

## Molekulárně genetická laboratoř

seznam metod	označení SOP	typ primárního vzorku	označení neakreditované metody
Vyšetření aneuploidií chromozomů 13, 18, 21, X a Y metodou QF-PCR	SOP-MGL-001	Plodová voda, krev, choriové klky	
Vyšetření trombofilních mutací G20210A (Leiden) v genu <i>F5</i> , G1691A v genu <i>F2</i> a polymorfismů C677T a A1298C v genu <i>MTHFR</i> metodou Real-Time PCR	SOP-MGL-002	Plodová voda, krev	
Vyšetření mutací v <i>CFTR</i> genu metodou ARMS pomocí diagnostické soupravy	SOP-MGL-004	Plodová voda, krev, choriové klky	
Vyšetření mutací C282Y, H63D a S65C v <i>HFE</i> genu metodou Sangerova sekvenování	SOP-MGL-005	Plodová voda, krev	*
Určování otcovství analýzou STR markerů metodou multiplexní PCR pomocí diagnostické soupravy	SOP-MGL-007	Plodová voda, krev, choriové klky	*
Preimplantační genetické vyšetření monogenních chorob metodou nepřímé vazebné analýzy	SOP-MGL-008	Trojektoderm	*
Vyšetření <i>GJB2</i> genu ( <i>CX26</i> ) metodou PCR amplifikace a sekvenační analýzou	SOP-MGL-009	Plodová voda, krev, choriové klky	
Vyšetření genových mutací metodou MLPA pomocí diagnostické soupravy	SOP-MGL-010	Krev	
Vyšetření syndromu fragilního chromozomu X ( <i>Fraxa</i> ) fragmentační analýzou pomocí diagnostické soupravy	SOP-MGL-011	Plodová voda, krev, choriové klky	
Stanovení HLA znaků asociovaných s celiakií metodou reverzní hybridizace na stripu pomocí diagnostické soupravy	SOP-MGL-012	Krev, bukální stěr	*
Vyšetření genových mutací metodou masivně paralelního sekvenování**	SOP-MGL-013	Krev	
Neinvazivní prenatalní test aneuploidií chromozomů 13, 18, 21 metodou masivního paralelního sekvenování (NIPT)	SOP-MGL-014	Krev	
Vyšetření polymorfismu N680S genu <i>FSH</i> metodou Real-Time PCR	SOP-MGL-015	Krev	*
Vyšetření nejčastějších aneuploidií metodou QF-PCR pomocí diagnostické soupravy	SOP-MGL-016	Plodová voda, choriové klky, tkáň plodu	
Vyšetření mikroleceí v oblastech <i>AZFa</i> , <i>AZFb</i> a <i>AZFc</i> dlouhého raménka chromozomu Y metodou fragmentační analýzy pomocí diagnostické soupravy	SOP-MGL-017	Plodová voda, krev	
Vyšetření mutací C282Y, H63D a S65C v <i>HFE</i> genu metodou fragmentační analýzy pomocí diagnostické soupravy	SOP-MGL-018	Krev	*
Vyšetření mutace F508del v <i>CFTR</i> genu metodou fragmentační analýzy	SOP-MGL-019	Plodová voda, krev, choriové klky	*
Vyšetření genových mutací metodou MLPA pomocí diagnostické soupravy	SOP-MGL-020	Krev	*
Vyšetření mutace 35delG genu <i>GJB2</i> ( <i>CX26</i> ) metodou Real-Time PCR	SOP-MGL-021	Krev	
Stanovení HLA znaků asociovaných s celiakií metodou Real-Time PCR pomocí diagnostické soupravy	SOP-MGL-022	Krev, bukátní stěr	
Stanovení HLA B27 metodou Real-Time PCR pomocí diagnostické soupravy	SOP-MGL-023	Krev, bukátní stěr	
Skríníngové vyšetření syndromu fragilního chromozomu X ( <i>Fraxa</i> ) fragmentační analýzou pomocí diagnostické soupravy	SOP-MGL-024	Plodová voda, krev, choriové klky	
Detekce alely <i>DQA1</i> *05 a genotypizace rs2097432	SOP-MGL-026	Krev	*
Detekce haplotypu M2 genu <i>ANXA5</i>	SOP-MGL-027	Krev	*
Vyšetření nejčastějších mutací v <i>DHCR7</i> genu metodou Sangerova sekvenování	SOP-MGL-028	Plodová voda, krev, choriové klky	*
Vyšetření na přítomnost alely HLA B27	SOP-MGL-029	Krev, bukální stěr	*

Molekulárně genetické vyšetření genu pomocí Sangerova sekvenování	SOP-MGL-030	Plodová voda, krev, choriové klky, bukální stěr	*
Stripová analýzy CAH StripAssay	SOP-MGL-031	Krev, bukální stěr	*
Vyšetření mikroleleci v oblastech AZFa, AZFb, AZFc dlouhého raménka chromozomu Y diagnostickým kitem AZF Extension	SOP-MGL-032	Krev, bukální stěr	*
Vyšetření mutací C282Y,H63D a S65C genu HFE metodou Real - Time PCR	SOP-MGL-033	Krev, bukální stěr	*
Vyšetření NUDT15 metodou Real-Time PCR	SOP-MGL-034	Krev, bukální stěr	*
Vyšetření TPMT metodou reverzní hybridizace na stripu pomocí diagnostické soupravy	SOP-MGL-035	Krev, bukální stěr	*

\*\*metody u kterých je uplatněna flexibilita