

**Prekoncepční test genetické kompatibility páru** se zaměřuje na vyšetření variant ve vybraných oblastech v genech a) způsobujících nejčastější recesivní choroby, b) způsobujících trombofilní stavy a ovlivňujících průběh těhotenství, c) způsobujících těžké poruchy spermatogeneze, d) ovlivňujících odpověď ženy na hormonální stimulaci v průběhu IVF cyklu.

**Seznam vyšetřovaných nemocí a genů (Compa-test v2):** Deficit acyl-CoA dehydrogenáz mastných kyselin se středním, krátkým a velmi dlouhým řetězcem (*ACADM*, *ACADS*, *ACADVL*), Usherův syndrom (*HADHA*, *ADGRV1*, *MYO7A*, *PCDH15*, *USH1C*, *USH2A*, *CDH23*, *CLRN1*), Coriho choroba (*AGL*), Hypophosfatázie (*ALPL*), *ANXA5* M2 haplotyp, Syndrom necitlivosti na androgeny (*AR*), Metachromatická leukodystrofie (*ARSA*), Argininosuccinát-lyázový deficit (*ASL*), Canavanova choroba (*ASPA*), Citrullinémie typ I (*ASS1*), Ataxia-Telangiectasia (*ATM*), Wilsonova choroba (*ATP7B*), Mikrodelece v AZF oblasti chromozomu Y (*AZFdel*), Bloomův syndrom (*BLM*), Deficit biotinidázy (*BTD*), Homocystinurie klasická (*CBS*), Cystická fibróza (*CFTR*), Vrozený myasthenický syndrom (*CHRNE*), Alportův syndrom (*COL4A5*), Cystinosis (*CTNS*), Deficit 21-hydroxylázy (*CYP21A2*), Cerebrotendinózní xanthomatóza (*CYP27A1*), Smith-Lemli-Opitz syndrom (*DHCR7*), Trombofilní mutace c.20210G>A v genu pro prothrombin (*F2*), Trombofilní mutace c.1691G>A (Leiden) v genu pro FV (*F5*), Tyrosinémie (*FAH*), Polymorfismus p.Ser680Asn v genu pro receptor FSH (*FSHR*), Hepatorenální glykosenosa typ1A von Gierke (*G6PC*), Galaktosemie (*GALT*), Gaucherova choroba (*GBA*), Glutarová acidémie, typ 1 (*GCDH*), Nesyndromická ztráta sluchu (*GJB2*), Fabryho choroba (*GLA*), GM1-gangliosidosa (*GLB1*), Mucopolipidosa II-III (*GNPTAB*), Beta-thalasémie (*HBB*), Hemoglobinopatie E (*HBB*), Srpkovitá anémie (*HBB*), Tay-Sachsova choroba (*HEXA*), Hemochromatóza (*HFE*), Mukopolysacharidóza typu I (*IDUA*), X-vázaná závažná kombinovaná porucha imunity (*IL2RG*), 3-Methylcrotonyl-CoAkarboxylázový deficit (*MCCC1*, *MCCC2*), Středomořská horečka (*MEFV*), Deficit MTHFR (*MTHFR*), Myotubulární myopathie, X-vázaná (*MTM1*), Nijmegen Breakage Syndrome (*NBN*), Niemann-Pickova choroba (*NPC1*, *NPC2*, *SMPD1*), Deficit ornitin transkarbamylyázy X-vázaný (*OTC*), Phenylketonurie (*PAH*), Zellweger Syndrom Spectrum (*PEX1*, *PEX2*, *PEX6*, *PEX10*, *PEX12*, *PEX13*, *PEX14*, *PEX16*), Chondrodysplasia punctata (*PEX7*), Vrozená porucha glykosylace (*PMM2-CDG*), Alpha-1 antitrypsinový deficit (*SERPINA1*), Mukopolysacharidóza typ IIIA (*SGSH*), Pendred syndrom (*SLC26A4*), Spinální muskulární atrofie (*SMN1*), Lamelární ichtyosa (*TGM1*), Neuronální ceroidní-lipofuscinóza (*TPP1*)