



GHC GENETICS SK s.r.o.

**ID21 Zoznam aktivít vykonávaných pod flexibilným rozsahom**

Strana: 1/2

Dátum vydania: 17.7.2019

Verzia/Revízia: 1/0

Vypracoval	Dátum	Preskúmal	Dátum	Schválil	Dátum
RNDr. Konečný, PhD.	16.7.2019	Mgr. Feriancová	17.7.2019	RNDr. Konečný, PhD.	17.7.2019

**Tabuľka vyšetrení:**

Položka	Objekt vyšetrenia		Zavedená metóda		Ostatné špecifikácie
	Biologický materiál	Parameter	Princíp	Označenie	
1	PK, BS	všetky	Izolácia DNA	I-DNA	–
2	gDNA	Gilbertov syndróm	PCR amplifikácia/ fluorescenčná PCR	GS	<i>UGT1A1</i> , promótor
3	gDNA	Cystická fibróza		CF-1	p.Phe508del
4	gDNA	Syndróm fragilného X (FRAX)		FRAX	<i>FMR1</i> (CGG repet.)
5	gDNA	Cystická fibróza		CF-64	<i>CFTR</i> , >50 variantov
6	gDNA	Mikrodelécie Y-chromozómu		AZF	<i>AZFa</i> , <i>AZFb</i> , <i>AZFc</i>
7	gDNA	PCR diagnostika aneuploidii		ANEU	Chr. 13, 18, 21, X, Y
8	gDNA	<i>BRCA1/BRCA2</i> screen		BRCAsc	25 najčastejších mutácií génov <i>BRCA1/2</i> v ČR/SR pop.
9	gDNA	Nesyndrómová hluchota		DFNA/B	<i>GJB2</i> – c.35delG
10	gDNA	<i>BRCA1/BRCA2</i> screen		BRCAsc	25 najčastejších mutácií génov <i>BRCA1/2</i> v ČR/SR pop.
11	gDNA	Trombofília	Real-Time PCR	F5	<i>F5</i> , Leiden
12	gDNA	Trombofília		F2	c.20210G>A
13	gDNA	Trombofília		MTHFR	<i>MTHFR</i> , c.677C>T, c.1298A>C
14	gDNA	Hemochromatóza		HFE-3	<i>HFE</i> , p.C282Y, p.H63D, p.S65C
15	gDNA	Celiakia		CEL	HLA alely DQ2.2, DQ2.5, DQ8
16	gDNA	Laktózová intolerancia		LIT	<i>LCT</i> , c.-13910T>C, c.-22018A>G
17	gDNA	Dental GEN	DG	4 DNA varianty/alely v <i>IL1A</i> , <i>IL1B</i> , <i>IL1RN</i> , <i>HLA-DRB1*04</i>	
18	gDNA	Wilsonova choroba	Priame DNA sekvenovanie	WD-1	<i>ATP7B</i> – p.H1069Q
19	gDNA	Myastenický syndróm		CHRNE	<i>CHRNE</i> – c.1267delG
20	gDNA	Robinow syndróm		ROR2	<i>ROR2</i> – c.355C>T
21	gDNA	Kampelická dysplázia		SOX9	<i>SOX9</i> (známy variant)
22	gDNA	Familiárny medulárny karcinóm *		MEN2A	<i>RET</i> (ex 10-15)
23	gDNA	Deficiencia A1AT		A1AT	<i>SERPINA1</i> (Z alela)
24	gDNA	Syndróm GLUT1 deficiencie		GLUT1	<i>SLC2A1</i>
25	gDNA	Legiusov syndróm		SPRED1	<i>SPRED1</i>
26	gDNA	Vyšetrenie špecifického variantu		MUT	GÉN: , VARIANT:
27	gDNA	Cystická fibróza	Masívne paralelné DNA sekvenovanie	CF-SQ	<i>CFTR</i>
28	gDNA	Juvenilná myoklonický epilepsia		JME	<i>LG11</i> , <i>CLCN2</i> , <i>GABRA1</i>
29	gDNA	Epilepsia – ADFLE		ADNFLE	<i>CHRNA2/4</i> , <i>CHRN2</i>
30	gDNA	Cadasil 1 syndróm		CADS1	<i>NOTCH3</i>
31	gDNA	Speech-language syndróm 1		SLS1	<i>FOXP2</i>
32	gDNA	Progres. externá oftalmoplégia		PEO	<i>POLG</i>
33	gDNA	Usher syndróm		US	<i>MYO7A</i>
34	gDNA	Marfan syndróm		MFS	<i>FBN1</i> , <i>TGFBR2</i>
35	gDNA	Osteogenesis imperfecta 1 a 2		OI1/2	<i>COL1A1</i> , <i>COL1A2</i>
36	gDNA	Stickler syndróm		SCS	<i>COL2A1</i>
37	gDNA	Kleidokraniálna dysostóza		CLDS	<i>RUNX2</i>
38	gDNA	Vitámín D rachitída typ 1		PHEX	<i>PHEX</i>
39	gDNA	Crouzon syndróm		CRS	<i>FGFR2</i>
40	gDNA	Hereditárny karcinóm prsníka/ovária (HBOC) *		HBOC	<i>BRCA1</i> , <i>BRCA2</i> , <i>MLPA</i>
41	gDNA	Lynchov syndróm (HNPCC) *		LS	<i>MLH1</i> , <i>MSH2</i> , <i>MSH6</i>
42	gDNA	Familiárny medulárny karcinóm *		MEN2A	<i>RET</i> (ex 10-15)
43	gDNA	Li Fraumeni syndróm	LFS	<i>TP53</i>	



Vypracoval	Dátum	Preskúmal	Dátum	Schválil	Dátum
RNDr. Konečný, PhD.	16.7.2019	Mgr. Feriancová	17.7.2019	RNDr. Konečný, PhD.	17.7.2019

44	gDNA	Hered. difúzny ca žalúdka/HBOC	HDGC	CDH1
45	gDNA	Famil. adematózna polypóza	FAP	APC
46	gDNA	Cowden syndróm	CWS	PTEN
47	gDNA	Neurofibromatóza typ 1 a 2	NF1/2	NF1, NF2
48	gDNA	Tuberózna skleróza	TSC	TSC1, TSC2
49	gDNA	Xeroderma pigmentosum	XD	XPA
50	gDNA	Wilsonova choroba	WD	ATP7B
51	gDNA	Akútna intermitentná porfýria	AIP	HMBS
52	gDNA	Hereditárna pankreatitída	HEPAN	PRSS1, SPINK1
53	gDNA	Atypický hemolytický uremický sy	AHUS	CFH
54	gDNA	Diabetes insipidus	DIS	AVP
55	gDNA	Familárna stredomorská horúčka	FMF	MEFV, MVK
56	gDNA	Hereditárny angioedém	HEA	SERPING1
57	gDNA	Imunodeficiencia typu 2 - TACI	ID2	TNFRSF13B
58	gDNA	Kongen. adrenálna hyperplázia	CAH	CYP21A2
59	gDNA	McCune-Albright syndróm	MAS	GNAS
60	gDNA	Noonanovej syndróm	NNS	PTPN11, exóny 4-15, RAF, 4 exóny
61	gDNA		NNS	BRAF, 7 exónov, HRAS, 4 exóny
62	gDNA		NNS	KRAS, 4 exóny, NRAS, 4 exóny
63	gDNA		NNS	MEK1, 3 exóny, MEK2, 3 exóny
64	gDNA		NNS	SOS1, 3 exóny, SHOC2, 1 exón
65	gDNA		NNS	CBL, 3 exóny
66	gDNA	Cohenov syndróm - COH1	COH1	VPS13B
67	gDNA	Oculo-dentodigital syndróm	ODDS	GJA1
68	gDNA	Popliteal-Pterygium syndróm	PPS	IRF6
69	gDNA	Angelman syndróm	AGS	UBE3A
70	gDNA	Bartterov syndróm	BTS	CLCNKB
71	gDNA	AD polycystická choroba obličiek	ADPKD	PKD1, PKD2
72	gDNA	Cystická fibróza	CF	CFTR
73	gDNA	Výšetrenie iných asociovaných génov	CLIEX	Panel génov

Skratky: PK – periférna krv, BS – bunkový ster, gDNA – genomická DNA

### Princípy akreditovaných metód:

**1. Izolácia DNA** – východiskový materiál: periférna krv a bunkový ster, výsledkom je izolovaná genomická DNA. Metodika nevedie k vytvoreniu výsledku vyšetrenia, predstavuje čiastkový krok, ktorý sa využíva v ďalších princípoch.

**2. PCR amplifikácia/ fluorescenčná PCR** – východiskový materiál: genomická DNA. Metodika vedie k vytvoreniu výsledku vyšetrenia.

**3. Real Time PCR (qPCR)** – východiskový materiál: genomická DNA. Metodika vedie k vytvoreniu výsledku vyšetrenia.

**4. Priame DNA sekvenovanie** – východiskový materiál: PCR amplikón. Metodika vedie k vytvoreniu výsledku vyšetrenia.

**5. Masívne paralelné DNA sekvenovanie** – východiskový materiál: genomická DNA. Metodika vedie k vytvoreniu výsledku vyšetrenia.