2, FOXE1, FOXG1, GANAB, GCM2, GDF5, GH1, GHR, GHRHR, GJB2, GLI2, GLI3, GNAS, GPD1, GPIHBP1, GREB1, GREB1L, GRHR, HESX1, HNF1B, HOGA1, HRAS, HSD17B3, CHD7, IFT140, IGF1, IGF1R, IGF2, IGFALS, IGSF1, IHH, INF2, INSR, IRS4, IYD, KCNJ1, KCNJ5, KRAS, LAMB2, LCAT, LDLR, LDLRAP1, LEP, LEPR, LEPROT, LHCGR, LHX3, LHX4, LIPA, LIPC, LMF1, LMX1B, LPL, LRP5, LZTR1, MAGED2, MAGI2, MAP2K1, MAP2K2, MAP3K1, MATN3, MC3R, MC4R, MCM9, MECP2, MEN1, MRAS, MYH9, MYO1E, NEK8, NF1, NF2, NKX2-1, NKX2-5, NPHS1, NPHS2, NPPC, NPR2, NR0B1, NR5A1, NRAS, OBSL1, OCRL, OFD1, OTX2, PAH, PAX2, PAX8, PCSK1, PCSK9, PITX2, PKD2, PKHD1, PLCE1, PMM2, POMC, POU1F1, PPP1CB, PRKAR1A, PRKCSH, PROK2, PROKR2, PROPI, PRRT2, PTH1R, PTHLH, PTPN11, PTPRO, RAF1, RAMP1, RASA2, REN, RET, RIT1, ROR2, RRAS, RRAS2, RUNX2, SAR1B, SCN1A, SEC61A1, SEC61B, SEC63, SECISBP2, SERPINA7, SHH, SHOC2, SHOX, SLC12A1, SLC12A3, SLC16A2, SLC1A3, SLC26A2, SLC26A4, SLC26A7, SLC4A4, SLC5A5, SMARCB1, SOS1, SOS2, SOX10, SOX2, SOX3, SOX9, SPRED1, SPRED2, SRD5A2, SRY, STAP1, STAT5B, TBL1X, TG, TGFB1, TGFB2, THBD, THRA, THRB, TMEM67, TPO, TRH, TRHR, TRPC6, TRPS1, TSC1, TSC2, TSHB, TSHR, UBE3A, UMOD, VHL, WNT5A, WTI, ZFPM2</i> EXOMY: Klinický exom – SureSelect Focused Exome (cca 6000 genů a klinicky významných oblastí) WES – SureSelect XT Human All Exon V7, Twist Exome 2.0 (všechny geny lidského exomu) Seznamy genů viz: https://www.vfn.cz/pacienti/kliniky-ustavy/ustav-biologie-a-lekarske-genetiky/laborator/
816/5	Jakákoli část lidského genomu odvozená z GRCh38.p14
816/6	Dostupné proebmixy: P016 pro <i>VHL</i> gen P018 SHOX (pro gen <i>SHOX</i>) P021 SMA (pro geny <i>SMN1/SMN2</i>) P036 Subtelomery mix 1 (jiné než v P070) P046 TSC2 (pro gen <i>TSC2</i>) P047 Retinoblastom (pro <i>RBI</i> gen) P051 Parkinson mix 1 (části genů <i>ATP13A2, GCH1, LRRK2, PARK7, PINK1, PRKN, SNCA, UCHL1</i>) P052 Parkinson mix 2 (části genů <i>ATP13A2, CAV1, CAV2, GCH1, LRRK2, PARK2, UCHL1</i>) P060 SMA Carrier (pro geny <i>SMN1/SMN2</i>) P061 Lissencephaly (pro geny <i>PAFAH1B1, DCX, POMT1, POMGNT1, FLNA</i>) P062 pro <i>LDLR</i> gen P064 Mental Retardation-1 (pro vybrané chromozomální oblasti) P070 Subtelomery mix 2B (jiné než v P036) P099 GCH1-TH-SGCE-PRRT2 (dystonie) P106 MRX (pro vybrané oblasti X chromozomu) P124 pro <i>TSC1</i> gen

Seznam činností v rámci flexibilního rozsahu akreditace

Odbornost / poř. číslo	Detailní informace k činnostem v rozsahu akreditace
	P136 pro gen <i>SLC12A3</i> P147 subtelomerní delecí 1p36 P170 pro <i>APP</i> gen P191 Alport mix 1 (pro gen <i>COL4A5</i> – 1.část) P192 Alport mix 2 (pro gen <i>COL4A5</i> – 2.část) P228 TRPS1-LGS (pro geny <i>TRPS1</i>, <i>EXT1</i>) P236 CFH region (pro <i>CFH</i>, <i>CFHR1</i>, <i>CFHR2</i>, <i>CFHR3</i>, <i>CFHR4</i> and <i>CFHR5</i> geny) P241 MODY mix 1 (pro geny <i>HNF1A</i>, <i>HNF1B</i>, <i>HNF4A</i>, <i>GCK</i>) P245 Microdeletion Syndromes-1 (pro vybrané chromozomální oblasti) P250 DiGeorge (pro vybrané chromozomální oblasti) P266 pro <i>CLCNKB</i> gen P286 Telomere-11 P297 Microdeletion Syndromes-2 (pro vybrané chromozomální oblasti) P337 TSC2 Confirmation (pro gen <i>TSC2</i>) P341 PKHD1 mix 1 (pro gen <i>PKHD1</i>) P342 PKHD1 mix 2 (pro gen <i>PKHD1</i>) P348 ATP1A2-CACNA1A-PRRT2 mix (pro geny <i>ATP1A2</i>, <i>CACANA1A</i>, <i>PRRT2</i>, familiární hemiplagická migréna) P351 pro <i>PKD1</i> gen P352 pro geny <i>PKD1</i> a <i>PKD2</i> P378 pro <i>MUTYH</i> gen P387 pro <i>NPHP1</i> gen P439 pro <i>COL4A3</i> gen P444 pro <i>COL4A4</i> gen P489 BARD1 (pro <i>BARD1</i> gen, vrozené vady, opožděný vývoj) ME028 PWS/AS (Prader Willi syndrom, Angelman syndrom) ME030 BWS/RSS (Beckwith-Wiedemann syndrome, Russell-Silver syndrome, proby v genech <i>NSD1</i>, <i>H19</i>, <i>IGF2</i>, <i>KCNQ1</i>, <i>KCNQ1OT1</i>, <i>CDKN1C</i>)
816/7	OXFORD NANOPORE TECHNOLOGIES (ONT): amplikony odvozené z GRCh38.p14

Vysvětlivky:

¹ Zavedené stupně volnosti podle MPA 00-09-...:

A - Flexibilita týkající se dokumentovaného postupu vyšetření/odběru

B - Flexibilita týkající se techniky

C - Flexibilita týkající se analytů/parametrů

D - Flexibilita týkající se vyšetřovaného materiálu

E - Flexibilita týkající se míst poskytování POCT vyšetření

Není-li uveden žádný stupeň volnosti, nemůže laboratoř pro dané vyšetření uplatňovat flexibilní přístup k rozsahu akreditace.

Sekvenování NGS-MPS je prováděno jako externí služba poskytovaná dodavatelem v rámci stejného právního subjektu.

Seznam činností v rámci flexibilního rozsahu akreditace

aCGH	Oligonukleotidová komparativní genomová hybridizace na čipu (z angl. <i>array Comparative Genome Hybridization</i>)
AZF	azoospermický faktor
LR-NGS	sekvenování dlouhým čtením (z angl. <i>Long-Read Sequencing</i>)
MLPA	Multiplexová amplifikace ligovaných prób (z angl. <i>Multiplex Ligation-Dependent Probe Amplification</i>)
MODY	monogenní diabetes u mladých (z angl. <i>Maturity-Onset Diabetes of the Young</i>)
MRX	mentální retardace vázaná na X chromozom (z angl. <i>Mental Retardation, X-Linked</i>)
NGS-MPS	Sekvenování nové generace – masivní paralelní sekvenování (z angl. <i>Next Generation Sequencing – Massive Parallel Sequencing</i>)
OIDIP	Otevřený interdisciplinární diagnostický panel
ONT	Oxford nanopore technology
PCR	Polymerázová řetězová reakce (z angl. <i>Polymerase Chain Reaction</i>)
QF-PCR	Kvantitativní fluorescenční polymerázová řetězová reakce (z angl. <i>Quantitative Fluorescent Polymerase Chain Reaction</i>)
SMA	spinální muskulární atrofie
SNP	Jednonukleotidový polymorfismus (z angl. <i>Single-Nucleotide Polymorphism</i>)
WES	sekvenování celého exomu (z angl. <i>Whole Exome Sequencing</i>)