

Požadovaná molekulárně genetická DNA vyšetření	
	izolace DNA
Dědičné neuropatie Charcot-Marie-Tooth (CMT)	
	CMT1
	detekce CMT1A duplikace/HNPP delece v genu <i>PMP22</i> pomocí MLPA
	CMT2
	NGS panel - hodnocení virtuálního panelu genů pro dědičné neuropatie z exomových dat*
	Jiné:
Časné a závažné dětské epilepsie, epileptické encefalopatie a benigní familiární epilepsie	
	klasické sekvenování všech kódujících exonů genu <i>KCNQ2</i>
	klasické sekvenování všech kódujících exonů genu <i>SCN2A</i>
	NGS panel - hodnocení virtuálního panelu genů pro časné a závažné dětské epilepsie, epileptické encefalopatie a benigní familiární epilepsie z exomových dat*
	Jiné:
Hereditární spastická paraparéza	
	klasické sekvenování všech kódujících exonů genu <i>SPAST</i> (SPG4)
	vyšetření počtu kopií genu <i>SPAST</i> (SPG4) a <i>ATLI</i> (SPG3) metodou MLPA
	NGS panel - hodnocení virtuálního panelu genů pro hereditární spastické paraparézy z exomových dat*
	Jiné:
Dědičná porucha sluchu	
	cílené vyšetření prevalentních variant c.3217C>T, p.(Arg1073*) a c.4402C>T, p.(Arg1468*) v genu <i>STRC</i>
	cílené vyšetření prevalentní varianty c.1331+2T>C v genu <i>MARVELD2</i>
	cílené vyšetření prevalentní varianty c.2158-2A>G v genu <i>MANBA</i>
	vyšetření počtu kopií genů <i>STRC</i> , <i>OTOA</i> (DFNB16, DFNB22) metodou MLPA
	vyšetření počtu kopií genů <i>GJB2</i> , <i>GJB6</i> , <i>GJB3</i> , <i>WFS1</i> , <i>POU3F4</i> a nejčastějších mutací v <i>GJB2</i> genu** metodou MLPA
	NGS panel 1- hodnocení virtuálního panelu AR genů pro dědičnou poruchu sluchu z exomových dat*
	NGS panel 2- hodnocení virtuálního panelu AR, AD a X vázaných genů pro dědičnou poruchu sluchu z exomových dat*
	Jiné:
Pelizaes-Merzbacherova choroba (PMD)	
	vyšetření počtu kopií genu <i>PLP1</i> metodou MLPA
	klasické sekvenování všech kódujících exonů genu <i>PLP1</i>
Kongenitální katarakta s faciální dysmorfii a neuropatií (CCFDN)	
	cílené vyšetření varianty c.863+389C>T (IVS6 + 389 C>T) klasickým sekvenováním
Pontocerebelární hypoplazie typ 1	
	cílené vyšetření varianty c.92G>C klasickým sekvenováním genu <i>EXOSC3</i>
X-vázaná myotubulární myopatie	
	vyšetření počtu kopií genů <i>MTM1</i> a <i>MTMR1</i> metodou MLPA
Nijmegen breakage syndrome (NBS)	
	cílené vyšetření varianty c.657del5 klasickým sekvenováním
	cílené vyšetření varianty p.R215W klasickým sekvenováním
Exomové sekvenování – po domluvě*	
	ES (exomové sekvenování)
	rozšířené hodnocení dat z virtuálního panelu genů na exomová data
Jiná vyšetření:	

* k vyšetření je třeba dodat DNA od obou rodičů (výhodou je i od sourozenců) - pro následnou interpretaci nalezených variant

** *IVS1+1G>A*, *c.35delG*, *101T>C*, *167delT*, *235delC*, *313del14*