

### 1 – 3 pracovní dny

- Molekulárně genetické vyšetření aneuploidií chromozomů 13, 18, 21, X a Y metodou QF PCR u plodových vod, choriových klků;<sup>1</sup>

### 1 – 10 pracovních dnů

- Molekulárně genetické vyšetření aneuploidií chromozomů 13, 15, 16, 18, 21, 22, X a Y metodou QF PCR u periferní krve, bukalní sliznice, produktů koncepce a jiných tkání<sup>1</sup>
- Molekulárně genetické vyšetření Calretikulinu, JAK2<sup>1</sup>
- Molekulárně genetické vyšetření alfa1 antitrypsinu<sup>2</sup>
- Molekulárně genetické vyšetření trombofilních mutací v genech pro FV-Leiden (G1691A), FII Protrombin (G22010A)<sup>2</sup>
- Stanovení HLA znaků asociovaných s celiakií a s Morbus Bechtěrev<sup>2</sup>
- Molekulárně genetické vyšetření laktóзовé intolerance<sup>2</sup>
- Molekulárně genetické vyšetření TPMT (thiopurin S-methyltransferáza)<sup>2</sup>
- Molekulárně genetické vyšetření Gilbertova syndromu<sup>2</sup>
- Molekulárně genetické vyšetření TOLLIP genu<sup>1</sup>

### do 10 pracovních dnů – STATIM

- Chromozomové vyšetření periferní krve – karyotyp<sup>1</sup>

### do 25 pracovních dnů

- Chromozomové vyšetření plodové vody<sup>1</sup>
- Chromozomové vyšetření periferní krve (karyotyp, získané chromozomové aberace, choriových klků, produktů koncepce a jiných tkání, FISH)<sup>1</sup>
- Molekulárně genetické vyšetření mikrolečních syndromů, SMA – spinální muskulární atrofie, DMD/BMD Duchennovy/Beckerovy muskulární dystrofie metodou MLPA, CMT, EXT1<sup>2</sup>
- Molekulárně genetické vyšetření syndromu fragilního X<sup>1</sup>
- Molekulárně genetické vyšetření CFTR genu<sup>2</sup>
- Molekulárně cytogenetické vyšetření array CGH<sup>2</sup>

### 1 – 8 týdnů

- Molekulárně genetické vyšetření X-vázaných mentálních retardací, mutací genů autistického spektra, Rettova syndromu, metodou MLPA<sup>2</sup>

### 1 – 3 měsíců

- Molekulárně genetické vyšetření vybraných genů Sangerovým sekvenováním<sup>2</sup>

- Molekulárně genetické vyšetření vybraných genů MPS ( custom panel - FH, EPI, HER,)(**statim**)<sup>2</sup>
- Molekulárně genetické vyšetření vybraných genů MPS ( custom panel – EPI, FH, Wilsonova choroba)<sup>2</sup>
- Molekulárně genetické vyšetření vybraných genů MPS - WES (**IBD, Cholestázy**)<sup>2</sup>

### 1 – 6 měsíců

- Molekulárně genetické vyšetření vybraných genů MPS (custom panel - HER)<sup>2</sup>
- Molekulárně genetické vyšetření vybraných genů MPS – WES<sup>2</sup>

<sup>1</sup> Pro uvedené vyšetření nelze využít standartní referenční sekvence lidského genomu.

<sup>2</sup> Návaznost na referenční sekvenci je uvedena na výsledkovém listě.