

Popis vyšetřovaných genů/variant

Cystická fibróza

Vyšetřována je 5'UTR oblast CFTR genu, celá kódující oblast genu CFTR ± 10 bp exon/intron překryv, poly-T /TG alelická varianta v intronu 8, mutace CFTRdele2,3kb, 1811+1,6kbA>G, 3272-26A>G a mutace 3849+10kbC>T. Vyšetřením nelze detekovat změny v počtu kopií (CNV) jednotlivých exonů, kromě delece exonů 2 a 3 (mutace CFTRdele2,3kb), popř. intragenové přestavby genu CFTR. Residuální riziko přítomnosti patogenní varianty v CFTR genu u vyšetřované(ho)pacientky(a) činí v případě negativního výsledku vyšetření (tj. bez průkazu přenašečství) $\sim 1:900$.

Spinální muskulární atrofie

Vyšetřována je delece exonu 7 a 8 SMN1 genu, která se vyskytuje u většiny přenašečů spinální muskulární atrofie. Vyšetření má 5% falešnou negativitu, jelikož existují přenašeči s 2 kopiemi exonu 7 a 8 genu SMN1 na jednom chromozomu a žádnou na chromozomu druhém, což nelze vyšetřením rozlišit. Odhadem 6% SMA pacientů může mít de novo deleci nebo jinou vrozenou intragenovou mutaci v genu SMN1. Residuální riziko přítomnosti patogenní varianty v SMN1 genu u vyšetřované(ho)pacientky(a) činí v případě negativního výsledku vyšetření (tj. bez průkazu přenašečství) $\sim 1:740$.

Hluchota (mutace v konexinu 26)

Vyšetřována je celá kódující oblast genu GJB2 (gen má pouze jeden exon). Vyšetřením nelze detekovat změny v počtu kopií (CNV) genu GJB2, popř. intragenové přestavby genu GJB2. Residuální riziko přítomnosti patogenní varianty v GJB2 genu u vyšetřované(ho)pacientky(a) činí v případě negativního výsledku vyšetření (tj. bez průkazu přenašečství) $\sim 1:1500$.

Fragilní X syndrom

Vyšetřován je počet CGG opakování v genu FMR1. Dle Evropské společnosti lékařské genetiky: počet (CGG) $n < 45$ = normální nález; 45-54 = normální nález v „šedé“ zóně; 55-200 = premutace; > 200 = plná mutace.

Trombofilní mutace a ANXA5

Vyšetřované mutace a varianty:

F5; NM_000130.4; c.1601G>A – Leidenská mutace G1691A

F5; NM_000130.4; c.3980A>G – R2 mutace (H1299R)

F2; NM_000506.4; c.*97G>A – Protrombin G20210A

MTHFR; NM_005957.4; c.665C>T – C677T

MTHFR; NM_005957.4; c.1286A>C – A1298C

SERPINE1; NM_000602.4; c.-820_-817G(4_5) – 5G/4G

ANXA5 haplotyp WT,M1,M2

WT haplotyp = -19G,1A,27T,76G

M1 haplotyp = -19G,1C,27C,76G

M2 haplotyp = -19A,1C,27C,76A



Odezva na hormonální stimulaci

Vyšetřovány jsou varianty v genu pro folikulostimulační hormon receptor, lutenizační-choriogonadotropní receptor a genu pro luteinizační hormon.

FSHR; c.2039G>A (p.Ser680Asn)

FSHR; c.-29G>A

LHCGR; (insLQp.18)

LHCGR; c.872A>G (p.Asn291Ser)

LHB; c.82T>C & c.104T>C (v-LHβ)

Frekvence mozaicismu u embryí

Vyšetřována varianta HSPA4L; NM_001317381.1; c.1671+135A>G – PLK4

Mutace v androgenním receptoru

Gen AR; NM_000044.4. Vyšetřované mutace:

c.173A>T, c.209A>G, c.646G>A, c.705C>A, c.724G>T, c.814C>T, c.1025C>T, c.1063G>C, c.1174C>T, c.1424C>T, c.1520G>A, c.1536G>A, c.1644G>T, c.1823G>A, c.1847G>A, c.1937C>A, c.1951A>G, c.2086G>A, c.2184C>G, c.2242T>A, c.2270A>G, c.2343G>A, c.2395C>G, c.2464C>G, c.2567G>A, c.2599G>A, c.2614A>G, c.2659A>G, c.2734G>C

Mikrodelece na chromozomu Y

Vyšetřované geny SRY, ZFY, mikrodeleční oblasti: AZFa_DYS148, AZFa_G65849, AZFa_DDX3Y, AZFb_DYS218, AZFb_DYS222, AZFb_DYS224, AZFc_sY1035 (BPY2_ex 6), AZFc_SY254 (DAZ 1-4), AZFc_sY1291