genové varianty související s poruchami reprodukce V4

- seznam vyšetřených GENOVÝCH VARIANT

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| **Název genu** | **Kód genu OMIM** | **Cílená varianta (HGVS nomenklatura)** | **Poznámka** |
| F2 | 176930 | c.\*97G>A | “Protrombinová” mutace;  Vrozený trombofilní stav |
| F5 | 612309 | c.1601G>A (p.Arg534Gln) | “Leidenská mutace”;  Vrozený trombofilní stav |
| MTHFR | 607093 | c.665C>T (p.Ala222Val) (popisovaná také jako c. 677C>T) | Riziko defektu neurální trubice u plodu (u žen); Vrozený trombofilní stav;  Riziko potratu pro sníženou fetální viabilitu |
| c.1286A>C (p.Glu429Ala) (popisovaná také jako c.1298A>C) | Riziko potratu pro sníženou fetální viabilitu |
| ANXA5 | 131230 | c.-229G>A c.-210A>C c.-184T>C c.-135G>A | Analýza haplotypu M2/M1;  Riziko potratu |
| FSHR | 136435 | c.2039G>A (p.Ser680Asn) | Vyšší senzitivita k FSH (u žen) |
| USP9Y AZFa, b, c | 400005 |  | Mikrodelece AZF;  Selhání spermatogeneze (u mužů) |