



GHC GENETICS SK s.r.o.

**ID21 Zoznam aktivít vykonávaných pod flexibilným rozsahom**

Strana: 1/2

Dátum vydania: 22.8.2022

Verzia/Revízia: 2/0

Vypracoval RNDr. Konečný, PhD.	Dátum 22.8.2022	Preskúmal Wachsmannová, PhD.	Dátum 22.8.2022	Schválil RNDr. Konečný, PhD.	Dátum 22.8.2022
-----------------------------------	--------------------	---------------------------------	--------------------	---------------------------------	--------------------

**Tabuľka vyšetrení pod flexibilným rozsahom:**

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	UGT1A1, promótor
	gDNA	Cystická fibróza		CF-1	p.Phe508del
3	gDNA	Syndróm fragilného X (FRAX)		FRAX	FMR1 (CGG repet.)
4	gDNA	Cystická fibróza		CF-64	CFTR, >50 variantov
5	gDNA	Mikrodelcie Y-chromozómu		AZF	AZFa, AZFb, AZFc
	gDNA	PCR diagnostika aneuploidii		ANEU	Chr. 13, 18, 21, X, Y
	gDNA	Nesyndrómová hluchota		DFNA/B	GJB2 – c.35delG
6	gDNA	BRCAscreen	Fluorescenčná PCR, Real-Time PCR	BRCAsc	31 najčastejších mutácií génov BRCA1/2 v SR populácii
7	gDNA	Trombofília	Real-Time PCR	F5, F2, MTHFR	F5, Leiden, F2, c.20210G>A, MTHFR, c.677C>T, c.1298A>C
8	gDNA	Hemochromatóza		HFE-3	HFE, p.C282Y, p.H63D, p.S65C
9	gDNA	Celiakia		CEL	HLA alely DQ2.2, DQ2.5, DQ8
10	gDNA	Laktózová intolerancia		LIT	LCT, c.-13910T>C, c.-22018A>G
11	gDNA	Histamínová intolerancia		HIST	AOC1 (c.-691G>T, c.-594A>T, c.47C>T, c.995C>T)
12	gDNA	Dental GEN		DG	4 DNA varianty/alely v IL1A, IL1B, IL1RN, HLA-DRB1*04
13	gDNA	TPMT deficiencia		TPMT	Alely *2, *3A, *3B, *3C
14	gDNA	Wilsonova choroba	Priame DNA sekvenovanie	WD-1	ATP7B – p.H1069Q
	gDNA	Myastenický syndróm		CHRNE	CHRNE – c.1267delG
	gDNA	Robinow syndróm		ROR2	ROR2 – c.355C>T
	gDNA	Kampomelická dysplázia		SOX9	SOX9 (známy variant)
	gDNA	Familiárny medulárny karcinóm *		MEN2A	RET (ex 10-15)
15	gDNA	Deficiencia A1AT		A1AT	SERPINA1 (Z alela)
16	gDNA	Syndróm GLUT1 deficiencie		GLUT1	SLC2A1
17	gDNA	Legiusov syndróm	SPRED1	SPRED1	
18	gDNA	Vyšetrenie špecifického DNA variantu	MUT	GÉN: , VARIANT:	
19	gDNA	Wilsonova choroba	WD	ATP7B	
20	gDNA	Vyšetrenie génov/panelov génov platformou CES	Masívne paralelné DNA sekvenovanie	CES	Nižšie špecifikované gény/panely génov
		Cystická fibróza		CF-SQ	CFTR
		Juvenilná myoklonický epilepsia		JME	LGI1, CLCN2, GABRA1
		Epilepsia – ADNFLE		ADNFLE	CHRNA2/4, CHRN2
		Cadasil 1 syndróm		CADS1	NOTCH3
		Speech-language syndróm 1		SLS1	FOXP2
		Progres. externá oftalmoplégia		PEO	POLG
		Usher syndróm		US	MYO7A
		Marfan syndróm		MFS	FBN1, TGFBR2
		Osteogenesis imperfecta 1 a 2		OI1/2	COL1A1, COL1A2
		Stickler syndróm		SCS	COL2A1
		Kleidokraniálna dysostóza		CLDS	RUNX2
		Vitamín D rachitída typ 1		PHEX	PHEX
		Crouzon syndróm		CRS	FGFR2
		Hereditárny karcinóm prsníka/ovária		HBOC	BRCA1, BRCA2, CDH1
		Lynchov syndróm (HNPCC)		LS	MLH1, MSH2, MSH6
		Familiárny medulárny karcinóm *		MEN2A	RET (ex 10-15)
		Li-Fraumeni syndróm		LFS	TP53



GHC GENETICS SK

GHC GENETICS SK s.r.o.

**ID21 Zoznam aktivít vykonávaných pod flexibilným rozsahom**

Strana: 2/2


Dátum vydania: 22.8.2022

Verzia/Revízia: 2/0

Vypracoval RNDr. Konečný, PhD.	Dátum 22.8.2022	Preskúmala Wachsmannová, PhD.	Dátum 22.8.2022	Schválil RNDr. Konečný, PhD.	Dátum 22.8.2022
-----------------------------------	--------------------	----------------------------------	--------------------	---------------------------------	--------------------

		<b>Hered. difúzny ca žalúdka/HBOG</b>	Masívne paralelné DNA sekvenovanie	<b>HDGG</b>	<b>CDH1</b>
		Famil. adenomatózna polypóza		FAP	APC
		<b>Cowden syndróm</b>		<b>CWS</b>	<b>PTEN</b>
		Neurofibromatóza typ 1 a 2		NF1/2	NF1, NF2
		Tuberózna skleróza		TSC	TSC1, TSC2
		Xeroderma pigmentosum		XD	XPA
		<b>Wilsonova choroba</b>		<b>WD</b>	<b>ATP7B</b>
		<b>Akútna intermitentná porfýria</b>		<b>AIP</b>	<b>HMBS</b>
		Hereditárna pankreatitída		HEPAN	PRSS1, SPINK1
		Atypický hemolytický uremický sy		AHUS	CFH
		<b>Diabetes insipidus</b>		<b>DIS</b>	<b>AVP</b>
		Familárna stredomorská horúčka		FMF	MEFV, MVK
		Hereditárny angioedém		HEA	SERPING1
		Imunodeficiencia typu 2 - TACI		ID2	TNFRSF13B
		<b>Kongen. adrenálna hyperplázia</b>		<b>CAH</b>	<b>CYP21A2</b>
		<b>McCune-Albright syndróm</b>		<b>MAS</b>	<b>GNAS</b>
		Noonanovej syndróm		NNS	PTPN11, RAF, BRAF, HRAS, KRAS, NRAS, MEK1, MEK2, SOS1, SHOC2, CBL
		<b>Noonanovej syndróm</b>		<b>NNS</b>	<b>BRAF</b>
		<b>Noonanovej syndróm</b>		<b>NNS</b>	<b>HRAS, KRAS, NRAS,</b>
		<b>Noonanovej syndróm</b>		<b>NNS</b>	<b>MEK1, MEK2,</b>
		<b>Noonanovej syndróm</b>		<b>NNS</b>	<b>SOS1, SHOC2,</b>
		<b>Noonanovej syndróm</b>		<b>NNS</b>	<b>CBL</b>
		Cohenov syndróm - COH1		COH1	VPS13B
		Oculo-dentodigital syndróm		ODDS	GJA1
		Popliteal-Pterygium syndróm		PPS	IRF6
		Angelman syndróm		AGS	UBE3A
		Bartterov syndróm		BTS	CLCNKB
		AD polycystická choroba obličiek		ADPKD	PKD1, PKD2
		Cerebrálne kavernózne malformácie		CCM	CCM1 (KRIT1), CCM2, CCM3 (PDCD10)
		Alzheimerova choroba		AHD	PSEN1, PSEN2
		Duchene/Becker muskul. dystrofia		DMD/BMD	DMD
		Niemann-Pick syndróm		NPCS	NPC1, NPC2, SMPD1
		Panel génov pre imunologické ochorenia		IMD	min. 350 génov
		Panel génov pre Kolagenopatie/Osteochondrodysplázie		OCHD	min. 80 génov
		Panel génov pre Nefropatie a Polycystické choroby obličiek		NP/PKD	min. 80 génov
		Panel génov pre Rasopatie a Neurofibromatózu		RSP/NF	min. 20 génov
		Panel génov pre Kardiomyopatie		KDM	min. 300 génov
		Panel génov pre neurodegeneratívne ochorenia		NDGD	min. 320 génov
		Panel génov pre Polyneuropatie/Neuropatie		PLNP/NP	min. 90/350 génov
		Panel génov pre Epilepsie		EPL	min. 360 génov
		Panel génov pre neuromuskulárne ochorenia		NMD	min. 210 génov
		Panel génov pre mitochondriálne ochorenia (jadrové a mtDNA gény)		MTD	min. 190 génov
		Panel génov pre Retinopatie		RTD	min. 250 génov
		Panel génov pre hereditárne onkologické syndrómy		HOS	min. 70 génov

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

	<b>GHC GENETICS SK s.r.o.</b> <b>ID21 Zoznam aktivít vykonávaných pod flexibilným rozsahom</b>		Strana: 3/2 Dátum vydania: 22.8.2022 Verzia/Revízia: 2/0
	Vypracoval RNDr. Konečný, PhD.	Dátum 22.8.2022	Preskúmal Wachsmannová, PhD.
		Schválil RNDr. Konečný, PhD.	Dátum 22.8.2022

### 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.