

Akreditovaný subjekt podle ČSN EN ISO 15189: 2013

Institut reprodukční medicíny a genetiky s.r.o.

Laboratoř lékařské genetiky

Bělehradská 14, 360 01 Karlovy Vary

Vyšetření:

Pořadové číslo	Přesný název postupu vyšetření	Identifikace postupu vyšetření	Předmět vyšetření
816 - Laboratoř lékařské genetiky			
1.	Cytogenetické vyšetření karyotypu z biologického materiálu	SOP 01	fetální a periferní krev, plodová voda
2.	Vyšetření aneuploidií, mikroleccí a strukturálních změn chromozomů metodou FISH	SOP 02	fetální a periferní krev, blastomera, plodová voda
3.	A - Molekulárně genetické vyšetření 29 mutací CFTR genu metodou Elucigenen 29v2 B - Dovyšetření slovanské mutace CFTRdele2,3 (21kb) pomocí alelicky specifické PCR reakce a analýzy v agarozovém gelu	SOP 03	periferní krev, bukalní stěr
4.	Molekulárně genetické vyšetření trombofilních mutací pomocí REAL-time PCR	SOP 04	periferní krev, bukalní stěr
5.	Molekulárně genetické vyšetření mikroleccí chromozomu Y pomocí alelicky specifické PCR reakce a následné elektroforézy v agarozovém gelu	SOP 05	periferní krev, bukalní stěr
6.	Molekulárně genetické vyšetření 34 mutací a 1 polymorfismu CFTR genu metodou StripAssay	SOP 06	periferní krev, bukalní stěr
7.	Molekulárně genetické vyšetření mikroleccí chromozomu Y pomocí kitu YChromStrip	SOP 09	periferní krev, bukalní stěr



Akreditovaný subjekt podle ČSN EN ISO 15189: 2013

Institut reprodukční medicíny a genetiky s.r.o.

Laboratoř lékařské genetiky

Bělehradská 14, 360 01 Karlovy Vary

Přehled vyšetřovaných mutací:

CFTR

F508del, 1717-1G>A, G542X, W1282X, N1303K, 3849+10kbC>T, 394delTT, 621+1G>T, G551D, R117H, R1162X, R334W, A455E, 2183AA>G, 3659delC, 1078delT, dI507, R347P, R553X, 3120+1G>A, 2789+5G>A, 1898+1G>A, 711+1G>T, G85E, 2184delA, R560T, CFTR dele 2,3(21kb), 2143delT, 2184insA, 3905insT, Y122X, R347H, 3272-26A>G, Y1092X, IVS8 5T/7T/9T

MDY

AZFa- lokusy sY84, sY86

AZFb- lokusy sY127, sY134

AZFc- lokusy sY254, sY255

ZFY/ZFX gen - kontrolní amplifikace

TM

mutace A1298C v genu pro MTHFR

mutace C677T v genu pro MTHFR

Leidenské mutace G1691A v genu pro Faktor V

mutace 20210A v genu pro Protrombin (Faktor II)

mutace 4G/5G v genu PAI-1 (Plasminogen Activator Inhibitor-1)

