



GHC GENETICS SK

GHC GENETICS SK s.r.o.

ID21 Zoznam aktivít vykonávaných pod flexibilným rozsahom

Strana: 1/2

Dátum vydania: 10.1.2024

Verzia/Revízia: 2/3

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 amplifikácia/ fluorescenčná PCR	GS	<i>UGT1A1</i> , promótor
3	gDNA	Syndróm fragilného X (FRAX)		FRAX	<i>FMR1</i> (CGG repet.)
4	gDNA	Cystická fibróza		CF-68	<i>CFTR</i> , >50 variantov
5	gDNA	Mikrodelécie Y-chromozómu		AZF	<i>AZFa</i> , <i>AZFb</i> , <i>AZFc</i>
6	gDNA	BRCAscreen		Fluorescenčná PCR, Real- Time PCR	BRCAsc
7	gDNA	Trombofília	Real-Time PCR	F5, F2, MTHFR, PAI	<i>F5</i> , Leiden, <i>F2</i> , c.20210G>A, MTHFR, c.677C>T, c.1298A>C, PAI (4G/5G)
8	gDNA	Hemochromatóza		HFE-3	<i>HFE</i> , p.C282Y, p.H63D, p.S65C
9	gDNA	Celiakia		CEL	HLA alely DQ2.2, DQ2.5, DQ8
10	gDNA	Laktózová intolerancia		LIT	<i>LCT</i> , c.-13910T>C, c.- 22018A>G
11	gDNA	Histamínová intolerancia		HIST	<i>AOC1</i> (c.-691G>T, c.- 594A>T, c.47C>T, c.995C>T)
12	gDNA	DentalGEN		DG	9 DNA variantov v génoch <i>IL1A</i> , <i>IL1B</i> , <i>IL1RN</i> , <i>HLA-DRB1*04</i> , <i>TNFA</i> , <i>IL6</i> , <i>IL19</i> , <i>GLT6D1</i> , <i>NIN</i>
13	gDNA	TPMT deficiencia		TPMT	Alely *2, *3A, *3B, *3C
14	gDNA	Wilsonova choroba		Priame DNA sekvenovanie	WD-4
15	gDNA	Deficiencia A1AT	A1AT		<i>SERPINA1</i> (Z alela)
	gDNA	Vyšetrenie špecifického DNA variantu	MUT		GÉN: , VARIANT:
	gDNA	Wilsonova choroba	WD		<i>ATP7B</i>
	gDNA	Vyšetrenie génov/panelov génov platformou CES/WES	Masívne paralelné DNA sekvenovanie	CES/WES	Nižšie špecifikované gény/panely génov
		Cystická fibróza		CF-SQ	<i>CFTR</i>
		Juvenilná myoklonická epilepsia		JME	<i>LG1</i> , <i>CLCN2</i> , <i>GABRA1</i>
		Epilepsia – ADNFLE		ADNFLE	<i>CHRNA2/4</i> , <i>CHRN2</i>
		Cadasil 1 syndróm		CADS1	<i>NOTCH3</i>
		Speech-language syndróm 1		SLS1	<i>FOXP2</i>
		Progres. externá oftalmoplégia		PEO	<i>POLG</i>
		Usher syndróm		US	<i>MYO7A</i>
		Marfan syndróm		MFS	<i>FBN1</i> , <i>TGFBR2</i>
		Osteogenesis imperfecta 1 a 2		OI1/2	<i>COL1A1</i> , <i>COL1A2</i>
		Stickler syndróm		SCS	<i>COL2A1</i>
		Kleidokraniálna dysostóza		CLDS	<i>RUNX2</i>
		Vitamín D rachitída typ 1		PHEX	<i>PHEX</i>
		Crouzon syndróm		CRS	<i>FGFR2</i>
		Hereditárny karcinóm prsníka/ovária		HBOC	<i>BRCA1</i> , <i>BRCA2</i> , <i>CDH1</i>
		Lynchov syndróm (HNPCC)		LS	<i>MLH1</i> , <i>MSH2</i> , <i>MSH6</i>
		Famil. adenomatózna polypóza		FAP	<i>APC</i>
		Neurofibromatóza typ 1 a 2		NF1/2	<i>NF1</i> , <i>NF2</i>
		Tuberózna skleróza		TSC	<i>TSC1</i> , <i>TSC2</i>
		Xeroderma pigmentosum		XD	<i>XPA</i>
		Hereditárna pankreatitída		HEPAN	<i>PRSS1</i> , <i>SPINK1</i>
		Atypický hemolytický uremický sy		AHUS	<i>CFH</i>



GHC GENETICS SK s.r.o.

ID21 Zoznam aktivít vykonávaných pod flexibilným rozsahom

Strana: 2/2

Dátum vydania: 10.1.2024

Verzia/Revízia: 2/3

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

		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	Masívne paralelné DNA sekvenovanie	NPCS	NPC1, NPC2, SMPD1
		Panel génov pre imunologické ochorenia		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, GS – gíngiválny 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.



GHC GENETICS SK

GHC GENETICS SK s.r.o.

**ID21 Zoznam aktivít vykonávaných pod
flexibilným rozsahom**

Strana: 3/2

Dátum vydania: 10.1.2024

Verzia/Revízia: 2/3

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

Revíziu vypracoval: RNDr. Michal Konečný, PhD.
Dátum: 10.1.2024 Podpis:

Revíziu preskúmal: RNDr. Lenka Wachsmannová, PhD.
Dátum: 10.1.2024 Podpis:

Revíziu schválil: RNDr. Michal Konečný, PhD.
Dátum: 10.1.2024 Podpis: