



SEZNAM LABORATORNÍCH VYŠETŘENÍ PROVÁDĚNÝCH NA GEN

Číslo metody	Název metody	Primární biologický materiál	Doba odezvy	Podmínky odběru
SOP-01-01 @	Cytogenetické vyšetření z choriových klků (CVS)	Choriová tkáň	4 týdny	str. 8 LM
SOP-01-02 @	Cytogenetické vyšetření amniocytů z plodové vody	Plodová voda	4 týdny	str. 8 LM
SOP-01-03	Cytogenetické vyšetření z biopsií po umělém ukončení gravidity nebo spontánním abortu (choriových klků, kůže, placenty)	potratová tkáň	4 týdny	str. 8 LM
SOP-01-04	Vyšetření chromozomálních aberací metodou MLPA	Periferní krev, bukalní stěr, choriové klky, plodová voda, tkáňové biopsie a DNA	8 týdnů	str. 9 LM
SOP-01-05 @	Detekce cytogenetických změn metodou fluorescenční in situ hybridizace (FISH)	Periferní krev, bukalní stěr, choriové klky, plodová voda, bioptická tkáň, spermie	4 týdny	str. 8 LM
SOP-01-06	Screening mutací v genu SHOX metodou MLPA a sekvenováním podle Sangera	Periferní krev, bukalní stěr, DNA	9 týdnů	str. 9 LM
SOP-01-07	Detekce metylačních a genomických změn metodou MS-MLPA (Beckwith -Wiedemann/Silver-Russell/Prader-Willi/Angelman sy)	Periferní krev, bukalní stěr, DNA	8 týdnů	str. 9 LM
SOP-02-01 @	Cytogenetické vyšetření lymfocytů periferní krve	Periferní krev	4 týdny	str. 8 LM
SOP-02-02	Cytogenetické vyšetření mutagenезy	Periferní krev	4 týdny	str. 8 LM
SOP-03-01 @	Detekce mutace F508del v genu CFTR pomocí PCR s fluorescenčně značeným primerem na kapilární elektroforéze	Periferní krev, bukalní stěr, choriové klky, plodová voda a DNA	1 týden	str. 9 LM
SOP-03-02 @	Detekce mutace CFTRdele2,3(21 kb) v genu CFTR užitím PCR a analýzou v gelu	Periferní krev, bukalní stěr, choriové klky, plodová voda a DNA	2 týdny	str. 9 LM
SOP-03-03 @	Test mikrodeleci Y chromozomu v oblasti AZF užitím Multiplex PCR a analýzou v gelu	Periferní krev, bukalní stěr, choriové klky, plodová voda a DNA	3 týdny	str. 9 LM
SOP-03-04	Detekce mutací v genu pro Connexin26 (GJB2 gen)	Periferní krev a DNA	12 týdnů	str. 9 LM
SOP-03-05 @	Detekce aneuploidii chromozomů 13, 18, 21 a stanovení genotypického pohlaví metodou QF PCR	Periferní krev, bukalní stěr, choriové klky, plodová voda a DNA	4 dny	str. 9 LM
SOP-03-06	Detekce bodových mutací v TSC genech	Periferní krev, bukalní stěr, choriové klky, plodová voda a DNA	1 rok	str. 9 LM
SOP-03-07	Určení počtu CAG repetice u HD	Periferní krev a DNA	8 týdnů	str. 9 LM
SOP-03-08	Sekvenční analýza genomické DNA	DNA	4 týdny	str. 9 LM
SOP -03-09	Metylačně senzitivní PCR pro diagnostiku PWS a AS (doplňkově k SOP-01-07)	Periferní krev a DNA	8 týdnů	str. 9 LM
SOP-03-10 @	Detekce panelu mutací v genu CFTR, A) reverzní hybridizací B) fragmentační analýzou	Periferní krev, bukalní stěr, choriové klky, plodová voda a DNA	4 týdny	str. 9 LM
SOP- 03-11	Analýza počtu CGG opakování v genu FMR1 metodou fluorescenční, metylačně specifické PCR	Periferní krev a DNA	8 týdnů	str. 9 LM
SOP-03-12	Stanovení RHD genotypu plodu z maternální plazmy	Periferní krev	3 týdny	str. 9 LM
SOP-03-13 @	Analýza mutací genů BRCA1 a BRCA2 metodou MPS, MLPA a sekvenováním podle Sangera	Periferní krev a DNA	12 měsíců	str. 9 LM



SOP-03-14	Testování uniparentální disomie (AS, PWS, RSS) metodou fragmentační analýzy (doplňkově k metodě SOP-01-07)	Periferní krev a DNA	8 týdnů	str. 9 LM
SOP-03-15	Stanovení počtu kopií genů SMN1 a SMN2 metodou MLPA	Periferní krev a DNA	4 týdnů	str. 9 LM
SOP-03-16	Gilbertův sy - detekce inserce TA sekvence v promotoru UGT1A1 genu pomocí PCR s fluorescenčně značeným primerem na kapilární elektroforéze	Periferní krev a DNA	4 týdny	str. 9 LM
	Izolace DNA	Periferní krev, bukalní stěr, choriové klky, plodová voda	1 týden	str. 9 LM

@ akreditovaná metoda

Vypracovala: RNDr. Pavlína Čapková, Ph.D.

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