

## Vyšetření genových variant souvisejících s poruchami reprodukce

### SEZNAM VYŠETŘENÝCH GENOVÝCH VARIANT

#### Carrier screening & Reproduction disorders Genetika Plzeň, V2, part B – Reproduction disorders

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)	400005		Mikrodelece AZFa; Selhání spermatogeneze (u mužů)