



EVROPSKÁ UNIE
Evropské strukturální a investiční fondy
Operační program Výzkum, vývoj a vzdělávání



MINISTERSTVO ŠKOLSTVÍ,
MLÁDEŽE A TĚLOVÝCHOVY

Reg. č. projektu: CZ.02.2.69/0.0/0.0/16_015/0002362

Autor: kolektiv autorů pod vedením prof. MUDr. Petra Zacha, CSc. z Ústavu Anatomie 3. LF UK



Toto dílo podléhá licenci [Creative Commons licenci 4.0 Mezinárodní Licence](https://creativecommons.org/licenses/by-sa/4.0/).

Vyhodnocení výsledků analýzy CFTR genu

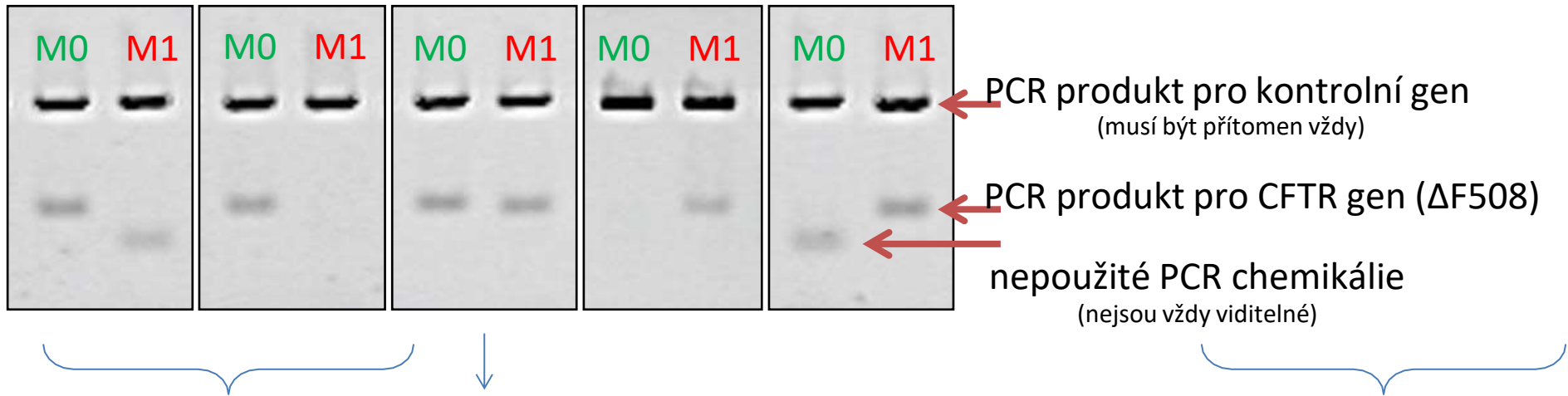
Analýza: Alelově specifická PCR + gelová elektroforéza primery v PCR reakci se váží přímo na sekvenci, kterou hledáme (místo možné mutace)

M0 – PCR reakce detekuje alelu bez mutace

M1 – PCR reakce detekuje mutovanou alelu

→ Výsledek (PCR produkt) pro CFTR gen pouze v **M0** = zdravý homozygot

→ Výsledek (PCR produkt) pro CFTR gen v **M0** + **M1** = heterozygot



zdravý heterozygot homozygot
 → Výsledek (PCR produkt) pro CFTR gen pouze v **M1** = obecně homozygot s mutací, nicméně ve vašem případě se jedná o chybu vzniklou v průběhu práce (víme, že nikdo z vás není homozygot s mutací)

homozygot

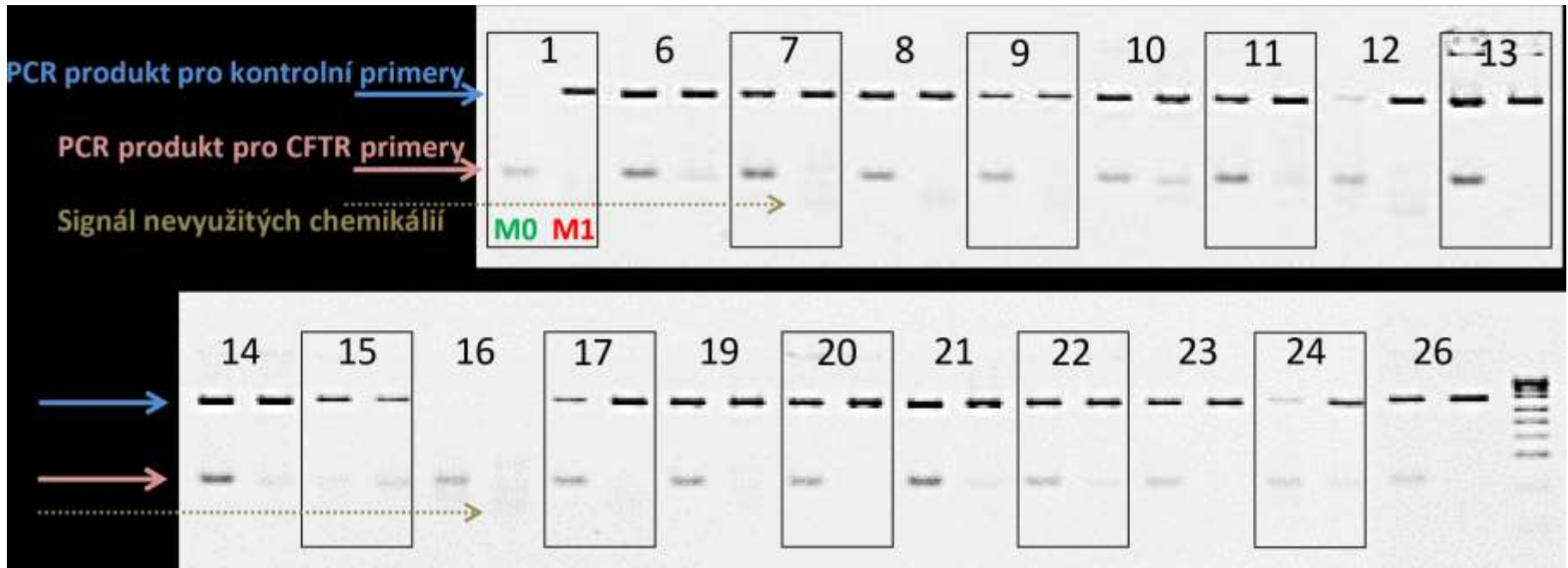
s mutací

A1 – Analýza mutace $\Delta F508$ podmiňující cystickou fibrózu (CFTR gen)

Analýza: PCR s alelově specifickými primery + gelová elektroforéza

M0 – PCR reakce detekuje alelu bez mutace (první sloupec)

M1 – PCR reakce detekuje mutovanou alelu (druhý sloupec)



Na základě vašich výsledků vypadá váš genotyp jako:

- zdravý homozygot – všichni, krom níže uvedených (případný slabý(ší) signál PCR produktů pro CFTR primery ve 2. reakci považují pouze za kontaminaci)
- heterozygot? – 10 (nelze říci, zda je signál pro CFTR primery ve 2. reakci kontaminace či nikoli, v tomto případě asi kontaminace) 15 (tady to vidím na chybu pipetování nebo prohozené zkumavky)

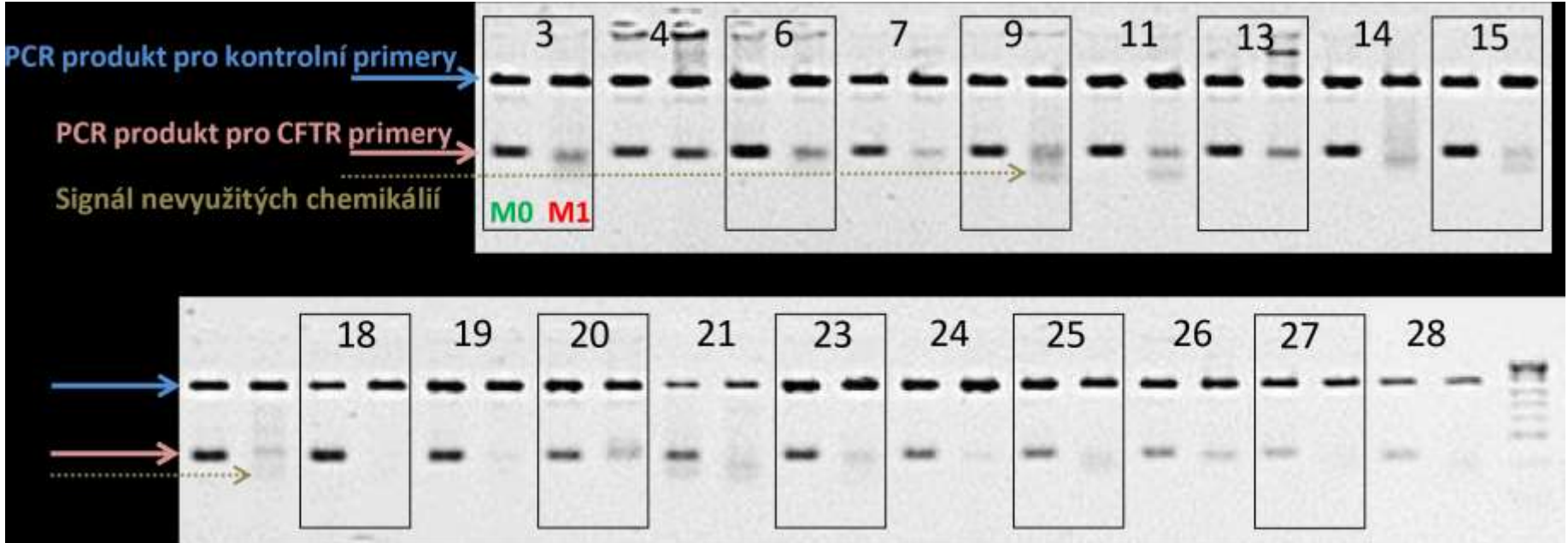
A2 – Analýza mutace $\Delta F508$ podmiňující cystickou fibrózu (CFTR gen)

Analýza: PCR s alelově specifickými primery + gelová elektroforéza

- ? – 1 (validní výsledek pouze ve 2. reakci, přesto asi jde o zdravého homozygota)
- ☹ – 16 (výsledky nelze řádně vyhodnotit, protože v reakcích nejsou PCR produkty pro kontrolní primery)

M0 – PCR reakce detekuje alelu bez mutace (první sloupec)

M1 – PCR reakce detekuje mutovanou alelu (druhý sloupec)



17

Na základě vašich výsledků vypadá váš genotyp jako:

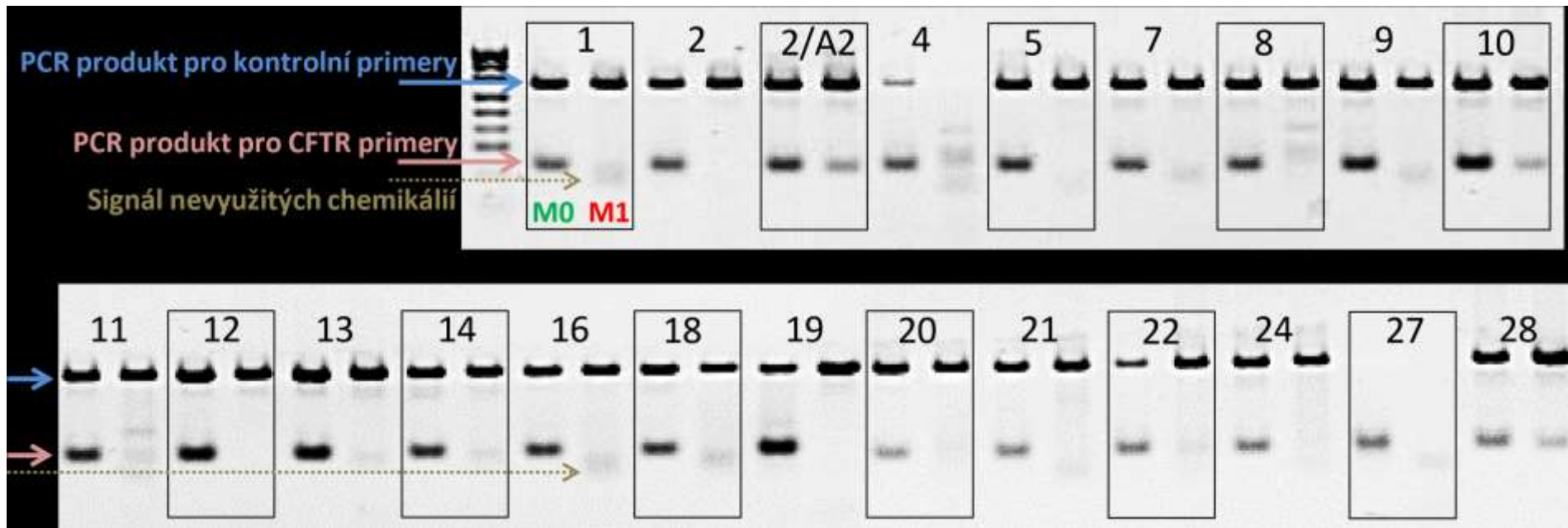
A3 – Analýza mutace $\Delta F508$ podmiňující cystickou fibrózu (CFTR gen)

Analýza: PCR s alelově specifickými primery + gelová elektroforéza

- zdravý homozygot – všichni, krom níže uvedených (případný slabý(ší) signál PCR produktů pro CFTR primery ve 2. reakci považují pouze za kontaminaci)
- heterozygot? – 4 (nelze říci, zda je signál pro CFTR primery ve 2. reakci kontaminace či nikoli (případně chyba při pipetování), takto výsledek vypadá jako heterozygot)
 - 26 (signál pro PCR produkt ve 2. reakci je relativně silný, může se jednat o heterozygota, osobně se přikláním k variantě, že jde o kontaminaci neboť intenzita bandu je přece jenom lehce nižší oproti 1. reakci)

M0 – PCR reakce detekuje alelu bez mutace (první sloupec)

M1 – PCR reakce detekuje mutovanou alelu (druhý sloupec)



A4 – Analýza mutace $\Delta F508$ podmiňující cystickou fibrózu (CFTR gen)

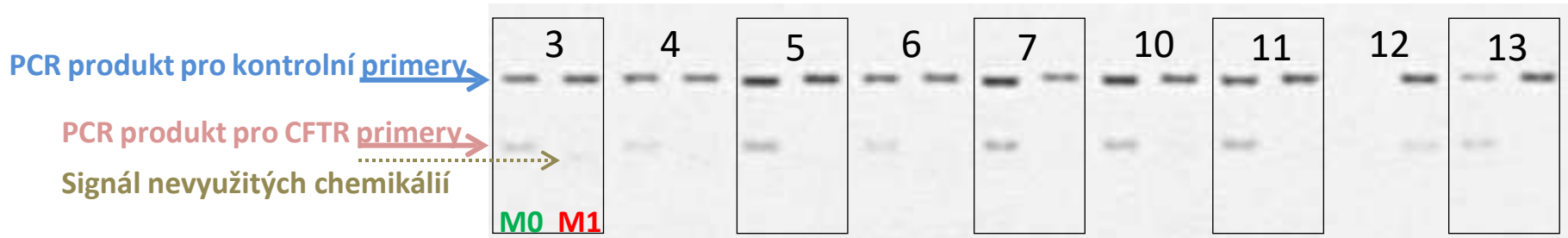
Analýza: PCR s alelově specifickými primery + gelová elektroforéza

Na základě vašich výsledků vypadá váš genotyp jako:

- zdravý homozygot – všichni, krom níže uvedených (případný slabý(ší) signál PCR produktů pro CFTR primery ve 2. reakci považují pouze za kontaminaci)
- heterozygot? – 28 (signál pro PCR produkt ve 2. reakci je relativně silný, může se jednat o heterozygota, osobně se přikláním k variantě, že jde o kontaminaci neboť intenzita bandu je přece jenom lehce nižší oproti 1. reakci)
- ? – 4 (validní výsledek pouze v 1. reakci, minimálně jedna alela bez mutace, zdravý homozygot nebo heterozygot)
- ☹ – 27 (výsledky nelze řádně vyhodnotit, protože v reakcích nejsou PCR produkty pro kontrolní primery)

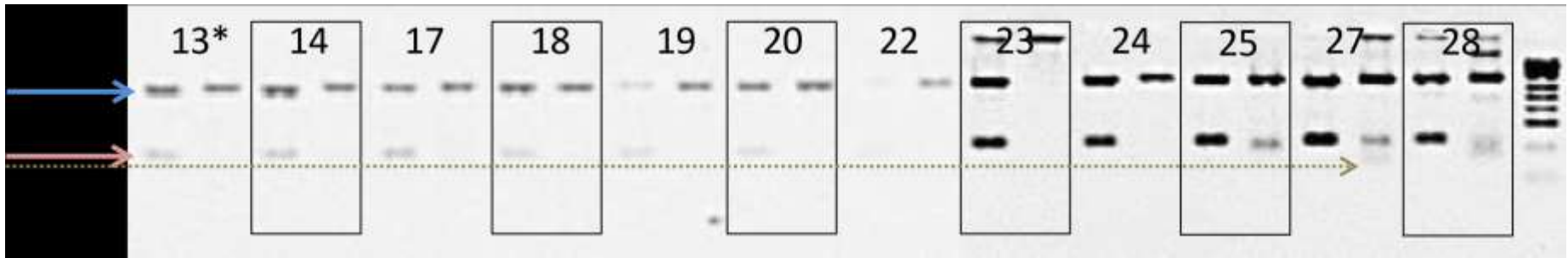
M0 – PCR reakce detekuje alelu bez mutace (první sloupec)

M1 – PCR reakce detekuje mutovanou alelu (druhý sloupec)



A5 – Analýza mutace $\Delta F508$ podmiňující cystickou fibrózu (CFTR gen)

Analýza: PCR s alelově specifickými primery + gelová elektroforéza

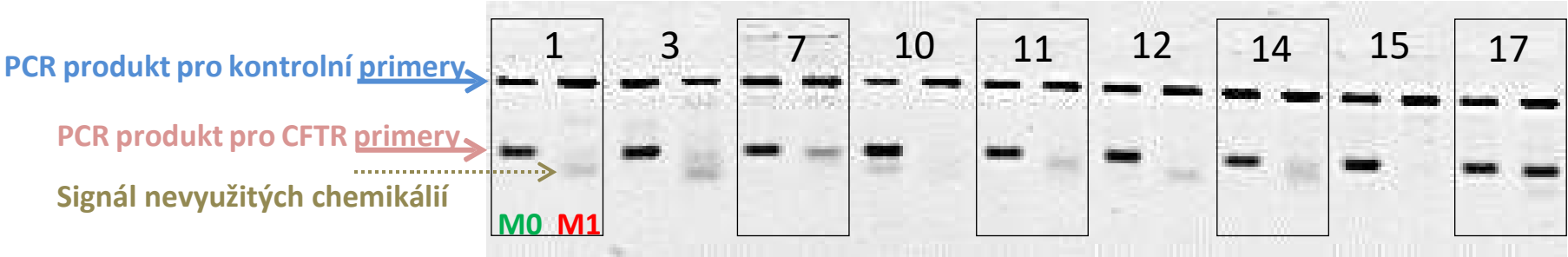


Na základě vašich výsledků vypadá váš genotyp jako:

- zdravý homozygot – všichni, krom níže uvedených (případný slabý(ší) signál PCR produktů pro CFTR primery ve 2. reakci považují pouze za kontaminaci)
- ? – 12 (validní výsledek pouze ve 2. reakci, může se jednat o heterozygota, ale signál pro CFTR primery zde může být i kontaminace)
- 23 (validní výsledek pouze v 1. reakci, minimálně jedna alela bez mutace, může se jednat o heterozygota nebo zdravého homozygota)
- 22 (výsledek v 1. reakci je velmi slabý, přesto si myslím, že jde o zdravého homozygota)

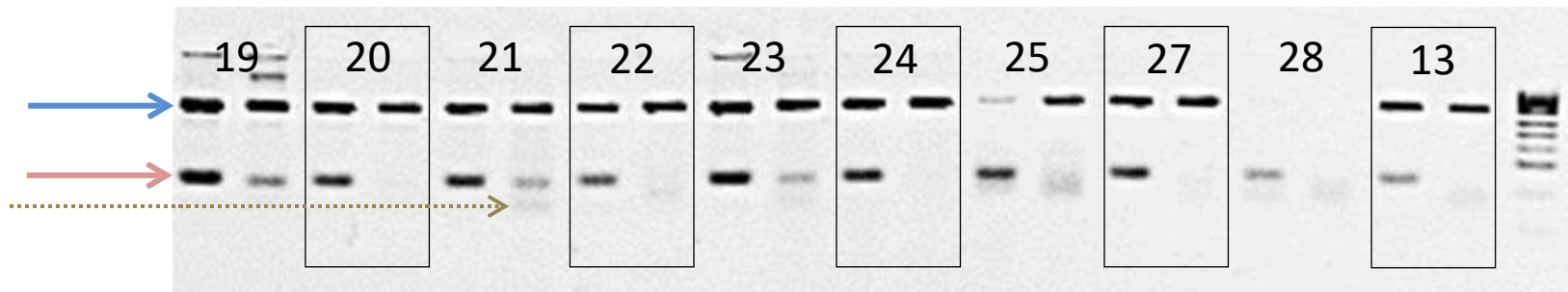
M0 – PCR reakce detekuje alelu bez mutace (první sloupec)

M1 – PCR reakce detekuje mutovanou alelu (druhý sloupec)



A6 – Analýza mutace $\Delta F508$ podmiňující cystickou fibrózu (CFTR gen)

Analýza: PCR s alelově specifickými primery + gelová elektroforéza



Na základě vašich výsledků vypadá váš genotyp jako:

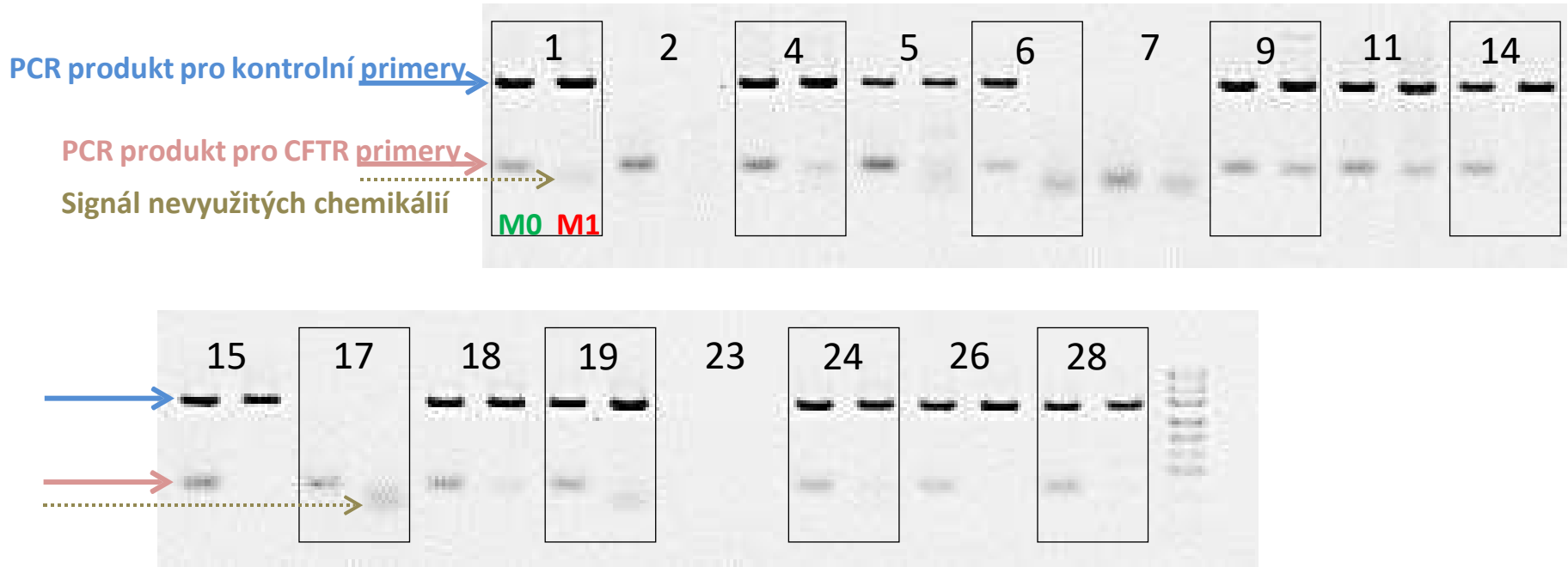
- zdravý homozygot – všichni, krom níže uvedených (případný slabý(ší) signál PCR produktů pro CFTR primery ve 2. reakci považují pouze za kontaminaci)
- heterozygot? – 17 (nelze říci, zda je signál pro CFTR primery ve 2. reakci kontaminace či nikoli (případně chyba při pipetování), takto výsledek vypadá jako heterozygot)
- ☹ – 28 (výsledky nelze řádně vyhodnotit, protože v reakcích nejsou PCR produkty pro kontrolní primery)

M0 – PCR reakce detekuje alelu bez mutace (první sloupec)

M1 – PCR reakce detekuje mutovanou alelu (druhý sloupec)

A7 – Analýza mutace $\Delta F508$ podmiňující cystickou fibrózu (CFTR gen)

Analýza: PCR s alelově specifickými primery + gelová elektroforéza



Na základě vašich výsledků vypadá váš genotyp jako:

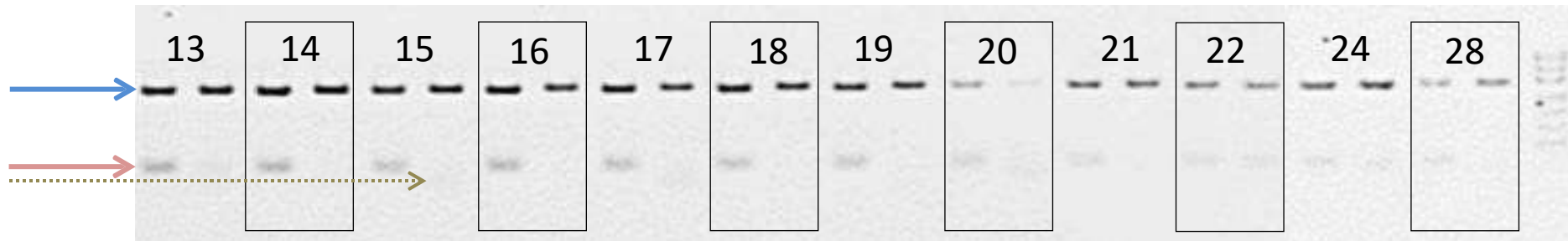
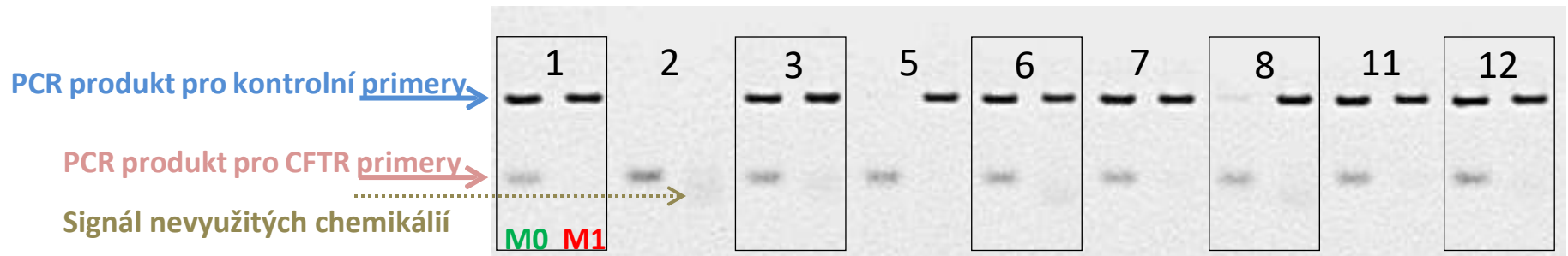
- zdravý homozygot – všichni, krom níže uvedených (případný slabý(ší) signál PCR produktů pro CFTR primery ve 2. reakci považují pouze za kontaminaci)
- heterozygot? – 9, 11 (nelze říci, zda je signál pro CFTR primery ve 2. reakci kontaminace či nikoli (případně chyba při pipetování), takto výsledek vypadá jako heterozygot)
- ? – 6 (validní výsledek pouze v 1. reakci, minimálně jedna alela bez mutace, zdravý homozygot nebo heterozygot)
- ☹ – 2, 7, 17, 23 (výsledky nelze řádně vyhodnotit, protože v reakcích nejsou PCR produkty pro kontrolní primery)

M0 – PCR reakce detekuje alelu bez mutace (první sloupec)

A8 – Analýza mutace $\Delta F508$ podmiňující cystickou fibrózu (CFTR gen)

Analýza: PCR s alelově specifickými primery + gelová elektroforéza

M1 – PCR reakce detekuje mutovanou alelu (druhý sloupec)



Na základě vašich výsledků vypadá váš genotyp jako:

- zdravý homozygot – všichni, krom níže uvedených (případný slabý(ší) signál PCR produktů pro CFTR primery ve 2. reakci považují pouze za kontaminaci)

20? (nedokážu správně odhadnout pozici PCR produktu ve 2. reakci, ale asi zdravý homozygot)

- heterozygot? – 22, 24 (nelze říci, zda je signál pro CFTR primery ve 2. reakci kontaminace či nikoli, takto výsledek vypadá jako heterozygot, ale vzhledem ke slabému signálu raději zopakujeme elektroforézu)
- ? – 5 (validní výsledek pouze ve 2. reakci, pravděpodobně se jedná o zdravého homozygota)

A10 – Analýza mutace $\Delta F508$ podmiňující cystickou fibrózu (CFTR gen)

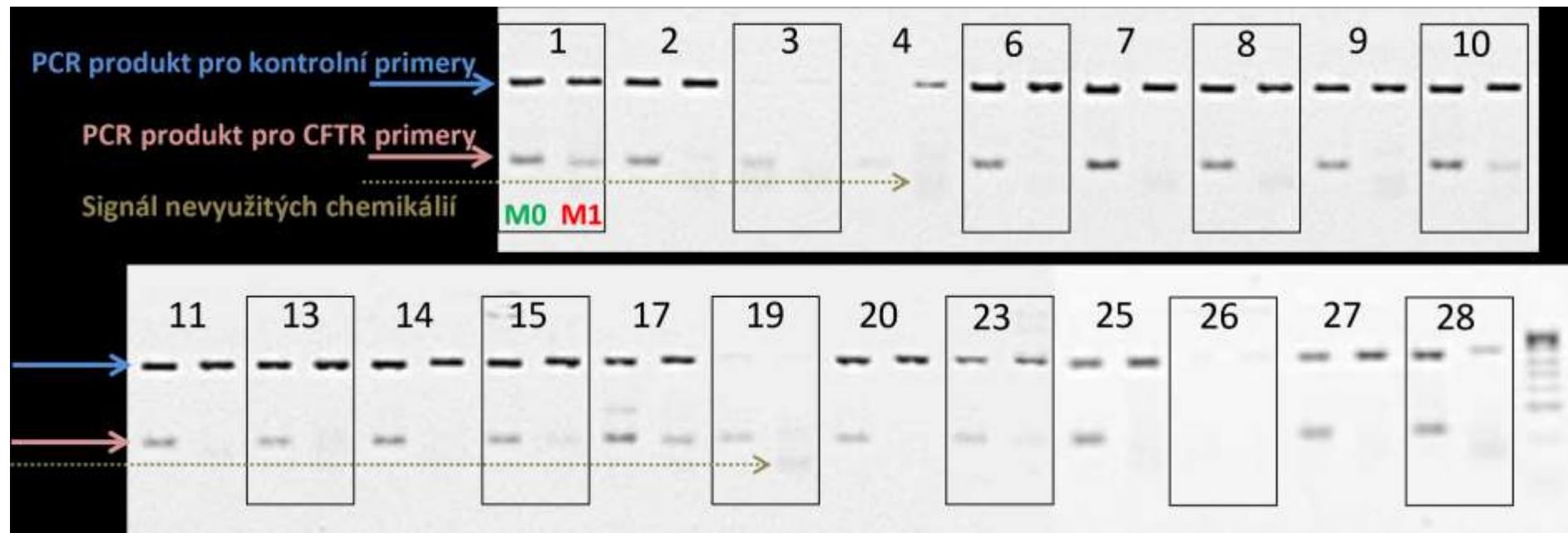
Analýza: PCR s alelově specifickými primery + gelová elektroforéza

5 (špatně viditelné PCR produkty pro 2. reakci, ale pravděpodobně jde o zdravého homozygota, zopakujeme elektroforézu)

- ☹ – 3, 7, 8 (výsledky nelze řádně vyhodnotit, protože v reakcích nejsou validní PCR produkty pro kontrolní primery)

M0 – PCR reakce detekuje alelu bez mutace (první sloupec)

M1 – PCR reakce detekuje mutovanou alelu (druhý sloupec)



Na základě vašich výsledků vypadá váš genotyp jako:

- zdravý homozygot – všichni, krom níže uvedených (případný slabý(ší) signál PCR produktů pro CFTR primery ve 2. reakci považují pouze za kontaminaci)

A11 – Analýza mutace $\Delta F508$ podmiňující cystickou fibrózu (CFTR gen)

Analýza: PCR s alelově specifickými primery + gelová elektroforéza

- heterozygot? – 1, 17 (signál pro PCR produkt ve 2. reakci je relativně silný, může se jednat o heterozygota, osobně se přikláním k variantě, že jde o kontaminaci neboť intenzita bandu je přece jenom lehce nižší oproti 1. reakci)
- ? – 19 (PCR produkty pro kontrolní primery jsou velmi slabé, nicméně výsledek by odpovídal zdravému homozygotovi)
4 (validní výsledek pouze ve 2. reakci, přesto by se mohlo jednat o zdravého homozygota)
- ☹ – 3, 26 (výsledky nelze řádně vyhodnotit, protože v reakcích nejsou validní PCR produkty pro kontrolní primery)