

Akreditovaný subjekt podle ČSN EN ISO 15189:2013:

Fakultní Thomayerova nemocnice
Ústav patologie a molekulární medicíny 3. LF UK a TN,
Laboratoř molekulární genetiky
Václavská 800, Krč, 140 00 Praha 4

Vyšetření:

Pořadové číslo	Přesný název postupu vyšetření	Identifikace postupu vyšetření	Předmět vyšetření
816 - Laboratoř lékařské genetiky			
1.	Molekulárně genetické vyšetření trombofilních markerů metodou Real Time PCR: Leidenská mutace c.1691g>a v genu pro FV, mutace c.20210G>A v genu pro prothrombin (FII)	SOPV-540-6	Krev, izolovaná DNA
2.	Vyšetření mutací genu PRNP (dědičná forma prionového onemocnění) metodou přímého sekvenování	SOPV-540-7A	Kostní dřeň, krev, izolovaná DNA
3.	Vyšetření mutací genu PRNP (dědičná forma prionového onemocnění) metodou restriční analýzy	SOPV-540-7B	Kostní dřeň, krev, izolovaná DNA
4.	Detekce mutací onkogenů KRAS, NRAS a BRAF metodou reverzní hybridizace*	SOPV-540-8	Parafínový blok
5.	Detekce mutací v tyrozinkinázové doméně genu EGFR metodou reverzní hybridizace**	SOPV-540-9	Krev, parafínový blok, cytologický nátěr
6.	Vyšetření mikrosatelitové nestability (MSI) v nádorové tkáni metodou PCR amplifikace vybraných oblastí a fragmentační analýzou***	SOPV-540-10	Krev, parafínový blok, izolovaná DNA
7.	Vyšetření genotypu apolipoproteinu E (APOE) metodou real time PCR	SOPV-540-11	Krev, izolovaná DNA
8.	Vyšetření mutací asociovaných s deficiencí alfa-1-antitrypsinu (alely S a Z) metodou restriční analýzy	SOPV-540-12	Krev, izolovaná DNA

Akreditovaný subjekt podle ČSN EN ISO 15189:2013:

Fakultní Thomayerova nemocnice
Ústav patologie a molekulární medicíny 3. LF UK a TN,
Laboratoř molekulární genetiky
Václavská 800, Krč, 140 00 Praha 4

Vysvětlivky:

***KRAS**

exon 2: kodon 12 Ala (c.35G>C), kodon 12 Arg (c.34G>C), kodon 12 Asp (c.35G>A), kodon 12 Cys (c.34G>T), kodon 12 Ile (c.34_35delGGinsAT), kodon 12 Leu (c.34_35delGGinsCT), kodon 12 Ser (c.34G>A), kodon 12 Val (c.35G>T), kodon 13 Ala (c.38G>C), kodon 13 Arg (c.37G>C), kodon 13 Asp (c.38G>A), kodon 13 Cys (c.37G>T), kodon 13 Ser (c.37G>A), kodon 13 Val (c.38G>T),

exon 3: kodon 59 Glu (c.176C>A), kodon 59 Gly (c.176C>G), kodon 59 Thr (c.175G>A), kodon 60 Val (c.179G>T), kodon 61 Arg (c.182A>G), kodon 61 His (c.183A>C), kodon 61 His (c.183A>T), kodon 61 Leu (c.182A>T), kodon 61 Lys (c.181C>A),

exon 4: kodon 117 Asn (c.351A>C), kodon 117 Asn (c.351A>T), kodon 117 Glu (c.349A>G), kodon 146 Thr (c.436G>A), kodon 146 Pro (c.436G>C), kodon 146 Val (c.437C>T).

NRAS

exon 2: kodon 12 Ala (c.35G>C), kodon 12 Arg (c.34G>C), kodon 12 Asp (c.35G>A), kodon 12 Cys (c.34G>T), kodon 12 Ser (c.34G>A), kodon 12 Val (c.35G>T), kodon kodon 13 Arg (c.37G>C), kodon 13 Asp (c.38G>A), kodon 13 Cys (c.37G>T), kodon 13 Val (c.38G>T)

exon 3: kodon 59 Asp(c.176C>A), kodon 59 Thr (c.175G>A), kodon 60 Arg (c.178G>C), kodon 60 Glu (c.179G>A), kodon 61 Arg (c.182A>G), kodon 61 Glu (c.181C>G), kodon 61 His (c.183A>C), kodon 61 His (c.183A>T), kodon 61 Leu (c.182A>T), kodon 61 Lys (c.181C>A), kodon 61 Pro (c.182A>C),

exon 4: kodon 146 Thr (c.436G>A)

BRAF

BRAF-V600E (c.1799T>A), BRAF-V600A (c.1799T>C), BRAF-V600D (c.1799TG>AT), BRAF-V600E (c.1799_1800TG>AA), BRAF-V600G (c.1799T>G), BRAF-V600K (c.1798_1799GT>AA), BRAF-V600M (c.1798G>A), BRAF-V600R (c.1798T_1799GT>AG), BRAF-K601E (c.1801A>G)

****EGFR**

exon 18: p.G719C (c.2155G>T), p.G719S (c.2155G>A), p.G719A (c.2156G>C)

exon 19: p.K745_E749del (c.2233_2247del), p.E746_A750del (c.2235_2249del),

p.E746_A750delinsIP (c.2235_2248delinsAATTC), p.E746_A750del (c.2236_2250del),

p.E746_T751delinsIP (c.2235_2251delinsAATTC), p.E746_T751del (c.2236_2253del),

p.E746_T751delinsA (c.2237_2251del), p.E746_T751delinsV (c.2237_2252delinsT),

p.E746_T751delinsVA (c.2237_2253delinsTTGCT), p.E746_S752delinsI (c.2235_2255delinsAAT),

p.E746_S752delinsA (c.2237_2254del), p.E746_S752delinsV (c.2237_2255delinsT)

p.E746_S752delinsD (c.2238_2255del), p.E746_P753delinsVS (c.2237_2257delinsTCT)

Akreditovaný subjekt podle ČSN EN ISO 15189:2013:

Fakultní Thomayerova nemocnice
Ústav patologie a molekulární medicíny 3. LF UK a TN,
Laboratoř molekulární genetiky
Václavská 800, Krč, 140 00 Praha 4

p.L747_E749del (c.2239_2247del), p.L747_A750delinsP (c.2238_2248delinsGC),
p.L747_A750delinsP (c.2239_2248delinsC), p.L747_T751delinsP (c.2239_2251delinsC),
p.L747_T751delinsS (c.2240_2251del), p.L747_T751del c.2240_2254del*
*identická s c.2238_2252del a c.2239_2253del
p.L747_S752del (c.2239_2256del), p.L747_S752delinsQ (c.2239_2256delinsCAA),
p.L747_P753delinsQ (c.2239_2258delinsCA), p.L747_P753delinsS (c.2240_2257del)
exon 20: p.T790M (c.2369C>T)
exon 21: p.L858R (c.2573T>G), p.L861Q (c.2582T>A).

*****Seznam testovaných mikrosatelitových markerů:**

Lokus NR-21
Lokus BAT-26
Lokus BAT 25
Lokus NR-24
Lokus NR-22