

Molekulárně genetické vyšetření germinálních variant genů metodou masivně paralelního sekvenování panelem Whole Exome Solution Sophia (WES)

PRENATÁLNÍ VYŠETŘENÍ

Vyšetření bude provedeno pouze po předchozí dohodě s laboratoří!

Podmínky provedení vyšetření (viz doporučení SLG s platností od 1. 1. 2020)

<https://slg.cz/documents/13/doporuceny-postup-prenatalni-diagnostika.pdf>

- Vyšetření je indikováno pouze lékařským genetikem (odb. 208)
- Vyšetření je provedeno po předchozím vyšetření plodu metodou aCGH, příp. vyšetření karyotypu

Indikační kritéria

- Nález ultrazvukových markerů a vrozených vad u plodu
- Intrauterinní růstová retardace plodu
- Zvýšená hodnota šíjového projasnění u plodu
- Opakovaný výskyt vad u plodu

Analýza je provedena kitem Whole Exome Solution by Sophia Genetics

(<https://www.sophiagenetics.com/wp-content/uploads/2024/09/WESv2-Factsheet.pdf>)

Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Molekulárně genetické vyšetření variant genů metodou masivně paralelního sekvenování panelem Whole Exome Solution Sophia (WES)	V panelu Whole Exome Solution by Sophia Genetics verze 2 (WESv2) jsou obsaženy kódující oblasti celkem 19 425 genů asociovaných se vzácnými genetickými chorobami. Rozsah vyšetření pacienta je stanoven dle žádanky k molekulárně genetickému vyšetření, v níž jsou uvedeny HPO termíny popisující suspektní odchylky od normálního vývoje a vrozené vady plodu. Analyzovány jsou všechny exony dle daného transkriptu s přesahem +/- 5 nukleotidů do intronů, včetně analýzy delecí či duplikací jednoho nebo více exonů vyšetřovaných genů. Analýza CNV je dostupná u 97 % genů. Panel umožňuje též analýzu variant mitochondriálních genů. Uvedenou metodou nelze detekovat některé intragenové přestavby a specifické mutace/kombinace mutací
Cílené molekulárně genetické vyšetření variant metodou sekvenování dle Sangera	Cílené sekvenování variant dle nálezu v panelu



Fakultní nemocnice Motol a Homolka

V úvalu 84/1, 150 00 Praha 5

Laboratoře ÚBLG

Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FNMH

Přednosta: Prof. MUDr. Milan Macek, DrSc.

<https://www.fnmotol.cz/kliniky-a-ambulance/ublg/>



Doba odezvy vzorků (vyšetření je prováděno v režimu **STATIM**)

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):
	Statim
Molekulárně genetické vyšetření mutací genů metodou masivně paralelního sekvenování panelem Whole Exome Solution Sophia (WES)	25
Cílené molekulárně genetické vyšetření variant metodou sekvenování dle Sangera	10

Kontaktní informace

Oddělení lékařské molekulární genetiky

4. patro, G

ÚBLG 2. LF UK a FN Motol

V úvalu 84/1, Praha 5,
150 06

Centrální příjem vzorků:

Po – Pá

7:30h až 14:30 h

Požadavky na vzorek

Izolovaná DNA plodu: koncentrace 20–100 ng/μl a více
v celkovém množství 1 μg DNA a více

Plodová voda (20 ml) nebo choriové klky (20 mg)

Vzorek označit minimálně jménem, příjmením a rodným číslem
pacienta a datem odběru vzorku.

Transport vzorku musí respektovat maximální dobu stability vzorku – viz Laboratorní příručka ÚBLG. Transport vzorku poštou musí vyhovět požadavkům České pošty.