



2021

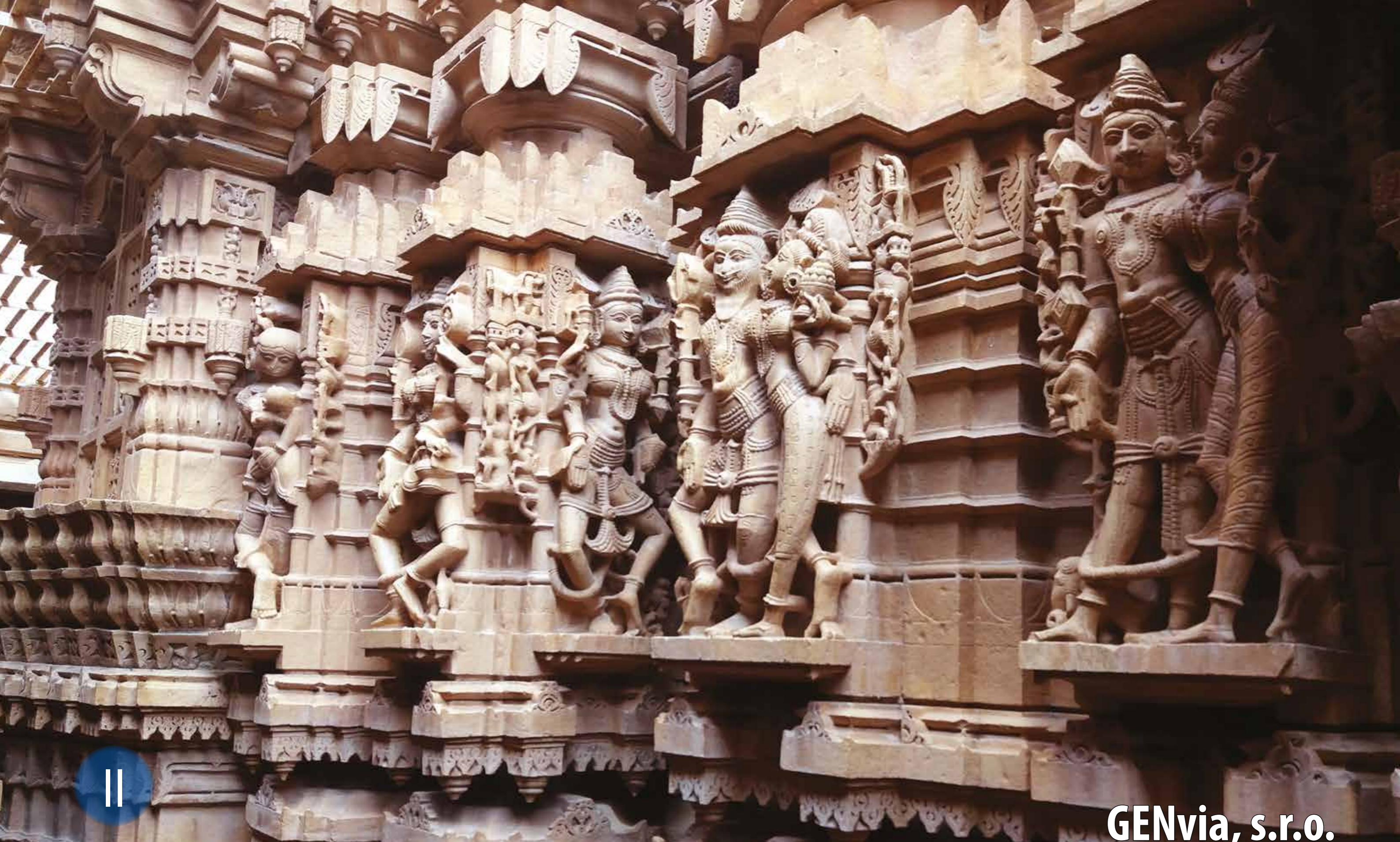
GEN  
via GENETICKÉ PRACOVISŤE

**INDIE**



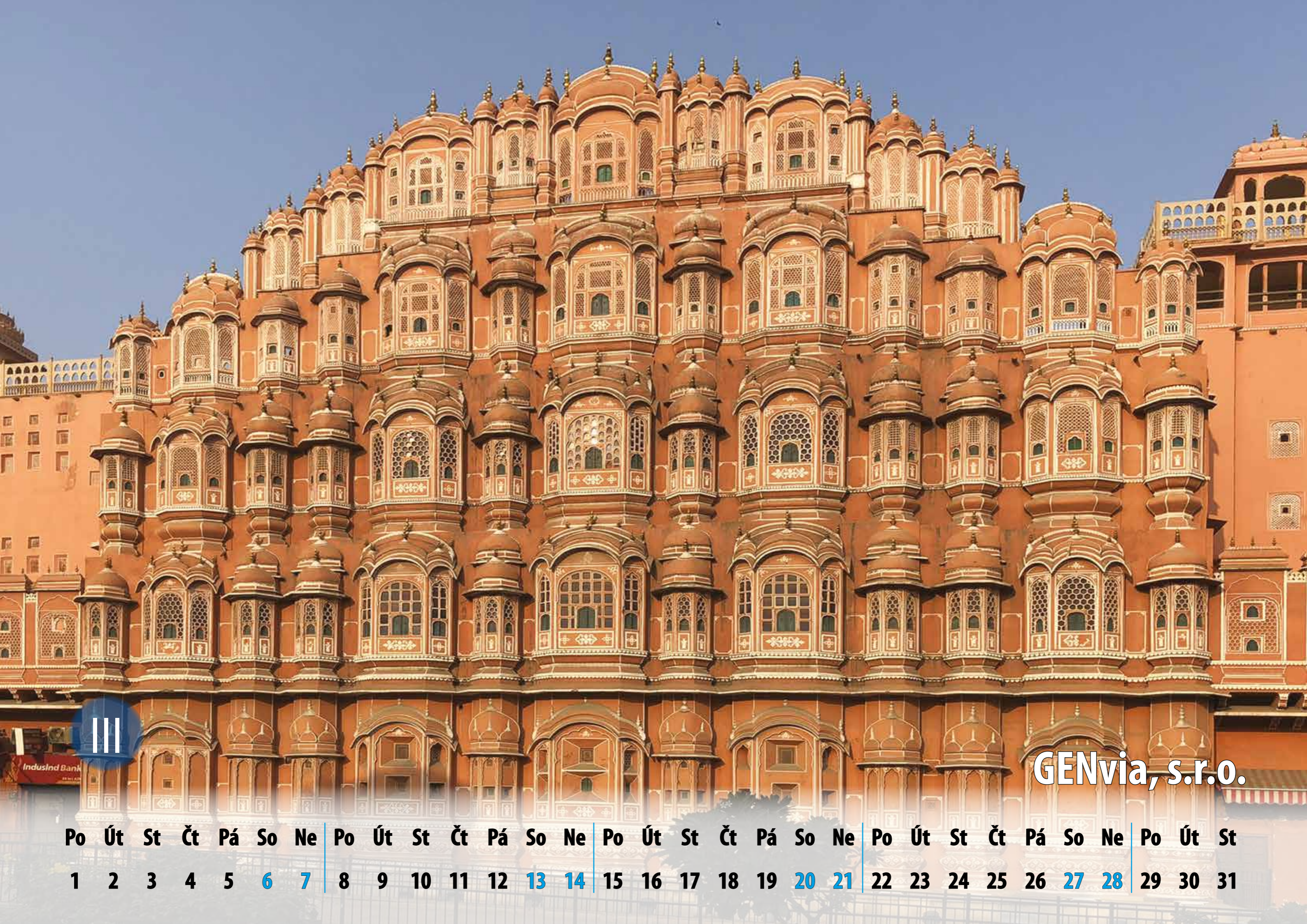
GENvia, s.r.o.

Pá	So	Ne	Po	Út	St	Čt	Pá	So	Ne	Po	Út	St	Čt	Pá	So	Ne	Po	Út	St	Čt	Pá	So	Ne	Po	Út	St	Čt	Pá	So	Ne
1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	23	24	25	26	27	28	29	30	31



**GENvia, s.r.o.**

Po	Út	St	Čt	Pá	So	Ne	Po	Út	St	Čt	Pá	So	Ne	Po	Út	St	Čt	Pá	So	Ne	Po	Út	St	Čt	Pá	So	Ne
1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	23	24	25	26	27	28



GENvia, s.r.o.

Po	Út	St	Čt	Pá	So	Ne	Po	Út	St	Čt	Pá	So	Ne	Po	Út	St	Čt	Pá	So	Ne	Po	Út	St	Čt	Pá	So	Ne	Po	Út	St
1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	23	24	25	26	27	28	29	30	31



IV

GENvia, s.r.o.

Čt	Pá	So	Ne	Po	Út	St	Čt	Pá	So	Ne	Po	Út	St	Čt	Pá	So	Ne	Po	Út	St	Čt	Pá	So	Ne	Po	Út	St	Čt	Pá
1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	23	24	25	26	27	28	29	30



V

GENvia, s.r.o.

So	Ne	Po	Út	St	Čt	Pá	So	Ne	Po	Út	St	Čt	Pá	So	Ne	Po	Út	St	Čt	Pá	So	Ne	Po	Út	St	Čt	Pá	So	Ne	Po
1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	23	24	25	26	27	28	29	30	31



VI

GENvia, s.r.o.

Út	St	Čt	Pá	So	Ne	Po	Út	St	Čt	Pá	So	Ne	Po	Út	St	Čt	Pá	So	Ne	Po	Út	St	Čt	Pá	So	Ne	Po	Út	St
1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	23	24	25	26	27	28	29	30



VII

GENvia, s.r.o.

Čt	Pá	So	Ne	Po	Út	St	Čt	Pá	So	Ne	Po	Út	St	Čt	Pá	So	Ne	Po	Út	St	Čt	Pá	So	Ne	Po	Út	St	Čt	Pá	So
1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	23	24	25	26	27	28	29	30	31





VIII

GENvia, s.r.o.

Ne	Po	Út	St	Čt	Pá	So	Ne	Po	Út	St	Čt	Pá	So	Ne	Po	Út	St	Čt	Pá	So	Ne	Po	Út	St	Čt	Pá	So	Ne	Po	Út
1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	23	24	25	26	27	28	29	30	31



IX

GENvia, s.r.o.

St	Čt	Pá	So	Ne	Po	Út	St	Čt	Pá	So	Ne	Po	Út	St	Čt	Pá	So	Ne	Po	Út	St	Čt	Pá	So	Ne	Po	Út	St	Čt
1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	23	24	25	26	27	28	29	30



**GENvia, s.r.o.**

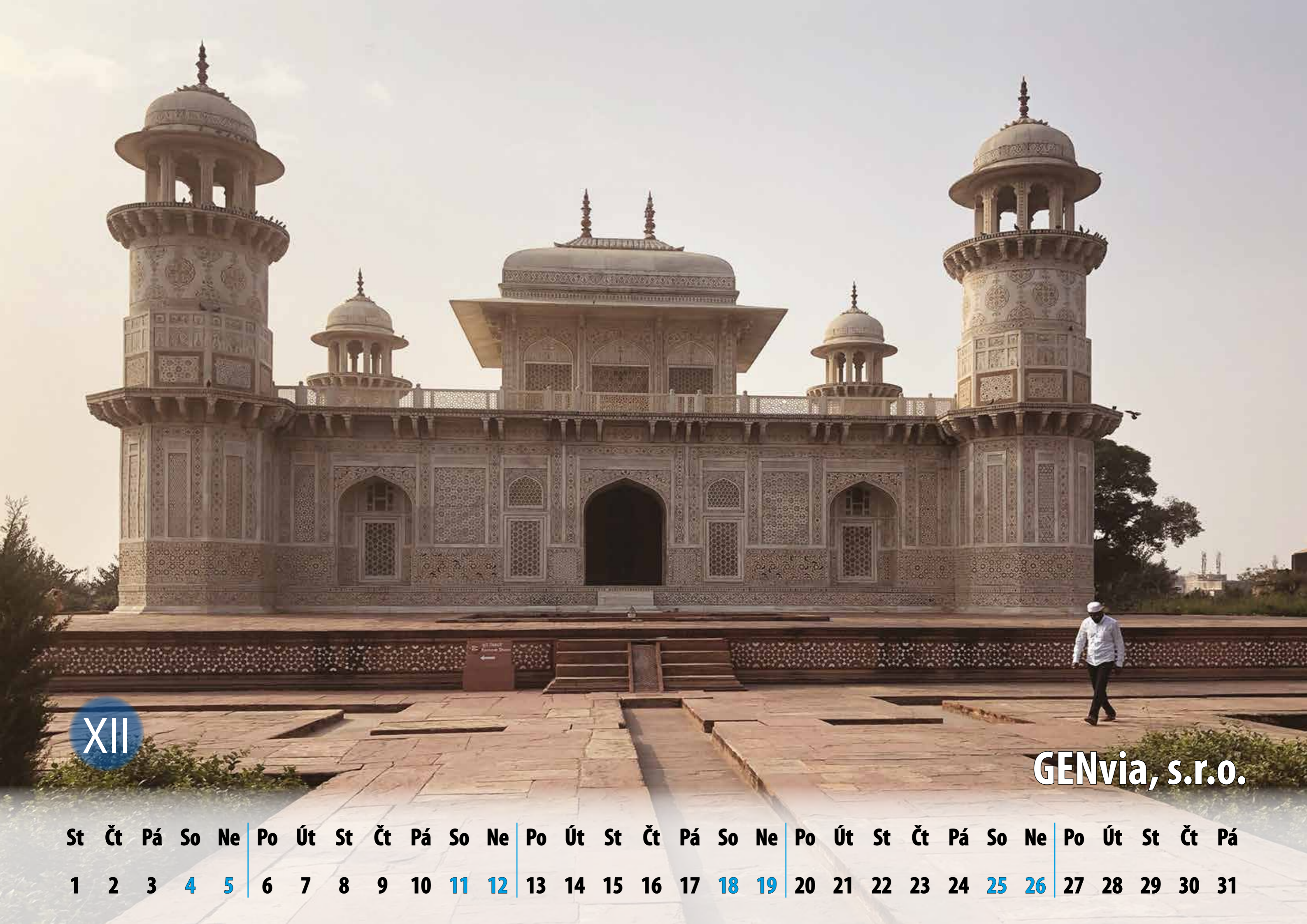
Pá	So	Ne	Po	Út	St	Čt	Pá	So	Ne	Po	Út	St	Čt	Pá	So	Ne	Po	Út	St	Čt	Pá	So	Ne	Po	Út	St	Čt	Pá	So	Ne
1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	23	24	25	26	27	28	29	30	31



XI

GENvia, s.r.o.

Po	Út	St	Čt	Pá	So	Ne	Po	Út	St	Čt	Pá	So	Ne	Po	Út	St	Čt	Pá	So	Ne	Po	Út	St	Čt	Pá	So	Ne	Po	Út
1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	23	24	25	26	27	28	29	30



XII

GENvia, s.r.o.

St	Čt	Pá	So	Ne	Po	Út	St	Čt	Pá	So	Ne	Po	Út	St	Čt	Pá	So	Ne	Po	Út	St	Čt	Pá	So	Ne	Po	Út	St	Čt	Pá
1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	23	24	25	26	27	28	29	30	31

# PROFIL PRACOVNÍŠTĚ

Akreditovaná genetická laboratoř s ambulancí nabízí genetické poradenství společně s širokým spektrem cytogenetických a molekulárně genetických vyšetření. Kvalitu prováděných vyšetření a splnění přísných kritérií plynoucích z mezinárodních norem garantuje Osvědčení o akreditaci a zařazení laboratoře do Národního registru akreditovaných subjektů, jež spravuje Český institut pro akreditaci, o.p.s. (ČIA). Pracoviště trvale plní i všechny požadavky na diagnostické laboratoře dle §19 odst. 2 Zákona č. 296/2008 Sb., ve znění pozdějších předpisů pravidelně kontrolované Státním úřadem pro kontrolu léčiv (SÚKL), takže je oprávněna vyšetřovat dárce pohlavních buněk.

## GENETICKÁ AMBULANCE



- Prekoncepční vyšetření partnerů s pozitivní rodinnou anamnézou (vrozené vady, poruchy plodnosti, mentální retardace, dědičná onemocnění)
- Vyšetření pokrevně příbuzných partnerů
- Vyšetření infertilních párů
- Vyšetření dárců gamet
- Vyšetření těhotných žen s pozitivním screeningem vrozených vad, abnormálním ultrazvukovým nálezem nebo nepříznivou rodinnou anamnézou
- Konzultace před provedením neinvazivního prenatalního testu chromozomálních vad
- Vyšetření pacientů s vrozenými vadami, psychomotorickou retardací, poruchami růstu
- Vyšetření osob v riziku tromboembolické nemoci
- Vyšetření osob s vadami sluchu v osobní nebo rodinné anamnéze
- Vyšetření osob s podezřením na cystickou fibrózu nebo spinální muskulární atrofii v osobní nebo rodinné anamnéze
- Vyšetření osob s podezřením na dědičné formy nádorových onemocnění v osobní nebo rodinné anamnéze
- Testy otcovství
- Vyšetření osob vystavených vlivu mutagenů (chemické mutageny či ionizační záření v pracovním prostředí nebo po prodělané léčbě)

## GENETICKÁ LABORATOŘ



- **Vyšetření aneuploidií chromozomů 13, 18, 21, X a Y** metodou QF-PCR do 24 hodin - choriové klky, plodová voda, fetální krev, tkáň potracených plodů.
- **Chromozomální vyšetření**, včetně HRT, z plodové vody, fetální krve, tkáň potracených plodů, choriových klků, periferní krve neplodných párů a dárců gamet, novorozenců, dětí s psychomotorickou retardací a vrozenými vývojovými vadami. Pro odhalení mozaik či mikrolečních syndromů lze doplnit metodou FISH.
- **Metoda ArrayCGH**. Odhalí malé nebalancované přestavby v celém genomu (cca 60 kb).
- **Preimplantační vyšetření**. Metodou FISH provádíme preimplantační screening aneuploidií chromozomů 13, 18, 21, X a Y, případně 16 a 22. Také je možné vyloučit chromozomálně nebalancovaná embrya u nosičů balancované translokace. Metodou ArrayCGH-PGD či pomocí NGS lze odhalit aneuploidie všech chromozomů.
- **COL1A1 a COL1A2** - poškození genů jsou zodpovědná za chorobu osteogenesis imperfecta.
- **Onkopanel 43 genů** - detekce mutací asociovaných s nádory prsu a reprodukčního systému.  
- detekce mutací asociovaných s nádory gastrointestinálního systému.
- **GJB2** – connexin 26 gen -mutace způsobují nesyndromovou ztrátu sluchu a hluchotu.
- **Trombofilní mutace (geny FV, FII, MTHFR a PAI-1)** - mutace jsou zodpovědné za samovolné potraty a tromboembolická onemocnění.
- **Gen CFTR** (50 nejčastějších mutací) – mutace jsou spojené s onemocněním cystická fibróza, které může být příčinou poškození dýchacích cest a sterility u mužů.
- **Počet kopií genů SMN1 a SMN2** - homozygotní delece genu SMN1 způsobuje spinální muskulární atrofii.
- **FMR1 gen** - expanze repetice v promotoru způsobuje Syndrom fragilního X, který je příčinou velmi časté mentální retardace u mužů a předčasného ovariálního selhání u žen.
- **UGT1A1 gen** – zvýšený počet TA repetice v promotoru způsobuje hyperbilirubinémii, tzv. Gilbertův syndrom.
- **Mikrodelece chromozomu Y** – jsou jednou z příčin mužské neplodnosti.
- **Paternitní expertíza** – provádíme pro soudně znalecké posudky i na vlastní žádost.
- **HLA** typizace alel asociovaných s celiakií
- **HLA** typizace alel asociovaných s Bechtěrevovou nemocí
- **COVID-19 metodou PCR** – detekce viru SARS-CoV-2, který způsobuje vysoce infekční onemocnění