

Požadovaná molekulárně genetická DNA vyšetření	
Dědičné neuropatie Charcot-Marie-Tooth (CMT)	
	<i>PMP22</i> duplikace/delece metodou MLPA s navazujícím NGS vyšetřením - hodnocení panelu vybraných genů z exomových dat*
	NGS vyšetření - hodnocení panelu vybraných genů z exomových dat*
CMT1	
	<i>PMP22</i> duplikace/delece metodou MLPA
CMT2	
	<i>GJB1</i> - klasické sekvenování všech kódujících exonů genu
	<i>TTR</i> - klasické sekvenování všech kódujících exonů genu
	jiný gen: (klasické sekvenování všech kódujících exonů genu)
Časně a závažně dětské epilepsie, epileptické encefalopatie a benigní familiární epilepsie	
	<i>KCNQ2</i> - klasické sekvenování všech kódujících exonů genu
	<i>SCN2A</i> - klasické sekvenování všech kódujících exonů genu
	NGS vyšetření - hodnocení panelu vybraných genů z exomových dat*
Hereditární spastická paraparéza	
	<i>SPAST</i> , <i>ATL1</i> metodou MLPA s navazujícím NGS vyšetřením - hodnocení panelu vybraných genů z exomových dat*
	NGS vyšetření - hodnocení virtuálního panelu vybraných genů z exomových dat*
	<i>SPAST</i> (SPG4) a <i>ATL1</i> (SPG3) metodou MLPA - vyšetření počtu kopií genů
Dědičná porucha sluchu	
	<i>STRC</i> - cílené vyšetření prevalentních variant c.3217C>T, p.(Arg1073*) a c.4402C>T, p.(Arg1468*)
	<i>MARVELD2</i> - cílené vyšetření prevalentní varianty c.1331+2T>C
	<i>MANBA</i> - cílené vyšetření prevalentní varianty c.2158-2A>G
	<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 - vyšetření počtu kopií genů
	<i>STRC</i> , <i>OTOA</i> metodou MLPA s navazujícím NGS vyšetřením - hodnocení virtuálního panelu vybraných genů z exomových dat*
	NGS vyšetření - hodnocení panelu vybraných genů z exomových dat*
Poruchy autistického spektra	
	NGS vyšetření - hodnocení panelu vybraných genů z exomových dat*
Malformace kortikálního vývoje	
	NGS vyšetření - hodnocení panelu vybraných genů z exomových dat*
Pelizaes-Merzbacherova choroba (PMD)	
	<i>PLP1</i> metodou MLPA - vyšetření počtu kopií genu
	<i>PLP1</i> - klasické sekvenování všech kódujících exonů genu
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	
	<i>EXOSC3</i> - cílené vyšetření varianty c.92G>C klasickým sekvenováním
X-vázaná myotubulární myopatie	
	<i>MTM1</i> a <i>MTMR1</i> metodou MLPA - vyšetření počtu kopií genů
Nijmegen breakage syndrome (NBS)	
	cílené vyšetření varianty c.657del5 klasickým sekvenováním
	cílené vyšetření varianty p.R215W klasickým sekvenováním
NGS analýza EXOMU – v rámci výzkumu pouze jako doplňkové vyšetření po hodnocení vybraného panelu genů (exomová data již v laboratoři jsou)	
	rozšířené hodnocení dat z virtuálního panelu genů na exomová data podle dodaných klinických údajů
	rozšířené hodnocení dat z virtuálního panelu genů na exomová data podle HPO termínů – vypište:
Cílené vyšetření varianty (uveďte):	
Jiná vyšetření – po domluvě:	

* k vyšetření je vhodné dodat DNA od obou rodičů (výhodou je i od sourozenců) - pro následnou interpretaci nalezených variant, seznam vybraných genů ke každé diagnóze je uveden v příloze Laboratorní příručky, ** *IVS1+1G>A*, c.35delG, 101T>C, 167delT, 235delC, 313del14