

**Akreditovaný subjekt podle ČSN EN ISO 15189:2013:**

**FertiCare SE**  
Provozovna Karlovy Vary, Laboratoř lékařské genetiky  
Bělehradská 1042/14, 360 01 Karlovy Vary

**Vyšetření:**

Pořadové číslo	Přesný název postupu vyšetření	Identifikace postupu vyšetření	Předmět vyšetření
<b>816 - Laboratoř lékařské genetiky</b>			
1.	Cytogenetické vyšetření karyotypu z biologického materiálu	SOP - 01	Fetální a periferní krev, plodová voda
2.	Vyšetření aneuploidii a strukturálních změn chromozomů metodou FISH	SOP - 02	Fetální a periferní krev, blastomera, plodová voda, tkáň plodu
3.	Molekulárně genetické vyšetření trombofilních mutací <sup>2)</sup> pomocí Real-time PCR	SOP - 04	Periferní krev, bukalní stěr, plodová voda, tkáň plodu
4.	Neobsazeno		
5.	Molekulárně genetické vyšetření mikrodelecí chromozomu Y <sup>1)</sup> metodou hybridizace na stripech	SOP - 09	Periferní krev, bukalní stěr, plodová voda, tkáň plodu
6.	Vyšetření počtu kopií CNV metodou komparativní genomové hybridizace na čipu (array CGH)	SOP - 15	Fetální a periferní krev, bukalní stěr, plodová voda, tkáň plodu, trofektoderm
7.	Vyšetření genů <sup>3)</sup> metodou MLPA pomocí fragmentační analýzy	SOP - 17	Fetální a periferní krev, bukalní stěr, plodová voda, tkáň plodu
8.	Vyšetření aneuploidii chromozomů 13, 18, 21, X, Y metodou fragmentační analýzy	SOP - 18	Fetální a periferní krev, bukalní stěr, plodová voda, tkáň plodu
9.	Molekulárně genetické vyšetření expanze CGG tripletů v genu FMR1 metodou fragmentační analýzy	SOP - 20	Fetální a periferní krev, bukalní stěr, plodová voda, tkáň plodu
10.	Molekulárně genetické vyšetření genu CFTR metodou fragmentační analýzy <sup>4)</sup>	SOP - 21	Fetální a periferní krev, bukalní stěr, plodová voda, tkáň plodu
11.	Molekulárně genetické vyšetření mikrodelecí chromozomu Y <sup>5)</sup> metodou fragmentační analýzy	SOP - 22	Fetální a periferní krev, bukalní stěr, plodová voda, tkáň plodu

**Akreditovaný subjekt podle ČSN EN ISO 15189:2013:**

**FertiCare SE**

Provozovna Karlovy Vary, Laboratoř lékařské genetiky  
Bělehradská 1042/14, 360 01 Karlovy Vary

**Vysvětlivky:**

AZF - azoospermia factor  
CFTR - gen Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator  
CGH - komparativní genomové hybridizace  
CNV - copy number variation – variace v počtu kopií  
FISH - fluorescenční in situ hybridizace  
FMR1 – fragile mental retardation  
GJB2 – gap junction beta-2 protein  
MDY - mikrodelece chromozomu Y  
MLPA - mnohonásobná amplifikace závislá na ligaci sond  
PCR - polymerázová řetězová reakce  
SMN1 – survival of motor neuron  
TM - trombofilní mutace

**Přehled vyšetřovaných mutací:**

**MDY**<sup>1)</sup>

AZFa- lokusy sY84, sY86  
AZFb- lokusy sY127, sY134  
AZFc- lokusy sY254, sY255  
ZFY/ZFX gen - kontrolní amplifikace

**TM**<sup>2)</sup>

mutace A1298C v genu pro MTHFR  
mutace C677T v genu pro MTHFR  
Leidenské 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)

**MLPA**<sup>3)</sup>

Geny *GJB2*, *SMN1*

**CFTR**<sup>4)</sup>

3120+1G>A, 711+1G>T, 621+1G>T, 1717-1G>A, CFTRdele2,3(21kb), 3849+10kbC>T, 2789+5G>A, 1898+1G>A, G542X, G85E, Y1092X(C>A), G551D, R553X, 3659delC, N1303K, R560T, R117H, R1162X, L1077P, R117C, R1066C, L1065P, W1282X, R347H, R347P, I507del, T338I, F508del, I336K, 1677delTA, R334W, 3272-26A>G, 1078delT, 2183AA>G, 2184insA, 2143delT, IVS8 5T/7T/9T, 9-13TG

**MDY**<sup>5)</sup>

sY14, ZFY, sY1841  
sY86, sY625, sY84, M259 (AZFa)  
sY90  
sY127, sY131, sY134 (AZFb)  
sY254, sY255, sY157 (AZFc)