

Seznam vyšetřovaných genových variant souvisejících s poruchami reprodukce / List of examined gene variants associated with reproduction disorders

Verze testu / Test version: V5

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)
Gene name	OMIM gene number	Target variant (HGVS nomenclature)	Comment
F2	176930	c.*97G>A	“Prothrombin” mutation; Inherited thrombophilia
F5	612309	c.1601G>A (p.Arg534Gln)	“Leiden mutation”; Inherited thrombophilia
MTHFR	607093	c.665C>T (p.Ala222Val) (alternatively described as c.677C>T)	Risk of neural tube defects in foetus (for women); Inherited thrombophilia; Risk of miscarriages due to lower fetal viability
		c.1286A>C (p.Glu429Ala) (alternatively described as c.1298A>C)	Risk of miscarriages due to lower fetal viability
ANXA5	131230	c.-229G>A c.-210A>C c.-184T>C c.-135G>A	Analysis of M2/M1 haplotypes; Risk of miscarriages
FSHR	136435	c.2039G>A (p.Ser680Asn)	Higher sensitivity to FSH (in women)
USP9Y AZFa, b, c	400005		Microdeletion AZF; Failure of spermatogenesis (in men)