
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, 327226AtoG, 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

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 elektrochemiluminscenční analýzou ECLIA.

Výsledek: negativní

HCV (Hepatitis C)

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

Výsledek: negativní

HIV (Human Immunodeficiency Virus)

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) chemilumincenční imunoanalýzou na paramagnetických mikročásticích (CMIA) a netreponemovým testem (RRR), prokazujícím nespécifické 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