

	Formulář	F – 370 – 14 verze 3/2021
	Fakultní Thomayerova nemocnice Oddělení lékařské genetiky Václavská 800, 140 59 Praha 4 - Krč	Strana 1 z 1

SEZNAM

Seznam doby odezvy u prováděných vyšetření (SMO-370-01)

1 – 3 pracovní dny

- Molekulárně genetické vyšetření aneuploidií chromozomů 13, 15, 16, 18, 21, 22, X a Y metodou QF-PCR u plodových vod, choriových klků

1 – 10 pracovních dnů

- Molekulárně genetické vyšetření aneuploidií chromozomů 13, 15, 16, 18, 21, 22, X a Y metodou QF-PCR u periferní krve, bukalní sliznice, produktů koncepce a jiných tkání
- Molekulárně genetické vyšetření Calretikulinu, *JAK2*

do 10 pracovních dnů – STATIM

- Chromozomové vyšetření periferní krve – karyotyp

do 25 pracovních dnů

- Chromozomové vyšetření plodové vody
- Chromozomové vyšetření periferní krve (karyotyp, získané chromozomové aberace, choriových klků, produktů koncepce a jiných tkání, FISH)
- Molekulárně genetické vyšetření alfa1antitrypsinu
- Molekulárně genetické vyšetření trombofilních mutací v genech pro FV-Leiden (G1691A), FII Protrombin (G22010A) a pro MTHFR (C677T, A1295C)
- Molekulárně genetické vyšetření mikrolečných syndromů, SMA – spinální muskulární atrofie, DMA/BMD Duchennovy muskulární dystrofie metodou MLPA
- Molekulárně genetické vyšetření syndromu fragilního X
- Stanovení HLA znaků asociovaných s celiakií a s Morbus Bechtěrev
- Molekulárně genetické vyšetření laktóзовé intolerance
- Molekulárně genetické vyšetření *TPMT* (thiopurin S-methyltransferáza)
- Molekulárně genetické vyšetření Gilbertova syndromu
- Molekulárně genetické vyšetření *TOLLIP* genu
- Molekulárně genetické vyšetření *CFTR* genu

1 – 8 týdnů

- Molekulárně cytogenetické vyšetření array CGH
- Molekulárně genetické vyšetření X-vázaných mentálních retardací, mutací genů autistického spektra, Rettova syndromu, metodou MLPA

1 – 6 měsíců

- Molekulárně genetické vyšetření vybraných genů Sangerovým sekvenováním
- Molekulárně genetické vyšetření vybraných genů MPS