

FQ-MGL-013-05 Záznam o flexibilitě

Identifikace – původní SOP:	SOP-MGL-013
Název:	Vyšetření genových mutací metodou masivně paralelního sekvenování

Seznam aplikací a jejich verzí zavedených v rozsahu flexibility

Identifikace aplikace / verze	Předmět metody Rozsah vyšetřovaných parametrů	Odpovědná osoba za uvolnění verze do provozu	Datum
NGS panelu genů pro hereditární nádorová onemocnění – Czecanca / verze 0	APC; ATM; BAP1; BARD1; BLM; BMPR1A; BRCA1; BRCA2; BRIP1; CDH1; CDK4; CDKN2A; CHEK2; DICER1; DPYD; EPCAM; EXT1; EXT2; FANCA; FANCB; FANCC; FANCD2; FANCE; FANCF; FANCG; FANCI; FANCL; FANCM; FH; FLCN; GATA2; KIT; MEN1; MET; MLH1; MLH3; MRE11A; MSH2; MSH6; MUTYH; NBN; NF1; NF2; PALB2; POLD1; POLE; PRKAR1A; PTCH1; PTEN; RAD50; RAD51; RAD51C; RAD51D; RB1; RECQL; RECQL4; RET; SDHB; SMAD4; SMARCA4; SMARCB1; STK11; SUFU; TERT; TMEM127; TP53; TSC1; TSC2; VHL; WT1	Mgr. Martina Bittóová	03/2017
Rozšířený prekoncepční NGS panel – Carrier Test / verze 0	ABCA4; ACADM; ACADS; ACADVL; ADGRV1; AGL; ALPL; ANXA5; AR; ARSA; ASL; ASPA; ASS1; ATM; ATP7B; BCHE; BLM; BTD; CBS; CDH23; CFTR; CHRNE; CLRN1; COL4A5; CTNS; CYP21A2; CYP27A1; DHCR7; F2; F5; FAH; FSHR; G6PC; GALT; GBA; GCDH; GJB2; GLA; GLB1; GNPTAB; HADHA; HBB; HEXA; HFE; IDUA; IKBKAP; IL2RG; MCCC1; MCCC2; MEFV; MTHFR; MTM1; MYO7A; NBN; NPC1; NPC2; OTC; PAH; PCDH15; PEX1; PEX10; PEX12; PEX13; PEX14; PEX16; PEX2; PEX6; PEX7; PMM2; SERPINA1; SGSH; SLC26A4; SMN1; SMPD1; TGM1; TPP1; USH1C; USH2A	Mgr. Martina Bittóová	08/2017
NGS panelu genů pro hereditární nádorová onemocnění – Czecanca / verze 1	Obsah verze 0 + DIS3L2; PMS2; SBDS; SDHAF2; SDHA; SDHC; SDHD; SLX4;	Mgr. Martina Bittóová	05/2018