
PŘEHLED PROVÁDĚNÝCH LABORATORNÍCH VYŠETŘENÍ

Provedená vyšetření daného dárce najdete v Přehledu laboratorních vyšetření.

Karyotyp

Princip: cytogenetické stanovení chromozomální výbavy z periferní krve

Výsledek: normální mužský karyotyp 46, XY

Mutace CFTR (cystická fibróza)

Princip: vyloučení přítomnosti nosičství cystické fibrózy, autozomálně recesivního onemocnění způsobeného mutací genu pro produkci transmembránového proteinu CFTR. Panel vyšetření zahrnuje 19 nebo 34 mutací a provádí se metodou PCR, reverzní hybridizací.

19 mutací

F508del, G542X, N1303K, W1282X, G551D, 1717-1GtoA, R553X, CFTRdele2,3(21kb), I507del, 711+1GtoT, 3272-26AtoG, 3905insT, R560T, 1898+1GtoA, S1251N, I148T, 3199del16, 3120+1GtoA, Q552X

34 mutací

F508del, G542X, N1303K, W1282X, G551D, 1717-1GtoA, R553X, CFTRdele2,3(21kb), I507del, 711+1GtoT, 3272-26AtoG, 3905insT, R560T, 1898+1GtoA, 3120+1GtoA, A455E, 2143delT, Y1092X, 2184insA, 34-5T, 35-7T, 36-9T, 621=1GtoT, Y122X, R347P, R1162X, 3849+10kbCtoT, 2183AA>G, 394delTT, 2789+5GtoA, G85E, 3659del1C, R117H, R334W, R347P, 2184delA, 1087delT

Výsledek: negativní, nebyla prokázána žádná z 19 nebo 34 vyšetřovaných mutací

Spinální Muskulární Atrofie (SMA)

Princip: vyloučení přenašečství stanovením počtu kopií exonu 7 a 8 genu SMN1 a SMN2 metodou MLPA. Jedná se o autozomálně recesivní neuromuskulární onemocnění, které je druhou nejčastější genetickou příčinou úmrtnosti u kojenců. Postižený jedinec je homozygot. Heterozygoti nemají projevy onemocnění, ale mohou předat tuto poruchu svému potomkovi.

Výsledek: negativní

Hereditární sluchová porucha (Connexin 26, gen GJB2)

Princip: vyloučení přítomnosti mutace genu pro Connexin 26 (GJB2; MIM: 121011) metodou PCR amplifikací sledované oblasti a následně fragmentační analýzou (nejčastější mutace) *nebo Sangerovou sekvenací (exon č. 2, popř. i č. 1)*. Mutace jsou zodpovědné za 60-80 % autosomálně recesivních nesyndromických ztrát sluchu. Vyšetření zahrnuje testování nejčastější mutace 35delG (p.Gly12Valfs) GJB2 genu v kavkazské populaci.

Výsledek: negativní, nebyla nalezena patogenní mutace

Kongenitální adrenální hyperplázie (CAH)

Princip: vyloučení přenašečství panelu 11 mutací genu CYP21A2 metodou PCR, reverzní hybridizace. Jedná se o autozomálně recesivní onemocnění postihující produkci glukokortikoidů v nadledvinách díky chybění enzymů nezbytných k jejich vzniku. Přitom dochází k nadměrné tvorbě mužských pohlavních hormonů.

11 mutací

P30L, I2splice, del8bpE3, I172N, Cluster E6, V281L, L307, frameshift Q318X, R356W, P453S, R483P

Výsledek: negativní, vyšetřením nebyla prokázána přítomnost heterozygotní mutace žádné z 11 vyšetřovaných mutací

HCV (Hepatitis C)

Princip: vyloučení přítomnosti aktivní infekce i nosičství, onemocnění vyvolané RNA virem hepatitidy C (HVC) je prováděno stanovením anti-HCV chemiluminescenční imunoanalýzou na paramagnetických mikročásticích (CMIA)

Výsledek: negativní

HBV (Hepatitis B)

Princip: vyloučení přítomnosti aktivní infekce i nosičství, onemocnění vyvolané DNA virem hepatitidy B (HBV) stanovením povrchového antigenu (HBsAg) a protilátky proti nukleokapsidovému antigenu HBV (anti-HBc), kde pozitivní HBsAg indentifikuje právě probíhající hepatitidu typu B a pozitivní anti – HBc odhalí proběhlou nebo dlouhodobou infekci. Vyšetření probíhá metodou chemiluminiscenční imunoanalýzy na paramagnetických mikročásticích (CMIA) a elektrochemilumiscenční analýzou ECLIA.

Výsledek: negativní

HIV

Princip: vyloučení přítomnosti aktivní infekce i nosičství onemocnění vyvolané RNA virem lidské imunitní nedostatečnosti elektrochemiluminiscenční imunoanalýzou ECLIA, která indikuje přítomnost protilátek proti viru HIV 1, 2 a antigenu p24.

Výsledek: negativní

Syfilis

Princip: vyloučení přítomnosti aktivní infekce specifickým testem na detekci protilátek proti *Treponema pallidum* (TPHA) chemiluminiscenční imunoanalýzou na paramagnetických mikročásticích (CMIA) a netreponemovým testem (RRR), prokazujícím nespecifické protilátky aglutinací na mikrotitrační destičce.

Výsledek: negativní

Chlamydia trachomatis

Princip: vyloučení přítomnosti aktivní infekce z moči kvalitativním stanovením DNA *Chlamydia trachomatis* metodou RT-PCR.

Výsledek: negativní, DNA *Chlamydia trachomatis* neprokázána

Virus Epstein-Barrové (EBV)

Princip: vyloučení přítomnosti aktivní infekce stanovením protilátek EBV VCA IgG a EBV VCA IgM chemiluminiscenční imunoanalýzou. Onemocnění způsobuje virus z čeledi herpes virů, který je jedním z nejběžnějších lidských rodů virů. Většina infekcí EBV je asymptomatická, virus však může způsobovat infekční mononukleózu.

Výsledek: negativní, protilátky nenalezeny
IgM negativní, stav po prodělané infekci

Cytomegalovirus (CMV)

Princip: vyloučení přítomnosti aktivní infekce stanovením protilátek CMV IgM a CMV IgG chemiluminiscenční imunoanalýzou. Virus se přenáší tělními tekutinami, většina infekcí CMV probíhá asymptomaticky. V těle se vytvoří protilátky, které přetrvávají po celý život a jsou zachyceny u 50–80 % populace.

Výsledek: negativní, protilátky nenalezeny
IgM negativní, stav po prodělané infekci

Lidské papilomaviry (HPV)

- Princip:** vyloučení přítomnosti aktivní infekce způsobené „high risk“ typem infekce metodou PCR. HPV je v současnosti nejčastější pohlavně přenosná infekce. Dle schopnosti vyvolávat změny v infikovaných buňkách vedoucím i k nádorovému bujení se HPV dělí na vysoce (hr) a nízce (lr) rizikové typy. V současnosti testujeme 18 hr a 6 lr typů HPV v ejakulátu.
- Výsledek:** negativní, v ejakulátu nedetekován žádný typ HPV
hr HPV negativní, v ejakulátu detekován některý z lr typů HPV

Fragmentace DNA spermií

- Princip:** zjištění podílu spermií s fragmentovanou DNA flowcytometrickým stanovením stupně kondenzace chromatinu (HDS, High DNA Stainability) a integrity chromatinu (DFI, DNA Fragmentation Index). Muži s vysokým podílem spermií s fragmentovanou DNA mívají problémy s plodností.
- Výsledek:** HDS vynikající - 0 až 15 %, uspokojivý - 15 až 20 %
DFI vynikající - 0 až 15 %, uspokojivý - 15 až 27 %

Faktor V – Leiden R506Q

- Princip:** zjištění přítomnosti mutace genu R506Q kvalitativním stanovením trombofilních mutací in-house metodou PCR a gelovou elektroforézou. Nosiči této mutace mají vyšší sklon k žilním trombózám, ale jsou většinou zcela bezpříznakoví.
- Výsledek:** negativní, mutace nebyla prokázána
heterozygot, prokázána heterozygotní mutace
homozygot, prokázána homozygotní mutace

Faktor II Protrombin G20210A

- Princip:** zjištění přítomnosti mutace genu G20210A kvalitativním stanovením trombofilních mutací in-house metodou PCR a gelovou elektroforézou. Nosiči této mutace, která se vyskytuje převážně jen u bílé rasy, mají vyšší sklon k žilním trombózám, ale jsou většinou zcela bezpříznakoví.
- Výsledek:** negativní, mutace nebyla prokázána
heterozygot, prokázána heterozygotní mutace
homozygot, prokázána homozygotní mutace