

## 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, G1691A a polymorfismů C677T a A1298C v genu MTHFR metodou Real-Time PCR	SOP-MGL-002	Plodová voda, krev	
Vyšetření mutací v CFTR genu metodou ARMS pomocí diagnostické soupravy	SOP-MGL-004	Plodová voda, krev, choriové klky	
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	Buňky embrya	
Vyšetření GJB2 genu (CX26) 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 (Fraxa X) 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, buňky stěry	
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 FSH 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 AZFa, AZFb a AZFc dlouhého raménka chromozomu Y metodou fragmentační analýzy pomocí diagnostické soupravy	SOP-MGL-017	Plodová voda, krev	
Vyšetření mutací C282Y, H63D a S65C v HFE genu metodou fragmentační analýzy pomocí diagnostické soupravy	SOP-MGL-018	Krev	
Vyšetření mutace F508del v CFTR genu metodou fragmentační analýzy	SOP-MGL-019	Plodová voda, krev, choriové klky	
Vyšetření genových mutací metodou MLPA pomocí diagnostické soupravy	SOP-MGL-020	Krev	*

\*\* , \*\*\*\* metody u kterých je uplatněna flexibilita