



KRITICKÉ HODNOTY výsledků

SOP-01-01: Cytogenetické vyšetření z choriových klků (CVS).

SOP-01-02: Cytogenetické vyšetření amniocytů z plodové vody.

SOP-02-01: Cytogenetické vyšetření lymfocytů periferní krve.

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.