

KRITICKÉ HODNOTY výsledků

SOP-01-01: Cytogenetické vyšetření z choriových klků (CVS) barvicími technikami.
SOP-01-02: Cytogenetické vyšetření amniocytů z plodové vody barvicími technikami.
SOP-02-01: Cytogenetické vyšetření lymfocytů periferní krve barvicími technikami.
Jakákoliv odchylka od fyziologického karyotypu (46,XX, 46,XY) ve smyslu početním nebo strukturním.
Analytická interpretace je uváděna ve výsledkovém listu.

SOP-01-05: Detekce cytogenetických změn metodou fluorescenční in situ hybridizace (FISH).
Kritickou hodnotou pro enumerační sondy (lokusově specifické a alfa satelitní) je počet (procentní zastoupení) buněk s odlišným počtem signálů než 2, u sond X a Y procento buněk s jiným signálem než XY u muže a XX u ženy.

SOP-03-31: Analýza DNA metodou PCR s elektroforetickou detekcí produktu
Přítomnost fragmentu o délce 207 bp. Slabý signál specifických produktů.
Absence některého z Y specifických fragmentů. Absence fragmentu 495bp ZFY/X.

SOP-03-32: Detekce sekvenčních variant v genech sekvenováním dle Sangera
SOP-03-34: Stanovení genomických změn metodou MLPA
Kritická hodnota - odchylka DQ od normálních hodnot. Analytická interpretace je uváděna ve výsledkovém listu.

Tab. 1 – vztah DQ a počtu kopií (genu/exonu/lokusu...)

Normalní	$0.80 < DQ < 1.20$	normální hodnota
Heterozygotní duplikace	$1.30 < DQ < 1.65$	kritická hodnota 2-3 kopie
Triplikace	$1.75 < DQ < 2.15$	kritická hodnota 2-4 kopie
Heterozygotní delece	$0.40 < DQ < 0.65$	kritická hodnota 2- 1 kopie
Homozygotní delece	0	kritická hodnota 0

SOP-03-33: Mutační analýza genů metodou NGS 3
Pokrytí oblastí zájmu (ROI), počet čtení minimálně 4.

SOP-03-35: Analýza fluorescenčně značených DNA fragmentů metodou kapilární elektroforézy
Výška píku minimálně 5-ti násobek fluorescenčního pozadí.
Tři píky v poměru 1:1:1 nebo 2 alely v poměru 2:1/1:2. Hodnoty 0.45 až 0.65 a 1.8 až 2.4. Hodnoty (1.4-1.8 a 0.65-0.8) ležící mimo normální a trialelické rozmezí se uvádí jako nehodnotitelné.
Přítomnost signálu pro patologickou alelu. Slabý nebo chybějící PCR produkt na kontrolní elektroforéze. Slabý signál hybridizace.
Analytická interpretace je uváděna ve výsledkovém listu.

Vypracovala: Ing. Jana Duchoslavová, Ph.D.

Schválil: doc. RNDr. Radek Vrtěl, Ph.D.