

**Oddělení lékařské genetiky (OLG)**

**Před vyšetřením je nutná konzultace klinického genetika. Objednávky a konzultace v pracovní dny 7:30-15:00. Je vyžadován informovaný souhlas s vyšetřením.**

Název vyšetření	Číslo vyšetření	Metoda	Příjem Omezení	Materiál	Dostupnost výsledku STATIM	Dostupnost výsledku
<b>Cytogenetická laboratoř</b>						
Vyšetření karyotypu z periferní krve			Po, Út 7:30-11:00 event. po dohodě	krev s heparinem	do 7 dnů	
Vyšetření karyotypu z plodové vody			denně	plodová voda ve sterilní zkumavce	2 – 3 týdny	
Vyšetření chromozomů z fetální krve při odběru kordocentézou			po dohodě	krev s heparinem	1 – 2 týdny	
Vyšetření karyotypu z choriové tkáně - CVS			po dohodě	choriové klky ve sterilní zkumavce s heparinem	2 – 4 týdny	
Vyšetření karyotypu z jiných solidních tkání (spontánní potraty a mrtvě narozené)			po dohodě	tkáň ve sterilním fyziologickém roztoku event. v médiu dodaném OLG		
Vyšetření získaných chromozomálních aberací z periferní krve, např. u pracovníků z rizikového prostředí (RTG, chemikálie apod.), pacientů léčených cytostatiky nebo zářením apod.			Po, Út 7:30-11:00 event. po dohodě	krev s heparinem		
Dlouhodobá kultivace buněk různých tkání z prenatální či postnatální fáze vývoje pro biochemické, molekulárně genetické či imunogenetické vyšetření.			po dohodě			
<b>Vyšetření FISH (Fluorescenční insitu hybridizace)</b> - specif. sondy pro chromozomy 13, 18, 21, X a Y - sondy pro Prader-Willi syndrom (PWS), Angelmanův syndrom (AS), syndrom Miller-Dieker (MDS/ILS), Smith-Magenis syndrom, Williamsův syndrom a další po domluvě s lékařem - sondy pro mnohobarevný FISH (mFISH)			po dohodě	krev s heparinem		

Název vyšetření	Číslo vyšetření	Metoda	Příjem Omezení	Materiál	Dostupnost výsledku STATIM	Dostupnost výsledku
<b>Molekulárně genetická laboratoř</b>						
Izolace DNA				krev s EDTA		
Prenatální analýza nejčastějších aneuploidií QF-PCR				plodová voda, plodová tkáň		
Analýza uniparentální dizomie UPD 15 (Angelman-PraderWilli sy) QF-PCR				krev dítěte, otce a matky v EDTA		
Analýza FMR1 genu pro syndrom fragilního X chromozomu oblast FRAX-A a FRAX-E				krev s EDTA		
Analýza spinální muskulární atrofie SMA, delece na SMN genu				krev s EDTA		
Detekce delecí v dystrofinovém genu na chromozomu Xp21 (Duchennova / Beckerova muskulární dystrofie DMD/BMD)				krev s EDTA		
Detekce mikrolecí na chromozomu Y (mužská sterilita)				krev s EDTA		
Detekce nejčastějších mutací na CFTR genu (cystická fibróza)				krev s EDTA		
Detekce Leidenské mutace G1691A v genu pro FV - (Faktor 5) Trombofilní mutace				krev s EDTA		
Detekce mutace G20210A v genu pro Protrombin (Faktor 2) Trombofilní mutace				krev s EDTA		
Detekce mutace A1298C a C677T v genu pro MTHFR Trombofilní mutace				krev s EDTA		
Analýza nejčastějších mentálních retardací <ul style="list-style-type: none"> <li>- MLPA-nejčastější mikrodél. syndromy</li> <li>- MLPA- X-vázané MR</li> </ul>				krev s EDTA		

**Další vyšetření dle dohody. Všechna vyšetření indikuje lékař-genetik po dohodě s ošetřujícím lékařem.**