

**Die Anlage bildet einen integrierten Bestandteil
der Akkreditierungsurkunde Nr.: 154/2015 vom: 02.03.2015**

Akkreditiertes Subjekt nach ČSN EN ISO 15189: 2013

Institut reprodukční medicíny a genetiky s.r.o.

Labor für medizinische Genetik
Bělehradská 14, 360 01 Karlovy Vary

Untersuchung:

Laufende Nummer	Genau Benennung des Untersuchungsverfahrens	Identifikation des Untersuchungsverfahrens	Untersuchungsgegenstand
816 - Labor für medizinische Genetik			
1.	Zytogenetische Bestimmung des Karyotyps aus biologischem Stoff	SOP 01	Fetal- und peripheres Blut, Fruchtwasser
2.	Untersuchung von Aneuploidien, Mikrodeletionen und strukturellen Chromosomenänderungen mittels FISH-Verfahren	SOP 02	Fetal- und peripheres Blut, Blastomeren, Fruchtwasser
3.	A - Molekulargenetische Untersuchung von 29 Mutationen des CFTR Gens mittels Elucigene 29v2 B - Nachuntersuchung der slawischen Mutation CFTRdele2,3 (21kb) mittels allelisch spezifischer PCR Reaktion und Analyse im Agarosegel	SOP 03	peripheres Blut, Bukkalabstrich
4.	Molekulargenetische Untersuchung von thrombophilen Mutationen mittels REAL-time PCR	SOP 04	peripheres Blut, Bukkalabstrich
5.	Molekulargenetische Untersuchung von Mikrodeletionen im Y-Chromosom mittels allelisch spezifischer PCR Reaktion und nachfolgender Elektrophorese im Agarosegel	SOP 05	peripheres Blut, Bukkalabstrich
6.	Molekulargenetische Untersuchung von 34 Mutationen und 1 Polymorphismus des CFTR-Gens mittels Verfahren StripAssay	SOP 06	peripheres Blut, Bukkalabstrich
7.	Molekulargenetische Untersuchung von Mikrodeletionen im Y-Chromosom mittels Set YChromStrip	SOP 09	peripheres Blut, Bukkalabstrich



**Die Anlage bildet einen integrierten Bestandteil
der Akkreditierungsurkunde Nr.: 154/2015 vom: 02.03.2015**

Akkreditiertes Subjekt nach ČSN EN ISO 15189: 2013

Institut reprodukční medicíny a genetiky s.r.o.

Labor für medizinische Genetik
Bělehradská 14, 360 01 Karlovy Vary

Übersicht der untersuchten Mutationen:

CFTR

F508del, 1717-1G>A, G542X, W1282X, N1303K, 3849+10kbC>T, 394delTT, 621+1G>T, G551D, R117H, R1162X, R334W, A455E, 2183AA>G, 3659delC, 1078delT, dI507, R347P, R553X, 3120+1G>A, 2789+5G>A, 1898+1G>A, 711+1G>T, G85E, 2184delA, R560T, CFTR dele 2,3(21kb), 2143delT, 2184insA, 3905insT, Y122X, R347H, 3272-26A>G, Y1092X, IVS8 5T/7T/9T

MDY

AZFa- Loci sY84, sY86
AZFb- Loci sY127, sY134
AZFc- Loci sY254, sY255
ZFY/ZFX Gen - Kontrollamplifikationen

TM

Mutation A1298C im Gen für MTHFR
Mutation C677T im Gen für MTHFR
Leiden-Mutationen G1691A im Gen für Faktor V
Mutationen 20210A im Gen für Protrombin (Faktor II)
Mutationen 4G/5G im Gen PAI-1 (Plasminogen Activator Inhibitor-1)

