



KRITICKÉ HODNOTY výsledků

Cytogenetická laboratoř

1. SOP-01-01: Cytogenetické vyšetření z choriových klků (CVS).
2. SOP-01-02: Cytogenetické vyšetření amniocytů z plodové vody.
3. 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.

4. 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.

5. SOP-01-04: Vyšetření chromozomálních aberací metodou MLPA
6. SOP-01-06: Screening mutací v genu SHOX metodou MLPA a sekvenováním podle Sanger.

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

Laboratoř DNA

1. SOP-03-01: Fragment o délce 91 ± 1 bp a výška píku minimálně 5-ti násobek fluorescenčního pozadí
2. SOP-03-02: Přítomnost fragmentu o délce 207 bp. Slabý signál specifických produktů.
3. SOP-03-03: Absence některého z Y specifických fragmentů. Absence fragmentu 495bp ZFY/X.
4. SOP-03-05: 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.
5. SOP-03-10: Přítomnost signálu pro patologickou alelu. Slabý nebo chybějící PCR produkt na kontrolní elektroforéze. Slabý signál hybridizace.
6. SOP-03-13: Neaplikováno

Analytická interpretace je uváděna ve výsledkovém listu.

Vypracovala: RNDr. Pavlína Čapková, Ph.D.

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