



GHC GENETICS SK

GHC GENETICS SK s.r.o.

ID21 Zoznam aktivít vykonávaných pod flexibilným rozsahom

Strana: 1/2

Dátum vydania: 26.10.2020

Verzia/Revízia: 1/1

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	Nesyndrómová hluchota		DFNA/B	<i>GJB2</i> – c.35delG
9	gDNA	Trombofílie		F5	<i>F5</i> , Leiden
10	gDNA	Trombofílie	F2	<i>F2</i> , c.20210G>A	
11	gDNA	Trombofílie	MTHFR	<i>MTHFR</i> , c.677C>T, c.1298A>C	
12	gDNA	Hemochromatóza	HFE-3	<i>HFE</i> , p.C282Y, p.H63D, p.S65C	
13	gDNA	Celiakia	Real-Time PCR	CEL	<i>HLA aely DQ2.2, DQ2.5, DQ8</i>
14	gDNA	Laktózová intolerancia		LIT	<i>LCT</i> , c.-13910T>C, c.-22018A>G
15	gDNA	Histaminová intolerancia		HIST	<i>AOC1</i> (c.-691G>T, c.-594A>T, c.47C>T, c.995C>T)
16	gDNA	Dental GEN	Priame DNA sekvenovanie	DG	4 DNA varianty/alely v <i>IL1A</i> , <i>IL1B</i> , <i>IL1RN</i> , <i>HLA-DRB1*04</i>
17	gDNA	Wilsonova choroba		CHRNE	<i>CHRNE</i> – c.1267delG
18	gDNA	Myastenický syndróm		WD-1	<i>ATP7B</i> – p.H1069Q
19	gDNA	Robinow syndróm		ROR2	<i>ROR2</i> – c.355C>T
20	gDNA	Kampomelická dysplázia		SOX9	<i>SOX9</i> (známy variant)
21	gDNA	Familiárny medulárny karcinóm *		MEN2A	<i>RET</i> (ex 10-15)
22	gDNA	Deficiencia A1AT		A1AT	<i>SERPINA1</i> (Z alela)
23	gDNA	Syndróm GLUT1 deficiencie		GLUT1	<i>SLC2A1</i>
24	gDNA	Legiusov syndróm		SPRED1	<i>SPRED1</i>
25	gDNA	Vyšetrenie špecifického variantu		MUT	GÉN: , VARIANT:
26	gDNA	Cystická fibróza	Masívne paralelné DNA sekvenovanie	CF-SQ	<i>CFTR</i>
27	gDNA	Juvenilná myoklonický epilepsia		JME	<i>LGI1</i> , <i>CLCN2</i> , <i>GABRA1</i>
28	gDNA	Epilepsia – ADFLE		ADNFLE	<i>CHRNA2/4</i> , <i>CHRN2</i>
29	gDNA	Cadasil 1 syndróm		CADS1	<i>NOTCH3</i>
30	gDNA	Speech-language syndróm 1		SLS1	<i>FOXP2</i>
31	gDNA	Progres. externá oftalmoplégia		PEO	<i>POLG</i>
32	gDNA	Usher syndróm		US	<i>MYO7A</i>
33	gDNA	Marfan syndróm		MFS	<i>FBN1</i> , <i>TGFBR2</i>
34	gDNA	Osteogenesis imperfecta 1 a 2		OI1/2	<i>COL1A1</i> , <i>COL1A2</i>
35	gDNA	Stickler syndróm		SCS	<i>COL2A1</i>
36	gDNA	Kleidokraniálna dysostóza		CLDS	<i>RUNX2</i>
37	gDNA	Vitamin D rachitída typ 1		PEX	<i>PEX</i>
38	gDNA	Crouzon syndróm		CRS	<i>FGFR2</i>
39	gDNA	Hereditárny karcinóm prsníka/ovária (HBOC) *		HBOC	<i>BRCA1</i> , <i>BRCA2</i> , <i>MLPA</i>
40	gDNA	Lynchov syndróm (HNPCC) *		LS	<i>MLH1</i> , <i>MSH2</i> , <i>MSH6</i>
41	gDNA	Familiárny medulárny karcinóm *		MEN2A	<i>RET</i> (ex 10-15)
42	gDNA	Li Fraumeni syndróm		LFS	<i>TP53</i>
43	gDNA	Hered. difúzny ca žalúdka/HBOC	HDGC	<i>CDH1</i>	
44	gDNA	Famil. adematózna polypóza	FAP	<i>APC</i>	



GHC GENETICS SK s.r.o.

ID21 Zoznam aktivít vykonávaných pod flexibilným rozsahom

Strana: 2/2

Dátum vydania: 26.10.2020

Verzia/Revízia: 1/1

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

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