

Akreditovaný subjekt podle ČSN EN ISO 15189:2013:

Institut reprodukční medicíny a genetiky s.r.o.

Laboratoř lékařské genetiky
Bělehradská 1042/14, 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, mikrodelecí a strukturálních změn chromozomů metodou FISH	SOP - 02	Fetální a periferní krev, blastomera, plodová voda, tkáň plodu
3.	A* – Molekulárně genetické vyšetření 29 mutací CFTR genu metodou Elucigene™ CF29v.2 B* – Dovyšetření slovanské mutace CFTR dele2,3 (21kb) pomocí alelicky specifické PCR reakce a analýzy v agarózovém gelu	SOP - 03	Periferní krev, bukalní stěr, plodová voda
4.	Molekulárně genetické vyšetření trombofilních mutací*** pomocí Real-time PCR	SOP - 04	Periferní krev, bukalní stěr, plodová voda, tkáň plodu
5.	Molekulárně genetické vyšetření mikrodelecí chromozomu Y** pomocí alelicky specifické PCR reakce a následné elektroforézy v agarózovém gelu	SOP - 05	Periferní krev, bukalní stěr, plodová voda, tkáň plodu
6.	Molekulárně genetické vyšetření 34 mutací a 1 polymorfismu CFTR genu* metodou StripAssay	SOP - 06	Periferní krev, bukalní stěr, plodová voda, tkáň plodu
7.	Molekulárně genetické vyšetření mikrodelecí chromozomu Y** pomocí kitu YChromStrip	SOP - 09	Periferní krev, bukalní stěr, plodová voda, tkáň plodu



Akreditovaný subjekt podle ČSN EN ISO 15189:2013:

Institut reprodukční medicíny a genetiky s.r.o.
Laboratoř lékařské genetiky
Bělehradská 1042/14, 360 01 Karlovy Vary

Pořadové číslo	Přesný název postupu vyšetření	Identifikace postupu vyšetření	Předmět vyšetření
8.	Vyšetření počtu kopií CNV metodou komparativní genomové hybridizace na čipu (array CGH)	SOP - 15	Fetální a periferní krev, bukální stěr, plodová voda, tkáň plodu

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
Leidské 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)

