

ÚSTAV LÉKAŘSKÉ GENETIKY

Ústav lékařské genetiky je umístěn v areálu Fakultní nemocnice v Olomouci v samostatné budově T a má bezprostřední návaznost na ostatní kliniky a komplement FNOL.

ZÁKLADNÍ CHARAKTERISTIKA

Ústav lékařské genetiky zajišťuje vysoce specializovanou péči o rodiny a jedince s výskytem nebo rizikem výskytu vrozených vývojových vad, dědičných onemocnění a onemocnění s genetickou predispozicí. Ústav je rozdělen na několik pracovišť, která zajišťují péči na úrovni regionální a nadregionální v rámci EU.

Laboratoře Ústavu lékařské genetiky jsou akreditovány dle ISO 15189.

Pracoviště plní pregraduální i postgraduální pedagogické úkoly, je akreditovaným pracovištěm atestační přípravy a zkoušek v oboru. Postupně bylo obhájeno několik desítek dizertačních prací. Dlouhodobě má certifikát pro habilitační a profesorská řízení. Průběžně je zapojeno do řešení různých typů výzkumných grantů.

ZDRAVOTNICKÉ ČINNOSTI

- Ústav lékařské genetiky je rozdělen na několik pracovišť se specifickou zdravotnickou činností.

1. Genetická poradna

Komplexní lékařsko-genetická péče podle Koncepce oboru lékařská genetika MZ ČR.

Genetické poradenství celého spektra geneticky podmíněných vrozených vývojových vad a dědičných onemocnění. Využívá bohaté nabídky vlastních aktualizovaných sborníků a počítačových dysmorfologických databází (LDDb).

Vedení dokumentace pacientů s geneticky podmíněnými abnormalitami. Její archivace.

Lipidová poradna pro děti s diagnostikou, léčbou a dispenzarizací pacientů s poruchou metabolismu lipoproteinů, certifikované pracoviště projektu MEDPED.

2. Laboratoř DNA

Izolace a uchování DNA, DNA analýzy vybraných nemocí, DNA analýza aneuploidií, paternitní zkoušky, identifikace osob. Prenatální a postnatální diagnostika s využitím moderních molekulárně-genetických metod včetně kapilární elektroforézy a real time PCR a NGS.

Laboratoř DNA diagnostiky se zabývá vyšetřováním řady geneticky podmíněných onemocnění jak na úrovni postnatální, tak i prenatální.

V současné době jsou využívány především následující metody: PCR, QF PCR, Real-time PCR, sekvencování, DGGE, MLPA, MSQ PCR, HRM, NGS.

Prováděná vyšetření jsou specifikována v žádance.

3. Prenatální cytogenetická laboratoř

Prenatální vyšetření karyotypu z buněk plodové vody a tkáně choria při použití rozsáhlého spektra barvicích metod. Kultivace potratové tkáně. Využití automatických analyzátorů mitóz, FISH techniky.

4. Postnatální cytogenetická laboratoř

Postnatální vyšetření karyotypu z krevních lymfocytů a dalších tkání. Vyšetření na mutagenезu, FISH technika. Kultivace kožních fibroblastů. Postnatální diagnostika s využitím moderních cytogenetických metod, automatických analyzátorů mitóz.

DISPOZIČNÍ ČLENĚNÍ

V současné době je Ústav rozdělen na klinická pracoviště (genetická poradna) a laboratorní kompartment (laboratoř DNA, prenatální cytogenetická laboratoř, postnatální cytogenetická laboratoř). Pracoviště se nacházejí v samostatné budově T u horní brány vjezdu do FNOL.