

# Molekulárně genetické metody

## Akreditované metody

### 1. Molekulárně genetické vyšetření fragmentační analýzou:

- nejčastějších aneuploidií a pohlavních chromozomů (13,15,16,18,21,22,X,Y)\*
- *FMR1* genu
- mikroleceí azoospermického faktoru (AZFa,b,c) na chromozomu Y
- nejčastějších mutací *CFTR* genu
- Gilbertův syndrom

### 2. Metoda MLPA:

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

### 3. Stanovení HLA znaků asociovaných s celiakií\*

### 4. Metoda restriční hybridizace

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

### 5. Stanovení HLA znaku *B\*27* (asociováno s morbus Bechtěrev)\*

### 6. Metoda array CGH

### 7. Vyšetření vybraných genů masivním paralelním sekvenováním (MPS)

### 8. Sangerovo sekvenování vybraných genů

### 9. Metoda RT PCR (LAMP smyčky)

- mutace faktoru V Leiden G1691A
- mutace protrombinu G20210A v genu pro koagulační faktor II
- deficiencie alfa-1-antitrypsinu (*SERPINA1*)\_uplatněna flexibilita\_FLEX

Vyšetření 3. až 5. může indikovat lékař mimo odbornost 208

## 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 restričním štěpením

- polymorfismus mutace rs3750920 *TOLLIP* genu

*\*Tato vyšetření se provádí i ze vzorků bukalního stěru.*

**Vzorky se přijímají každý všední den v době 7:30 – 14:00**

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