



GHC GENETICS SK

GHC GENETICS SK s.r.o.

**ID21 Zoznam aktivít vykonávaných pod flexibilným rozsahom**

Strana: 1/2

Dátum vydania: 25.10.2023

Verzia/Revízia: 2/1

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

**DNA vyšetrenia pod flexibilným rozsahom:**

Položka	Objekt vyšetrenia		Zavedená metóda		Ostatné špecifikácie
	Biologický materiál	Parameter	Princíp	Označenie	
1	PK, BS, GS	všetky	Izolácia DNA	I-DNA	–
2	gDNA	Gilbertov syndróm	PCR	GS	UGT1A1, promótor
3	gDNA	Syndróm fragilného X (FRAX)	amplifikácia/ fluorescenčná	FRAX	FMR1 (CGG repet.)
4	gDNA	Cystická fibróza	PCR	CF-68	CFTR, >50 variantov
5	gDNA	Mikrodelécie Y-chromozómu	PCR	AZF	AZFa, AZFb, AZFc
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, PAI	F5, Leiden, F2, c.20210G>A, MTHFR, c.677C>T, c.1298A>C, PAI (4G/5G)
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	DentalGEN		DG	9 DNA variantov v génoch IL1A, IL1B, IL1RN, HLA-DRB1*04, TNFA, IL6, IL19, GLT6D1, NIN
13	gDNA	TPMT deficiencia		TPMT	Alely *2, *3A, *3B, *3C
14	gDNA	Wilsonova choroba	Priame DNA sekvenovanie	WD-4	ATP7B – c.1340del4, c.3402delC, p.R778G, p.Y779X
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/WES		CES/WES	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, TGFB2
		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
		Famil. adenomatózna polypóza		FAP	APC
		Neurofibromatóza typ 1 a 2		NF1/2	NF1, NF2
		Tuberózna skleróza		TSC	TSC1, TSC2
		Xeroderma pigmentosum		XD	XPA



GHC GENETICS SK

GHC GENETICS SK s.r.o.

**ID21 Zoznam aktivít vykonávaných pod flexibilným rozsahom**

Strana: 2/2

Dátum vydania: 25.10.2023

Verzia/Revízia: 2/1

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

		Hereditárna pankreatitída		HEPAN	PRSS1, SPINK1
		Atypický hemolytický uremický sy		AHUS	CFH
		Familárna stredomorská horúčka		FMF	MEFV, MVK
		Hereditárny angioedém		HEA	SERPING1
		Imunodeficiencia typu 2 - TACI		ID2	TNFRSF13B
		Noonanovej syndróm		NNS	PTPN11, RAF, BRAF, HRAS, KRAS, NRAS, MEK1, MEK2, SOS1, SHOC2, CBL
		Cohenov syndróm - COH1		COH1	VPS13B
		Oculo-dentodigital syndróm		ODDS	GJA1
		Popliteal-Pterygium syndróm		PPS	IRF6
		Angelman syndróm		AGS	UBE3A
		Barterov 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	Masívne paralelné DNA sekvenovanie	IMD	Panel génov podľa HPO databázy
		Panel génov pre Kolagenopatie/Osteochondrodysplázie		OCHD	Panel génov podľa HPO databázy
		Panel génov pre Nefropatie a Polycystické choroby obličiek		NP/PKD	Panel génov podľa HPO databázy
		Panel génov pre Rasopatie a Neurofibromatózu		RSP/NF	Panel génov podľa HPO databázy
		Panel génov pre Kardiomyopatie		KDM	Panel génov podľa HPO databázy
		Panel génov pre neurodegeneratívne ochorenia		NDGD	Panel génov podľa HPO databázy
		Panel génov pre Polyneuropatie/Neuropatie		PLNP/NP	Panel génov podľa HPO databázy
		Panel génov pre Epilepsie		EPL	Panel génov podľa HPO databázy
		Panel génov pre neuromuskulárne ochorenia		NMD	Panel génov podľa HPO databázy
		Panel génov pre mitochondriálne ochorenia (jadrové a mtDNA gény)		MTD	Panel génov podľa HPO databázy
		Panel génov pre Retinopatie		RTD	Panel génov podľa HPO databázy
		Panel génov pre hereditárne onkologické syndrómy a HBOC		HOS	Panel génov podľa HPO databázy
		Panel génov pre hypotónie		HPTN	Panel génov podľa HPO databázy
		Panel génov pre poruchy intelektu		INTDIS	Panel génov podľa HPO databázy

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.

Revíziu vypracoval: RNDr. Michal Konečný, PhD.

Dátum: 25.10.2023

Podpis: .....



GHC GENETICS SK

GHC GENETICS SK s.r.o.

**ID21 Zoznam aktivít vykonávaných pod  
flexibilným rozsahom**

Strana: 3/2

Dátum vydania: 25.10.2023

Verzia/Revízia: 2/1

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

Revíziu preskúmal: RNDr. Lenka Wachsmannová, PhD.

Dátum: 25.10.2023

Podpis: .....

Revíziu schválil: RNDr. Michal Konečný, PhD.

Dátum: 26.10.2023

Podpis: .....