	Formulář	F – 370 – 14 verze 3/2021
	Fakultní Thomayerova nemocnice Oddělení lékařské genetiky Václavská 800, 140 59 Praha 4 - Krč	Strana 1 z 2

SEZNAM - Metod prováděných v laboratoři OLG

Akreditované metody

1. Vyšetření karyotypu:

- z periferní krve
- z plodové vody
- z choriových klků
- z jiných solidních tkání

2. Vyšetření získaných chromozomových aberací z periferní krve

- u pracovníků z rizikového prostředí (RTG, chemikálie apod.), pacientů léčených cytostatiky nebo zářením apod.

3. Vyšetření Fluorescenční in situ hybridizace (FISH):

- Centromerické sondy
- Lokus specifické sondy

Mikrodeleční syndromy: DiGeorge syndrom; Prader-Willi/Angelman syndrom; Miller-Dieker syndrom; Smith-Magenis syndrom; Williams-Beuren syndrom; Kallman syndrom; Dandy-Walker syndrom; Wolf-Hirschhorn syndrom; Cri-du-Chat/SOTOS syndrom; X-vázané lissencefalie; SHOX gen; SRY gen; acro-p-arm; **Fúzní sondy** (např. u idiopatického eosinofilního syndromu)

4. Molekulárně genetické vyšetření fragmentační analýzou:

- nejčastějších aneuploidií a pohlavních chromozomů (13,15,16,18,21,22,X,Y)*
- *FMR1* genu- **syndrom Fragilního X** (včetně přenašečství)
- Gilbertův syndrom

5. Metoda MLPA:

- nejčastější mikrodeleční syndromy
- spinální muskulární atrofie *SMA* (včetně přenašečství)
- Duchennova / Beckerova muskulární dystrofie *DMD/BMD* (včetně přenašečství)
- delece/ duplikace *BRCA1* genu
- delece/ duplikace *BRCA2*, *CHEK2*, *PMS2* genů
- delece/ duplikace *MHL1*, *MSH2*, *MSH6*, *MUTYH*, *EPCAM*, genů
- delece/ duplikace *PALB2*, *RAD50*, *RAD51C*, *RAD51D*
- delece/ duplikace *TSC1*, *TSC2*, *NF1*, *NF2*, *ATM* genů

6. Stanovení HLA znaků

- asociovaných s celiakii *
- B*27 - asociovano s morbus Bechtěrev *

7. Metoda restriční hybridizace


- laktózová intolerance*
- TPMT (thiopurin S-metyltransferáza)

8. Metoda array CGH

9. Vyšetření vybraných genů masivním paralelním sekvenováním (MPS)

vyšetření asociované s onkologickými a některými neurologickými chorobami

- *ABRAXAS1*, *ACD*, *AKT1*, *ANCL1*, *APC*, *ATM*, *BABAM1*, *BAP1*, *BARD1*, *BIVM-ERCC5*, *BLM*, *BRCA1*, *BRCA2*, *BRIP1*, *CAPN3*, *CASP8*, *CASR*, *CAV3*, *CD3EAP*, *CDC73*, *CDH1*, *CDK4*, *CDKN2A*, *CEBPA*, *COL6A1*, *COL6A3*, *COL6A2*, *CTAGE1*, *CTRC*, *DCLRE1B*, *DDB2*, *DICER1*, *DIS3L2*, *ELL*,

	Formulář	F – 370 – 14 verze 3/2021
	Fakultní Thomayerova nemocnice Oddělení lékařské genetiky Václavská 800, 140 59 Praha 4 - Krč	Strana 2 z 2

*EPCAM, ERCC1, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ET, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCL, FANCI, FANCM, FLCN, GREM1, HPSE2, **CHEK2**, KIAA2026, KIF1B, KIT, KLLN, LMNA, **MLH1**, MRE11, MSH2, MSH6, MUTYH, NDUF3, NOTCH3, NSD1, **NBN**, NTHL1, PABPN1, PABPN1, **PALB2**, PAX9, PDGFRA, PEX14, PIK3CA, POLD1, POLE, POT, PRKAR1A, PTEN, PTCH1, **RAD50**, **RAD51C**, **RAD51D**, RET, RECQL4, RET, RINT1, RB1, RHBDF2, RUNX1, SDHA, SDHB, SDHC, SDHD, SERPIND1, SLC4A7, SLX4, SMAD4, SMARCA4, SMLR1, SOX6, SPINK1, **STK11**, SUFU, TERF2IP, TERT, TCHHL1, **TP53**, TSC1, TSC2, VLH, **PMS2**, NF1, NF2, LZTR1, SMARCB1, MET, MEN1, FANCL, SPRED1, WT1, XPA, XPC, XRCC2)*

- LMNA, CAV3, VAPN3, PABPN1, CO6A3, COL6A1, COL6A2
- NOTCH3

10. Sangerovo sekvenování vybraných genů

11. Metoda RT PCR (LAMP smyčky)

- patogenní varianty faktoru V; Leiden G1691A
- patogenní varianty faktoru II; Protrombin G20210A
- deficeence alfa-1-antitrypsinu (*SERPINA1*)

12. Molekulárně genetické vyšetření metodou PCR analýzy s restrikčním štěpením

- mutace MTHFR A1298C a C677T v genu pro methylenetetrahydrofolát reduktázu*

Neakreditované metody

1. Metoda MLPA:

- X-vázané MR
- Rettův a Rett-like syndrom
- vyšetření častých mutací genů autistického spektra

2. Molekulárně genetické vyšetření metodou PCR analýzy s restrikčním štěpením

- polymorfismus mutace rs3750920 *TOLLIP* genu

*Tato vyšetření se provádí i ze vzorků bukalního stěru.

Vyšetření, která může indikovat lékař mimo odbornost 208

Číslo 1; 6; 7; 11; 12 a u vyšetření číslo 4 jen vyšetření Gilbertova syndromu. U neakreditovaných metod číslo 2.

Fialová zkumavka (izolace DNA)

Zelená zkumavka (kultivace na karyotyp, ZCA, FISH)

Vzorky se přijímají každý všední den

Pondělí až čtvrtek 7:00-14:00

Pátek 7:00-13:00

- ve zkumavce s fyziologickým roztokem (choriové klky, produkty koncepce a solidní tkáň, bukalní stěr)
- ve zkumavce s EDTA (periferní krev)
- ve zkumavce s Li-heparinem (zelená zkumavka)
- izolovaná DNA (z jiného pracoviště)