



**NÁRODNÝ ÚSTAV
DETSKÝCH CHORÔB**
Limbová 1, 833 40 Bratislava

Vydal:
**Laboratórium klinickej
a molekulovej genetiky
Detskej kliniky LFUK a NÚDCH**

Označenie dokumentu	Z1	Verzia/revízia: 1/0
Názov dokumentu	Zoznam vyšetrení pod flexibilným rozsahom	Strana 1 z 1

Položka	Objekt vyšetrenia			Zavedená metóda	
	Biologický materiál	Parameter	Rozsah vyšetrenia (gén, oblasť)	Princíp	Označenie
1	PK	všetky		Extrakcia nukleovej kyseliny	IZO-DNA
2	gDNA	Gilbertov syndróm	UGT1A1: promótor (A(TA) _n TAA), UGT1A1: enhancer (-3279T>G)	PCR / fluorescenčná PCR	GS
3	gDNA	DiGeorgeov syndróm	22q11.2	PCR / fluorescenčná PCR	DS
4	gDNA	Silver-Russelov syndróm	UPD chr7, 11p15.5	PCR / fluorescenčná PCR	SRS
5	gDNA	Syndróm fragilného X	FMR1	PCR / fluorescenčná PCR	FMR1
6	gDNA	Prader-Williho syndróm	15q11.2	PCR / fluorescenčná PCR	PWS
7	gDNA	Spinálna svalová atrofia	SMN1, SMN2	PCR / fluorescenčná PCR	SMA
8	gDNA	Charcot-Marie Tooth typ 1	PMP22	PCR / fluorescenčná PCR	CHMT
9	gDNA	Cystická fibróza	CFTR - detekcia 67 patogénnych variantov	PCR / fluorescenčná PCR	CF
10	gDNA	Trombofília	F2 c.20210G>A	Real-time PCR	F2
11	gDNA	Trombofília	F5 G1691A		F5
12	gDNA	Trombofília	C677T, A1298C		MTHFR
13	gDNA	Chimérizmus	STR polymorfizmy	Real-time PCR, PCR / fluorescenčná PCR	CHIM
14	gDNA	Wilsonova choroba	ATP7B	Sekvenovanie DNA Sangerovou metódou, PCR / fluorescenčná PCR	WS
15	gDNA	Bartterov syndróm	CLCNKB		BS
16	gDNA	Kampomelická dysplázia	SOX9		KD
17	gDNA	Cowdenov syndróm	PTEN		Cowden
18	gDNA	Vitamín D rezistentná rachitída	PHEX		vitD
19	gDNA	Hemochromatóza	HFE		HEM
20	gDNA	Hereditárna pankreatitída	SPINK1, PRSS1		HP
21	gDNA	Deficit alfa 1 antitrypsínu	SERPINA1	Sekvenovanie DNA Sangerovou metódou	A1AT
22	gDNA	Diabetes insipidus	AVP		DI
23	gDNA	Dystrofie sietnice	RPE65		DS
24	gDNA	McCune-Albrightov syndróm	GNAS		McAS
25	gDNA	Myastenický syndróm	CHRNE c.1627delG		CHRNE
26	gDNA	Robinow syndróm	ROR2 c.355C>T		ROR2
27	gDNA	Okulodentodigitálny syndróm	GJA1		GJA1

28	gDNA	Popliteaô-Pterygium syndróm	IRF6	Masívne paralelné sekvenovanie	IRF6
29	gDNA	Xenoderma pigmentosum	XPA		XP
30	gDNA	Angelmanov syndróm	UBE3A		AS
31	gDNA	Tuberózna skleróza	TSC1, TSC2		TS
32	gDNA	Usherov syndróm	MYO7A		US
33	gDNA	Sticklerov syndróm	COL2A1		Stickler
34	gDNA	Marfanov syndróm	FBN1, TGFRB2		Marfan
35	gDNA	GLUT1 deficiencia	SLC2A1		GLUT1
36	gDNA	Neurofibromatóza typ 2	NF2		NF2
37	gDNA	Progresívna externá oftalmoplégia	POLG		PEO
38	gDNA	Osteogenesis imperfecta typ 1 a 2	COL1A1, COL1A2		Osteo1-2
39	gDNA	Dysostosis cleidocranialis	RUNX2		DCLEIDO
40	gDNA	Cystická fibróza	CFTR		CF_SEQ
41	gDNA	Crouzonov syndróm	FGFR2		Crouzon
42	gDNA	Syndróm periodických horúčiek	MEFV		SPH
43	gDNA	Cohenov syndróm	VPS13B		Cohen
44	gDNA	CADASIL syndróm	NOTCH3		CADASIL
45	gDNA	AD polycystická choroba obličiek	PKD1, PKD2		ADPKD
46	gDNA	Neurofibromatóza a RASopatie	panel 35 génov: A2ML1, ACTB, ACTG1, BRAF, CBL, CCNK, CDC42, EPHB4, FGD1, HRAS, KAT6B, KRAS, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, MAP3K8, MRAS, NF1, NF2, NRAS, NSUN2, PPP1CB, PTPN11, RAF1, RASA1, RASA2, RIT1, RRAS, SHOC2, SMARCB1, SOS1, SOS2, SPRED1, STAMBP, SYNGAP1		Noonan

Všetky vyšetrenia uvedené v tomto zozname budú akreditované