



GHC GENETICS SK s.r.o.

ID21 Zoznam vyšetrení vykonávaných pod flexibilným rozsahom

Strana: 1/2

Dátum vydania: 23.5.2024

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

Vysvetlivky skratiek:

- PK – periférna krv,
- BS – bukálny ster,
- GS – gingiválny ster,
- gDNA – genomická DNA
- A – vyšetrenia akreditované normou ISO 15189
- NA – vyšetrenia neakreditované, ale vykonávané v súlade s normou ISO 15189
- N – vyšetrenie neakreditované
- CE – certifikovaný kit na vyšetrenie
- CE/IVD – certifikovaný kit na vyšetrenie určený na *in vitro* diagnostiku
- LDT – interne vyvinutý (inhouse) laboratórny test (z angl. Laboratory developed tests)

Položka	Označenie vyšetrenia	Objekt vyšetrenia		Zavedená metóda		Ostatné špecifikácie
		Biologický materiál	Parameter	Princíp	Označenie	
1	A, CE/IVD	PK, BS, GS	všetky	Izolácia DNA	I-DNA	--
2	A, LDT	gDNA	Gilbertov syndróm	PCR amplifikácia/ fluoresc. PCR	GS	<i>UGT1A1</i> , promótor
3	A, CE/IVD	gDNA	Syndróm fragilného X (FRAX)		FRAX	<i>FMR1</i> (CGG repet.)
4	A, CE/IVD	gDNA	Cystická fibróza		CF-68	<i>CFTR</i> , >50 variantov
5	A, CE/IVD	gDNA	Mikrodelécie Y-chromozómu		AZF	<i>AZFa</i> , <i>AZFb</i> , <i>AZFc</i>
6	A, LDT	gDNA	BRCAscreen	Fluoresc. PCR, Real-Time PCR	BRCAsc	31 najčastejších mutácií génov <i>BRCA1/2</i> v SR populácii
7	A, CE/IVD	gDNA	Trombofílie	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	A, CE/IVD	gDNA	Hemochromatóza		HFE-3	<i>HFE</i> , p.C282Y, p.H63D, p.S65C
9	A, CE/IVD	gDNA	Celiakia		CEL	HLA alely DQ2.2, DQ2.5, DQ8
10	A, CE/IVD	gDNA	Laktózová intolerancia		LIT	<i>LCT</i> , c.-13910T>C, c.-22018A>G
11	A, LDT	gDNA	Histamínová intolerancia		HIST	<i>AOC1</i> (c.-691G>T, c.-594A>T, c.47C>T, c.995C>T)
12	A, LDT	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	A, CE/IVD	gDNA	TPMT deficiencia		TPMT	Alely *2, *3A, *3B, *3C
14	A, LDT	gDNA	Wilsonova choroba	Priame DNA sekvenovanie	WD-4	<i>ATP7B</i> – c.1340del4, c.3402delC, p.R778G, p.Y779X
15	A, LDT	gDNA	Deficiencia A1AT		A1AT	<i>SERPINA1</i> (Z alela)
16	A, LDT	gDNA	Vyšetrenie špecifického DNA variantu		MUT	GÉN: , VARIANT:
17	A, LDT	gDNA	Wilsonova choroba		WD	<i>ATP7B</i>
18	A, LDT	gDNA	Vyšetrenie génov/panelov génov platformou CES/WES	CES/WES	CES/WES	Nižšie špecifikované gény/panely génov
	A, LDT		Cystická fibróza		CF-SQ	<i>CFTR</i>
	A, LDT		Juvenilná myoklonická epilepsia		JME	<i>LG1</i> , <i>CLCN2</i> , <i>GABRA1</i>
	A, LDT		Epilepsia – ADNFLE		ADNFLE	<i>CHRNA2/4</i> , <i>CHRN2</i>
	A, LDT		Cadasil 1 syndróm		CADS1	<i>NOTCH3</i>
	A, LDT		Speech-language syndróm 1		SLS1	<i>FOXP2</i>
	A, LDT		Progres. externá oftalmoplégia		PEO	<i>POLG</i>
	A, LDT		Usher syndróm		US	<i>MYO7A</i>
	A, LDT		Marfan syndróm		MFS	<i>FBN1</i> , <i>TGFBR2</i>



GHC GENETICS SK

GHC GENETICS SK s.r.o.

ID21 Zoznam vyšetrení vykonávaných pod flexibilným rozsahom


Strana: 2/2

Dátum vydania: 23.5.2024

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

A, LDT	Osteogenesis imperfecta 1 a 2	Masívne paralelné DNA sekvenovanie	OI1/2	COL1A1, COL1A2
A, LDT	Stickler syndróm		SCS	COL2A1
A, LDT	Kleidokraniálna dysostóza	Masívne paralelné DNA sekvenovanie	CLDS	RUNX2
A, LDT	Vitamín D rachitída typ 1		PHEX	PHEX
A, LDT	Crouzon syndróm	CRS	FGFR2	
A, LDT	Hereditárny karcinóm prsníka/ovária	HBOC	BRCA1, BRCA2, CDH1	
A, LDT	Lynchov syndróm (HNPCC)	LS	MLH1, MSH2, MSH6	
A, LDT	Famil. adenomatózna polypóza	FAP	APC	
A, LDT	Neurofibromatóza typ 1 a 2	NF1/2	NF1, NF2	
A, LDT	Tuberózna skleróza	TSC	TSC1, TSC2	
A, LDT	Xeroderma pigmentosum	XD	XPA	
A, LDT	Hereditárna pankreatitída	HEPAN	PRSS1, SPINK1	
A, LDT	Atypický hemolytický uremický sy	AHUS	CFH	
A, LDT	Familárna stredomorská horúčka	FMF	MEFV, MVK	
A, LDT	Hereditárny angioedém	HEA	SERPING1	
A, LDT	Imunodeficiencia typu 2 – TACI	ID2	TNFRSF13B	
A, LDT	Noonanovej syndróm	NNS	PTPN11, RAF, BRAF, HRAS, KRAS, NRAS, MEK1, MEK2, SOS1, SHOC2, CBL	
A, LDT	Cohenov syndróm – COH1	COH1	VPS13B	
A, LDT	Oculo-dentodigital syndróm	ODDS	GJA1	
A, LDT	Popliteal-Pterygium syndróm	PPS	IRF6	
A, LDT	Angelman syndróm	AGS	UBE3A	
A, LDT	Bartterov syndróm	BTS	CLCNKB	
A, LDT	AD polycystická choroba obličiek	ADPKD	PKD1, PKD2	
A, LDT	Cerebrálne kavernózne malformácie	CCM	CCM1 (KRIT1), CCM2, CCM3 (PDCD10)	
A, LDT	Alzheimerova choroba	AHD	PSEN1, PSEN2	
A, LDT	Duchene/Becker muskul. dystrofia	DMD/BMD	DMD	
A, LDT	Niemann-Pick syndróm	NPCS	NPC1, NPC2, SMPD1	
A, LDT	Panel génov pre imunologické ochorenia	IMD	Panel génov podľa HPO databázy	
A, LDT	Panel génov pre Kolagenopatie/Osteochondrodysplázie	OCHD	Panel génov podľa HPO databázy	
A, LDT	Panel génov pre Nefropatie a Polycystické choroby obličiek	NP/PKD	Panel génov podľa HPO databázy	
A, LDT	Panel génov pre Rasopatie a Neurofibromatózu	RSP/NF	Panel génov podľa HPO databázy	
A, LDT	Panel génov pre Kardiomyopatie	KDM	Panel génov podľa HPO databázy	
A, LDT	Panel génov pre neurodegeneratívne ochorenia	NDGD	Panel génov podľa HPO databázy	
A, LDT	Panel génov pre Polyneuropatie/Neuropatie	PLNP/NP	Panel génov podľa HPO databázy	
A, LDT	Panel génov pre Epilepsie	EPL	Panel génov podľa HPO databázy	
A, LDT	Panel génov pre neuromuskulárne ochorenia	NMD	Panel génov podľa HPO databázy	
A, LDT	Panel génov pre mitochondriálne ochorenia (jadrové a mtDNA gény)	MTD	Panel génov podľa HPO databázy	
A, LDT	Panel génov pre Retinopatie	RTD	Panel génov podľa HPO databázy	
A, LDT	Panel génov pre hereditárne onkologické syndrómy a HBOC	HOS	Panel génov podľa HPO databázy	
A, LDT	Panel génov pre hypotónie	HPTN	Panel génov podľa HPO databázy	

	GHC GENETICS SK s.r.o.		Strana: 3/2
	ID21 Zoznam vyšetrení vykonávaných pod flexibilným rozsahom		Dátum vydania: 23.5.2024
			Verzia/Revízia: 2/3
Vypracoval RNDr. Konečný, PhD.	Dátum 22.8.2022	Preskúmal Wachsmannová, PhD.	Dátum 22.8.2022
		Schválil RNDr. Konečný, PhD.	Dátum 22.8.2022

	A, LDT		Panel génov pre poruchy intelektu		INTDIS	Panel génov podľa HPO databázy
19	NA, LDT	gDNA	DentalBAC	Real-Time PCR	DBC	Detekcia parapatogénnych baktérií
20	NA, LDT	gDNA	MLPA analýza	Fluoresc. PCR	MLPA	CNV varianty vo vybraných génoch
21	NA, CE/IVD	gDNA	Spinocereberálna ataxia	Fluoresc. PCR	SCA	3nt expanzie v génoch asociovaných s SCA
22	NA, CE/IVD	gDNA	Fridreichova ataxia	Fluoresc. PCR	FRDA	3nt expanzie v géne <i>FRDA</i>
23	NA, CE/IVD	gDNA	Trombogen	Fluoresc. PCR	TBG	Vybrané DNA varianty v génoch <i>F5, F2, MTHFR, PAI</i>
24	NA, CE/IVD	gDNA	Kardiogen	Fluoresc. PCR	KDG	Vybrané DNA varianty v génoch <i>ACE, ITGB3, FGB, F13A1, AGT, AGTR1, CBS</i>
25	NA, LDT	gDNA	Alopécia	Real-Time PCR	ALOP	Vybrané DNA varianty v génoch <i>EDA2R, AR</i> , na chr. X a 20
26	NA, CE/IVD	gDNA	Fruktózová intolerancia	Real-Time PCR	FRIT	Vybrané DNA varianty v géne <i>ALDOB</i>
27	NA, CE/IVD	gDNA	Psoriáza	Real-Time PCR	PSR	Alely HLA-C*06

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: 23.5.2024 Podpis:

Revíziu preskúmal: Mgr. Marian Baldovič, PhD.

Dátum: 23.5.2024 Podpis:

Revíziu schválil: RNDr. Michal Konečný, PhD.

Dátum: 23.5.2024 Podpis: