



UNIVERZITNÁ NEMOCNICA BRATISLAVA

Pažitková 4, 821 01 Bratislava

Pracovisko: Nemocnica Staré Mesto, Mickiewiczova 13, 813 69 Bratislava

Ústav lekárskej biológie, genetiky a klinickej genetiky LFUK a UNB

Oddelenie molekulovej a biochemickej genetiky – expertízne pracovisko pre zriedkavé choroby

cgd@sm.unb.sk, tel. 02/57290 192

A. MOLEKULÁRNO-GENETICKÉ VYŠETRENIA:

SKELETÁLNE DYSPLÁZIE

1. Achondroplázia – detekcia mutácie G380R v exóne 10 génu *FGFR3*, sekvenčná analýza 19 exónov *FGFR3* génu, [b, h]
2. Hypertrofická osteoartropatia – sekvenčná analýza 7 exónov génu *HPGD* (6) [h]
3. Hypofosfatázia – deficiencia alkalické fosfatázy, sekvenčná analýza 12 exónov génu *ALPL*, (6) [h]
4. Hypochondroplázia – detekcia mutácií N540K, N540T/S a I538V v géne *FGFR3*; sekvenčná analýza 19 exónov *FGFR3* génu (6), [b, h]
5. Muenkeho syndróm – detekcia mutácií P250R a P250L v exóne 7 génu *FGFR3*, , sekvenčná analýza 19 exónov *FGFR3* génu, (6) [b, h]
6. Sekvenčná analýza 5 exónov izoformy SHOXa génu *SHOX*, (6) [h]
7. SHOX haploinsuficiencia – analýza delécií a duplikácií pri poruchách rastu a dyschondrosteóze metódou MLPA (6) [g]

NEUROGENETICKÉ A MUSKULÁRNE PORUCHY

8. Duchennova/Beckerova svalová dystrofia (detekcia delécií a duplikácií v dystrofínovom géne *DMD*, sekvenčná analýza 79 exónov *DMD* génu), (6) [a, g, h]
9. Spinálna muskulárna atrofia – MLPA analýza exónu 7 a exónu 8 génu *SMN1* génu a *SMN2* génu, (6) [g]
10. Charcot-Marie-Tooth typ 1A (HSMN) – MLPA analýza duplikácie *PMP22* génu, sekvenčná analýza 4 kódujúcich exónov génu *PMP22* (6) [g]
11. Hereditárna neuropatia s tendenciou k tlakovým obrnám (HNPP) – MLPA analýza delécie *PMP22* génu, (6) [g]
12. Presenilín1 – sekvenčná analýza 10 exónov *PSEN1* génu pri Alzheimerovej chorobe, (5),(6) [h]
13. Presenilín2 - sekvenčná analýza 10 exónov *PSEN2* génu pri Alzheimerovej chorobe, (5) [h]
14. Mikrotubulárny asociovaný proteín tau – sekvenčná analýza 6 exónov *MAPT* génu pri Alzheimerovej chorobe a frontotemporálnej demencii, (6) [h]
15. Amyloidový prekursorový proteín – sekvenčná analýza exónov 16., 17. génu *APP* pri Alzheimerovej chorobe, (6) [h]
16. Kennedyho choroba – spinobulbárna muskulárna atrofia; expanzia CAG opakovaní v exóne 1 génu pre androgénový receptor - *AR*, (6) [e]
17. Kongenitálna myasténia - Kongenitálny myastenický syndróm, detekcia mutácie 1267delG v géne *CHRNE* – mutácia frekventovaná u rómskej populácie a sekvenčná analýza 12 exónov génu *CHRNE* (6) [b] [h]

18. Ochorenia asociované s fragilným X chromozómom – syndróm fragilného X chromozómu (FXS), syndróm fragilného X chromozómu s tremorom/ataxiou (FXTAS), primárna ovariálna insuficiencia spojená s fragilným X chromozómom (FXPOI) – vyšetrenie expanzie CGG opakovaní v promótorovej oblasti génu *FMR1* (*FRAXA*) (6) [g]
19. Leighov syndróm - sekvenčná analýza 9 exónov génu *SURF1*, (6) [h]
20. Progresívna externá oftalmoplégia - sekvenčná analýza 22 exónov génu *POLG* pri syndrómoch Alpers-Huttenlocher, detská myo-cerebro-hepatopatia, MEMSA, SCAE, SANDO, MIRAS a vyšetrenie duplikácií/delécií regiónov *POLG*, *POLG2*, *PEO1*, *SLC25A4* metódou MLPA. (6) [g, h]
21. Okulofaryngeálna muskulárna dystrofia – sekvenčná analýza exónu 1 génu *PABPN1* (6) [e, h]
22. Friedreichova ataxia- analýza 1. intrónu *FXN* génu a určenie počtu GAA opakovaní, sekvenčná analýza 6 exónov génu *FXN* génu (6) [e, h]
23. Transtyreťínová amyloidová polyneuropatia (FAP) - sekvenčná analýza 4 exónov génu *TTR*, (6) [h]
24. M. Huntington - expanzia CAG opakovaní v géne *HTT*, (6) [e]
25. CADASIL – molekulárna diagnostika cerebrálnej arteriopatie so subkortikálnymi infarktami a leukoencefalopatiou – sekvenčná analýza génu *NOTCH3* a MLPA vyšetrenie (*LMNB1*, *PLP1*, *NOTCH3*) (6) [g, h]
26. Amyotrofická laterálna skleróza – sekvenčná analýza 5 exónov *SOD1* génu, (6) [h]
27. Cerebrotendinózna xantomatóza – sekvenčná analýza 9 exónov génu *CYP27A1*, (6) [h]
28. Mitochondrial Encephalopathy, Lactic Acidosis and Stroke-like episodes (MELAS) – detekcia mutácie 3243A>G v mitochondriálnom MT-TL1 géne, MLPA analýza delécií a duplikácií v mitochondriálnom genóme (9) [b,d,g,h]
29. Charcot-Marie-Tooth typ 1C – sekvenčná analýza 4 exónov *LITAF* génu, (6) [h]
30. Alexandrova choroba – sekvenčná analýza 9 exónov *GFAP* génu, (6) [h]
31. Autizmus - MLPA analýza duplikácií/delécií oblasti 15q11-13: *UBE3A*, *GABRB3*; 16p11; *SHANK3* 22q13 (6) [g]
32. Dandy-Walker malformácie - MLPA analýza génov *ZIC1*, *ZIC4*, *VLDLR*, *SMARCA2* (6) [g]
33. Cerebrálne kavernózne malformácie – sekvenčná a MLPA analýza 5. – 20. exónu génu *KRIT1*, 10 exónov génu *CCM2* (*C7orf22*), sekvenčná analýza a MLPA 3.-9. exónu génu *PDCD10*. (6) [g,h]
34. Mohr-Tranebjaerg syndróm – sekvenčná analýza 2 exónov génu *TIMM8A*, (6) [h]
35. Charcot-Marie-Tooth typ 1G – sekvenčná analýza 6 exónov génu *MPZ*. (6), [h]
36. X-viazaný Charcot-Marie-Tooth – sekvenčná analýza 2 exónov génu *GJB1* (6) [h]
37. Hereditárna kongenitálna tvárová paréza 3 (HCFP3) – sekvenčná analýza 2 exónov génu *HOXB1* (3 sekvenčné analýzy) (6) [h]
38. Narkolepsia – detekcia HLA-DQB1*06:02 alely pomocou RT-PCR. (6) [d]
39. Progresívna myoklonická epilepsia – sekvenčná analýza 3 exónov *CSTB* génu, analýza dodekamérnej repetície C4GC4GCG. (6) [h] [e]
40. Dentatorubral-pallidoluysianska atrofia (DRPLA) – analýza trinukleotidového opakovania (CAG/CAA) v géne *ATN1*. (6) [e]
41. Deficit aromatickej L-aminokyselinovej dekarboxylázy – sekvenčná analýza 15 exónov génu *DDC*. (6) [h]
42. Frontotemporálna demencia (FTD) a/alebo amyotrofická laterálna skleróza (ALS) - molekulárno-genetický skrining na detekciu expanzie G₄C₂ v intróne 1 *C9orf72* génu pomocou 3-primer Repeat Primed PCR (6) [e]

43. Spinocerebellárne ataxie typ 1, 2, 3, 6 – Vyšetrenie repetícií v prislúchajúcich génoch. (6) [e]

METABOLICKÉ A ENDOKRINNÉ PORUCHY

44. Deficiencia SCAD - detekcia mutácií 511C>T (Arg171Trp), 310-312delGAG, 1138C>T (Arg380Trp) a 625G>A (Gly209Ser) génu *ACADS*, sekvenčná analýza 10 exónov *ACADS* génu, (6) [b, h]
45. Deficiencia MCAD - detekcia frekventovanej mutácie 985A>G a mutácie 199T>C v géne *ACADM*, sekvenčná analýza 12 exónov génu *ACADM*, (6) [b, h]
46. Deficiencia LCHAD - detekcia mutácií 1528G>C, sekvenčná analýza 20 exónov *HADHA* génu, (6) [b, h]
47. Deficit Trifunkčného proteínu – sekvenčná analýza 16 exónov *HADHB* génu (6) [h]
48. Deficit 3-hydroxyacyl-CoA dehydrogenázy – sekvenčná analýza 8 exónov *HADH* génu (6) [h]
49. Deficiencia VLCAD - detekcia mutácie 848T>C (Val283Ala) génu *ACADVL*, sekvenčná analýza 18 exónov *ACADVL* génu (6) [b, h]
50. Deficit myoadenylát deaminázy - detekcia mutácie 34 C>T v géne *AMPD1* a sekvenčná analýza 2. a 3. exónu génu (6) [b, h]
51. PPAR2 γ (34C>G) - polymorfizmus génu pre jadrový receptor aktivovaný peroxizómovým proliferátorom - *PPARG*, (6) [b]
52. X-adrenoleukodystrofia - sekvenčná analýza a MLPA vyšetrenie 10 exónov génu *ABCD1*, (5) (6) [g, h]
53. Mutácie génu pre peroxizómový membránový proteín, *PEX1* (c.2528G>A a c.2097insT - exón 13 a 15, hotspot - exón 18), sekvenčná analýza 24 exónov *PEX1*, *PEX26* (hotspot – exón 1 a 2), *PEX6* (hotspot – exón 1), *PEX12* (hotspot – exón 2 a 3, 3 sekvenčné analýzy), *PEX10* (hotspot – exón 3 a 4/5), *PEX2* (hotspot – exón 4, 2 sekvenčné analýzy), (6) [h]
54. Deficit bifunkčného enzýmu – sekvenčná analýza génu *HSD17B4* - odber do špeciálnych skúmaviek – blood RNA tube, PAX gene (24- exónov, 3 sekvenčné analýzy) [h]
55. Deficit acyl-CoA oxidázy - sekvenčná analýza génu *ACOX1* – izoformy A a B - odber do špeciálnych skúmaviek – blood RNA tube, PAX gene (14 – exónov, 7 sekvenčných analýz) [h]
56. Smith-Lemli-Opitz syndróm (SLOS) – detekcia frekventovaných mutácií W151X, V326L v géne *DHCR7* (6,7) [b]
57. Smith-Lemli-Opitz syndróm (SLOS) - sekvenčná analýza 9 exónov génu *DHCR7* (7 sekvenčných analýz), (5) (6) [b, h]
58. Lathosterolóza – sekvenčná analýza 5 exónov génu *SC5D* (6) [h]
59. Canavanova choroba (deficit aspartoacylázy) – sekvenčná analýza 6 exónov génu *ASPA* (6) [h]
60. Laktózová intolerancia – identifikácia polymorfizmov -13910T>C a -22018A>G ovplyvňujúcich génovú expresiu génu *LCT* (črevnej laktázy), (6) [b, f]
61. Hereditárna intolerancia fruktózy (deficit fruktóza-6-P aldolázy) - sekvenčná analýza génu *ALDOB* (7 sekvenčných analýz) (6) [h]
62. Deficit mevalonátkinázy – sekvenčná analýza 10 exónov génu *MVK*, (6) [h]
63. Alkaptonúria - sekvenčná analýza 14 exónov génu *HGD*, (6) [h]
64. Molekulárno-genetické vyšetrenie duplikácie 24 bp v géne pre chitotriozidázu – *CHIT1* (pri sledovaní účinnosti ERT pri Gaucherovej chorobe), skríningu lyzozómových porúch (6) [b]

65. Molekulárno-genetické vyšetrenie Gaucherovej choroby – sekvenčná analýza 11 exónov *GBA* génu (6) [h]
66. Molekulárno-genetické vyšetrenie mutácie IVS1 (-13T>G) génu *GAA* u Pompeho choroby, sekvenčná analýza 19 exónov a MLPA analýza génu, (6) [b, h]
67. Fabryho choroba - sekvenčná analýza 7 exónov *GLA* génu, (6) [h]
68. Wilsonova choroba – vyšetrenie 5-tich frekventovaných mutácií v *ATP7B* géne : 3207C>A (H1069Q); 3402delC; W779X; R778G; 1340del4 (6) [b, c]
69. Wilsonova choroba – analýza duplikačno-delečných mutácií v géne *ATP7B*, MLPA, (6) [g]
70. Wilsonova choroba – sekvenčná analýza 21 exónov *ATP7B* génu (24 sekvenčných analýz), (6) [h]
71. Menkesova choroba – sekvenčná analýza 21 exónov génu *ATP7A*, (6) [h]
72. Hereditárna hemochromatóza – detekcia frekventovaných mutácií *HFE* génu: C282Y, H63D, S65C, (6) [d]
73. Hereditárna hemochromatóza – zriedkavé mutácie *HFE* génu: V53M, V59M, Q127H, P160delC, E168Q, E168X, W169X, Q283P, *TFR2* génu: E60X, M172K, Y250X, AVAQ594-597del, *FPN1* génu: N144H, V162del, (6) [f]
74. Hereditárna hemochromatóza – sekvenčná analýza 7 exónov *HFE* génu, (6) [h]
75. Juvenilná hereditárna hemochromatóza – sekvenčná analýza 3 exónov génu *HAMP* (2 sekvenčné analýzy) a sekvenčná analýza 3 exónov génu *HJV* (6 sekvenčných analýz) (6) [h]
76. Hereditárna hemochromatóza spôsobená defektom feroportínu - sekvenčná analýza 8 exónov génu *SLC40A1*, (6) [h]
77. Deficit pyruvátdehydrogenázy - sekvenčná analýza génu pre pyruvátdehydrogenázovú α 1 podjednotku – 11 exónov (*PDHA1*), (6) [h]
78. Kongenitálna adrenálna hyperplázia podmienená deficienciou 21-hydroxylázy (nested PCR, RT-PCR, MLPA, SNaPshot, MLPA, fragmentačná a sekvenčná analýza génu *CYP21A2* (10 sekvenčných analýz), (6) [b, d, e, g]
79. Kongenitálna adrenálna hyperplázia podmienená deficienciou 11-hydroxylázy – sekvenčná analýza génu *CYP11B1* (10 sekvenčných analýz), (6) [h]
80. Kongenitálna adrenálna hyperplázia podmienená deficienciou 17 α -hydroxylázy/17,20-lyázy - sekvenčná analýza génu *CYP17A1* (8 sekvenčných analýz), (6) [h]
81. Kongenitálna adrenálna hyperplázia podmienená deficienciou 3 β -hydroxysteroid dehydrogenázy - sekvenčná analýza génu *HSD3B2* (4 sekvenčné analýzy), (6) [h]
82. Beckwith-Wiedemannov/Silver-Russelov syndróm [sekvenčná analýza 2 exónov (4 sekvenčné analýzy) génu *CDKN1C*, MS-MLPA, (6) [g, h]
83. Mukopolysacharidóza I (MPSI) - sekvenčná analýza 14 exónov *IDUA* génu (6) [h]
84. Mukopolysacharidóza II (MPSII) - sekvenčná analýza 9 exónov *IDS* génu (6) [h]
85. Mukopolysacharidóza IIIA (MPSIIIA) - sekvenčná analýza 8 exónov *SGSH* génu, (6) [h]
86. Mukopolysacharidóza IVB (MPSIVB) – sekvenčná analýza 16 exónov *GLB1* génu, (6) [h]
87. Metachromatická leukodystrofia- sekvenčná analýza 8 exónov *ARSA* génu, (6) [h]
88. β -manozidóza- sekvenčná analýza 17 exónov *MANBA* génu (6) [h]
89. α -manozidóza- sekvenčná analýza 24 exónov *MAN2B1* génu (6) [h]
90. GM1 gangliozidóza - sekvenčná analýza 16 exónov *GLB1* génu, (6) [h]
91. Tay-Sachsov syndróm – sekvenčná analýza 14 exónov *HEXA* génu, (6) [h]
92. Krabbeho choroba – sekvenčná analýza 17-exónov *GALC* génu a MLPA analýza (16 sekvenčných analýz) (6) [h, g]
93. Niemann-Pickova choroba A/B- sekvenčná analýza 6 exónov *SMPD1* génu (6) [h]
94. Niemann-Pickova choroba C- sekvenčná analýza 25 exónov *NPC1* génu a sekvenčná analýza 5exónov génu *NPC2*. (6) [h]

95. Gilbertov syndróm (hyperbilirubinémia) – deficiencia bilirubín UDP-glukuronyltransferázy spôsobená polymorfizmom počtu (TA) opakovaní v promótoze génu *UGT1A1* (6) [e]
96. Molekulárno – genetické vyšetrenie polymorfizmu -3279T>G enhancerovej oblasti *UGT1A1* génu u heterozygotov s nálezom (TA)₇/(TA)₆ v promótoze, (6) [b]
97. Crigler – Najjar syndróm I a II typu – sekvenčná analýza 5 exónov génu *UGT1A1*, (3 sekvenčné analýzy) (6) [h]
98. Detekcia 3 mutácií *CPT2* génu (karnitín palmitoyltransferázy-2) 338C>T (Ser113Leu), 149C>A (Pro50His) a 1238_1239delAG (Q413fs), sekvenčná analýza 5 exónov *CPT2* génu (6) [h,b,e]
99. Sekvenčná analýza 10 exónov génu *OTC* (deficity ornitíntranskarbamoylázy), (6) [h]
100. Mitochondriálna encefalokardiomyopatia podmienená deficitom *TMEM70*, detekcia mutácií 317-2A>G v géne *TMEM70*, (6) [b]
101. Mitochondriálna encefalokardiomyopatia podmienená deficitom *TMEM70* – sekvenčná analýza 3 exónov *TMEM70* génu, (6) [h]
102. Cystická fibróza - detekcia panelu 36 najfrekvencovanejších mutácií *CFTR* génu (vyšetrenie zachytí viac ako 90% mutácií vyskytujúcich sa v kaukazoidnej populácii), sekvenčná analýza 24 exónov *CFTR* génu. (6) [h]
103. Vyšetrenie primárnej hyperoxalúrie typ 1 – deficiencia peroxizomálnej alanín-glyoxylát aminotransferázy 1 – sekvenčná analýza 11 exónov *AGXT* génu, (6) [h]
104. Deficiencia mitochondriálneho enzýmu alanín-glyoxylát aminotransferázy 2- sekvenčná analýza 14 exónov génu *AGXT2* (6) [h]
105. Vyšetrenie primárnej hyperoxalúrie typ 2 – deficiencia glyoxylát/hydroxypyruvát reduktázy - sekvenčná analýza 9 exónov *GRHPR* génu, (6) [h]
106. Vyšetrenie D-glycerovej acidémie – deficiencia glycerát kinázy - sekvenčná analýza 4 (2.-4.) exónov *GLYCK* génu (5 sekvenčných analýz), (6) [h]
107. Familiárny defekt ApoB-100 – sekvenčná analýza patogénnych variantov p.Arg3527Gln a p.Arg3517Trp (6) [h]
108. Abetalipoproteinémia – sekvenčná analýza 18 exónov génu *MTTP* a 7 exónov génu *ANGPTL3* (6) [h]
109. Apolipoproteín E genotypizácia – polymorfizmy génu *APOE* (izoformy APOE2, APOE3, APOE4), (6) [d]
110. Autozómovo dominantná familiárna hypercholesterolémia – sekvenčná analýza 18 exónov *LDLR* génu a duplikačno-delečná analýza metódou MLPA (6) [h, g]
111. Autozómovo recesívna familiárna hypercholesterolémia – sekvenčná analýza 9 exónov *LDLRAP* génu. (6) [h]
112. Autozómovo dominantná familiárna hypercholesterolémia – sekvenčná analýza 12 exónov génu *PCSK9*. (6) [h]
113. Deficit 3-OH-3-metylglutaryl-Co-A lyázy – sekvenčná analýza 9 exónov *HMGCL* génu (6) [h]
114. 3-metylglutakónová acidúria typ I - sekvenčná analýza 10 exónov *AUH* génu
115. *CPT1A* deficiencia (karnitín palmitoyltransferáza 1A) – sekvenčná analýza 18 exónov génu *CPT1A*, (6) [h]
116. Glutárová acidúria typ I – sekvenčná analýza analýza 12 exónov *GCDH* génu, (6) [h]
117. Glutárová acidúria typ II – sekvenčná analýza 12 exónov *ETFA*, 6 exónov *ETFB* a 13 exónov *ETFDH* génu, (6) [h]
118. Izovalérová acidémia – sekvenčná analýza 12 exónov génu *IVD*. (6) [h]
119. Familiárna stredomorská horúčka – sekvenčná analýza 10 exónov génu *MEFV* a MLPA analýza. (6) [h,g]
120. Deficit prosaposínu – sekvenčná analýza 14 exónov *PSAP* génu (6) [h]

121. Poruchy metabolizmu kreatinínu – sekvenčná analýza génov *GAMT* (6 exónov), *GATM* (9 exónov) a *SLC6A8* (13 exónov) (6) [h]
122. Deficit lipoproteínovej lipázy – sekvenčná analýza 10 exónov *LPL* génu (6) [h]
123. Deficit 2-metylbutyryl-CoA dehydrogenázy - sekvenčná analýza 11 exónov *ACADSB* génu (6) [h]
124. McArdleova choroba (deficiencia myofosforylázy) – sekvenčná analýza exónu 1 génu *PYGM* - detekcia mutácie c.148C>T (p.Arg50Ter), možnosť sekvenčnej analýzy všetkých 20 exónov génu *PYGM*, (6) [h]
125. Primárny deficit karnitínu – detekcia delécií *SLC22A5* génu metódou MLPA, sekvenčná analýza 10 exónov *SLC22A5* génu (6) [g,h]
126. Fenyلكetonúria – sekvenčná analýza 13 exónov *PAH* génu, (6) [h]
127. Wolmanova choroba, Cholesteryl ester storage disease – sekvenčná analýza 9 exónov génu *LIPA*, (6) [h]
128. Deficit dihydrolipoamiddehydrogenázy – sekvenčná analýza 14 exónov génu *DLD*, (6) [h]
129. Deficit aminoacylázy 1 – sekvenčná analýza 15 exónov *ACY1* génu, (6) [h]
130. L-2-hydroxyglutárová acidúria – sekvenčná analýza 10 exónov *L2HGDH* génu (6) [h]
131. Cystinúria – sekvenčná analýza 10 exónov génu *SLC3A1* a sekvenčná analýza exónov 2-13 génu *SLC7A9*, (6) [h]
132. Deficit mitochondriálnej enoyl-CoA hydratázy krátkych reťazcov – sekvenčná analýza 8 exónov génu *ECHS1* (6) [h]
133. Deficit β -ketotiolázy – sekvenčná analýza 12 exónov génu *ACAT1*. (6) [h]
134. Trimetylamínúria – sekvenčná analýza 8 exónov *FMO3* génu. (6) [h]
135. Deficit 3-metylCrotonyl-CoA karboxylázy – sekvenčná analýza 19 exónov *MCCC1* génu a 17 exónov *MCCC2* génu. (6) [h]
136. Syndróm dysfunkčného metabolizmu tiamínu 2 – sekvenčná analýza 7 exónov génu *SLC19A3*. (6) [h]
137. Xantinúria – sekvenčná analýza 36 exónov *XDH* génu. (6) [h]
138. Galaktozémia – sekvenčná analýza 11 exónov *GALT* génu. (6) [h]
139. Tyrozinémia (deficit fumarylacetoacetáthydroxylázy) – sekvenčná analýza 15 exónov *FAH* génu. (6) [h]
140. Fahr syndróm (kalcifikácia bazálnych ganglií)– sekvenčná analýza 10 exónov *SLC20A2* génu. (6) [h]
141. GPD1 deficit (hypertriacylglycerolémia) - sekvenčná analýza 8 exónov *GPD1* génu. (6) [h]
142. Mukolipidóza II/III – sekvenčná analýza 21 exónov génu *GNPTAB*. (6) [h]
143. Hawkinsinúria – sekvenčná analýza 14 exónov génu *HPD*. (6) [h]
144. Tyrozinémia - sekvenčná analýza 14 exónov génu *HPD*. (6) [h]

HEMATOLOGICKÉ PORUCHY

145. Hemofília typu A – detekcia inverzie 22 a inverzie 1, (6)
146. Hemofília typu A - amplifikácia 26 exónov (32 amplifikátov) génu *F8* metódou PCR a priama sekvenčná analýza, (6) [h]
147. Hemofília typu A – analýza duplikačno-delečných mutácií metódou MLPA, (6) [g]
148. Hemofília typu B – analýza duplikačno-delečných mutácií metódou MLPA v géne *F9*, (6) [g]
149. Deficit faktoru VII – analýza duplikačno-delečných mutácií metódou MLPA, (6) [g]
150. Deficiencia enzýmu glukózy-6-fosfát-dehydrogenázy pri hemolytickej anémii – sekvenčná analýza 12 exónov génu *G6PD* (8 sekvenčných analýz), (6) [h]

151. APC rezistencia (antikoagulačný proteín C) - polymorfizmus 1691G>A génu *F5* (faktor V – variant Leiden), (6) [d]
152. Protrombinový génový variant 20210G>A, (gén *F2*) (6) [d]
153. MTHFR (677C>T) – frekventovaný polymorfizmus génu pre 5,10-metyléntetrahydrofolát reduktázu - *MTHFR*, (6) [d]
154. MTHFR (1298A>C) – frekventovaný polymorfizmus génu pre 5,10-metyléntetrahydrofolát reduktázu - *MTHFR*, (6) [d]
155. Trombofilné mutácie (faktor V H1299R (R2), faktor XIII V34L, PAI-1 4G/5G, EPCR A4600G, EPCR G4678C), (6) [f]
156. Poruchy fibrinogénu (afibrinogenémia, dysfibrinogenémia, hypofibrinogenémia, hypofibrinogenémia) – sekvenčná analýza 6 exónov *FGA* génu, 8 exónov *FGB* génu a 9 exónov *FGG*, (6) [h]

FARMAKOGENETIKA

157. Polymorfizmus *CYP2C9* génu (cytochróm P-450) pri indikácii terapie warfarínom – detekcia alel *CYP2C9*1*, *CYP2C9*2*, *CYP2C9*3*, (6) [d]
158. Polymorfizmus *VKORC* génu pri indikácii terapie warfarínom – varianty *VKORC1*1*, *VKORC1*2*, *VKORC1*3* - (6) [d]
159. Polymorfizmus *TPMT* génu pri indikácii terapie tiopurínovými preparátmi - detekcia alel *TPMT*3A*, *TPMT*3B*, *TPMT*3C*, *TPMT*2*. (6) [d]
160. Sekvenčná analýza génu *TPMT* (všetky exóny pri indikácii terapie tiopurínovými preparátmi), (6) [h]
161. MPLA analýza génu *TPMT* (pri indikácii terapie tiopurínovými preparátmi). (6) [g]
162. Polymorfizmus génu *DPYD* (dihydropyrimidín dehydrogenáza) - pri indikácii terapie 5 – fluorouracilom (5-FU); detekcia alely *DPYD*2A*, (6) [d]
163. Detekcia polymorfizmov v géne *SLCO1B1* (OATP2 transportér): 388A>G, 521T>C, (6) [b]
164. Sclerosis multiplex - posúdenie efektívnosti terapie interferónom - sledovanie génovej expresie *MxA* - Real Time kvantitatívna PCR– odber do špeciálnych skúmaviiek – blood RNA tube, *PAX* gene!

INÉ PORUCHY

165. Molekulárno-genetické vyšetrenie aneuploídií (chromozómy 13, 15, 16, 18, 21, 22, X, Y) (6,7) [e]
166. MLPA vyšetrenie na vybrané syndrómy a chromozómové aberácie spojené so vznikom mentálnej retardácie - mikrolečbné/mikroduplikačné syndrómy (1p36 delečný syndróm; 2p16.1-p15 mikrolečbný syndróm; 2q23.1 mikrolečbný/mikroduplikačný syndróm; Glass syndróm (2q32-q33); 3q29 mikrolečbný/mikroduplikačný syndróm; Wolf-Hirschhorn syndróm (delécia 4p16.3); Cri du Chat syndróm (delécia 5p15); Sotos syndróm (delécia 5q35.3); Williams-Beuren syndróm (delécia 7q11.23); Williams-Beuren duplikačný syndróm (7q11.23); Langer-Giedion syndróm (delécia 8q24.11-q24.13); 9q22.3 mikrolečbný syndróm; DiGeorge syndróm-2 (10p13-p14); Prader-Willi/Angelman syndróm (prípady zapríčinené deléciou 15q11.2); Witteveen-Kolk*/15q24 mikrolečbný syndróm (**SIN3A* gén, ktorý je kritický pre rozvoj Witteveen-Kolk syndrómu nie je v kite P245 pokrytý próbami); Rubinstein-Taybi syndróm (delécia 16p13.3); Miller-Dieker syndróm (delécia 17p13.3); Lisencefália-1 (delécia 17p13.3); Smith-Magenis syndróm (delécia 17p11.2); Potocki-Lupski syndróm (duplikácia 17p11.2); NF1 mikrolečbný

- syndróm (delécia 17q11.2); Koolen-de Vries syndróm (delécia 17q21.31); 17q21.31 mikroduplikačný syndróm; DiGeorge syndróm (delécia 22q11.21); 22q11.2 mikroduplikačný syndróm; distálny 22q11.2 delečný syndróm; Phelan-McDermid syndróm (delécia 22q13) a Rett syndróm/MECP2 duplikačný syndróm (delécia/duplikácia Xq28), aberantný počet kópií subtelomerických oblastí a X-viazané mentálne postihnutie (6) [g]
167. Prader-Williho/Angelmanov syndróm – metylačne-špecifická PCR /RFLP, alelovo-špecifická real-time PCR, fragmentačná analýza polymorfných lokusov PWS/AS kritickej oblasti, sekvenčná analýza génu *UBE3A* (13 sekvenčných analýz),MS- MLPA (6) [b, c, d, e, h]
 168. Williams-beuren sy./supravalvulárna aortálna stenóza (7q11.23 delécie/duplikácie) – MLPA vyšetrenie (6) [g]
 169. Detekcia mutácií v géne pre androgénový receptor- *AR* pri syndróme androgénovej insenzitivity a karcinóme prostaty - sekvenovanie exónov 2-8, (6) [h]
 170. Vyšetrenie delécií a duplikácií u pacientov s oneskorením vývoja/mentálnym postihnutím: 16 génov zodpovedných za X viazané – nesyndrómové mentálne postihnutie, subtelomérové mikrodélécie, (6) [g]
 171. Chronická pankreatitída, sekvenovanie génov: *PRSS1* (5 exónov), *SPINK1* (4 exóny a promótor), *CTRC* (8 exónov). (6) [h]
 172. Celiakia – HLA haplotypizácia, vyšetrenie rizikových haplotypov HLA-DQ2, HLA-DQ8 asociovaných s poruchou (6)
 173. Deficiencia 5 α -reduktázy – sekvenovanie 5 exónov *SRD5A2* génu, (6) [h]
 174. RETTOV syndróm – sekvenčná analýza 4 exónov génu *MECP2* (6 sekvenčných analýz), MLPA vyšetrenie delécií/duplikácií génu (6) [g, h]
 175. Seipinopatie – sekvenčná analýza exónu 3 génu *BSCL2* (6) [h]
 176. Syndróm deplécie mitochondriálnej DNA 1 (MNGIE) - sekvenčná analýza 9 exónov *TYMP1* génu pre tymidín fosforylázu, (6) [h]
 177. Detekcia prítomnosti X a Y špecifických sekvencií (aj u pacientiek s Turnerovým syndrómom, pacientov s poruchou vývoja pohlavia), (6) [a]
 178. Detekcia mikrodélécie Y chromozómu u pacientov s poruchami plodnosti, (6) [a]
 179. Leber Hereditary Optic Neuropathy (LHON) – detekcia mutácií m. 3460G>A, m. 11778G>A, 14484T>C, MLPA analýza delécií a duplikácií v mitochondriálnom genóme (9) [b, g, h]
 180. Myoclonic Epilepsy Associated With Ragged-Red Fibers (MERRF) – detekcia mutácie m.8344A>G v mitochondriálnom genóme, MLPA analýza delécií a duplikácií v mitochondriálnom genóme (9) [b, g, h]
 181. Leighov syndróm – detekcia mutácie 8993 T>C/G v mitochondriálnom genóme, MLPA analýza delécií a duplikácií v mitochondriálnom genóme (9) [b, g, h]
 182. Molekulárno-genetická analýza mitochondriálneho *MT-ATP6* génu pomocou sekvenčnej analýzy (9) [h]
 183. Kongenitálny centrálny hypoventilačný syndróm - sekvenčná analýza 3 exónov génu *PHOX2B*, fragmentačná analýza a MLPA analýza. (6) [h, e, g]
 184. Deficit α -1-antitrypsínu –vyšetrenie S a Z alely, sekvenčná analýza 2.-5. exónu génu *SERPINA1* (6) [h]
 185. Norrieho choroba – sekvenčná analýza exónov 2 a 3 a príľahlých intrónových oblastí génu *NDP*. (6) [h]
 186. Nefrogénny diabetes insipidus - sekvenčná analýza génu *AVPR2*, (6) [h]
 187. Familiárna hypokalciurická hyperkalciémia – sekvenčná analýza 5 exónov *AP2S1* génu. (6) [h]

188. Hluchota podmienená patogénnymi variantmi v géne *GJB2*, sekvenčná analýza 1 exónu, vrátane mutácií 35delG a W24X, R127H, V153I, L90P a V37I. (6) [h]
189. Syndróm kamptodaktýlie-artropatie-coxa vara-perikarditídy (CACP) – sekvenčná analýza 12 exónov *PRG4* génu (6) [h]
190. Familiárna mnohopočetná lipomatóza – sekvenčná analýza 5 exónov *HMGA2* génu. (6) [h]

NGS PANELOVÉ VYŠETRENIA

Panelové vyšetrenia – panel na polyneuropatie (31 génov), panel génov podmieňujúcich demencie (45 génov), panel na kardiomyopatie a arytmie (128 génov), panel na nefropatie (44 génov), panel na familiárne hypercholesterolémie/hypocholesterolémie (6 génov), panel so zameraním na farmakogenetiku (31 génov) (6)

Zoznam génov obsiahnutých v paneloch je dostupný na vyžiadanie.

B. BIOCHEMICKO-GENETICKÉ VYŠETRENIA:

ORIENTAČNÉ A SKRÍNINGOVÉ VYŠETRENIA:

1. Benediktova skúška na dôkaz prítomnosti redukujúcich látok (1;2)
2. Brandova skúška na zistenie zvýšeného obsahu cystínu a homocystínu v moči (1;2)
3. Föllingova skúška na dôkaz prítomnosti kys.fenylpyrohroznovej (1;2)
4. Test na oxokyseliny (1;2)
5. Test na prítomnosť kyseliny homogentisovej (alkaptonúria) (1;2)
6. Test na dôkaz prítomnosti tiosulfátov (deficit sulfioxidázy) (1;2)
7. Test na zvýšené vylučovanie mukopolysacharidov (1; 2)
8. Tenkovrstvová chromatografia AMK (1;2)
9. Tenkovrstvová chromatografia galaktózy a jej metabolitov (1;2)
10. Tenkovrstvová chromatografia oligosacharidov (1;2)
11. Seliwanoffova skúška (1;2)
12. Nitrózonaftolový test (1;2)
13. Suchá kvapka krvi – vyšetrenie enzymových aktivít α -glukozidázy (Pompeho choroba)
14. Suchá kvapka krvi – vyšetrenie enzymových aktivít β -glukozidázy (M. Gaucher)

KVANTITATÍVNE VYŠETRENIA:

1. Kreatinín [spektrofotomet.] (1;2)
2. Kyselina močová [spektrofotomet.] (1;2;3)
3. Laktát a pyruvát [enzym., UV spektrofotomet.] (4)
4. β -hydroxybutyrát [enzym., UV spektrofotomet.] (4)
5. Biotinidáza [spektrofotomet.] (3)
6. Mukopolysacharidy [spektrofotomet.] (1;2)
7. Kyselina orotová [spektrofotomet.] (1;2)
8. Stanovenie vyšších voľných karboxylových kyselín (NEFA) [spektrofotomet.] (3)
9. Stanovenie kyseliny sialovej [spektrofotomet.] (1;2)

ŠPECIÁLNE VYŠETRENIA:

1. Organické kyseliny [GC/MS] (1;2)
2. VLCFA - karboxylové kyseliny s veľmi dlhým reťazcom [GC/MS] (3)
3. Kyselina fytánová a pristánová [GC/MS] (3)
4. Kyselina pipekolová [GC/MS] (1;2;3)
5. Plasmalogény [GC/MS] (5)
6. 7-dehydrocholesterol [GC/MS] (3)
7. Cholestanol [GC/MS] (3)
8. Stanovenie prekursorov cholesterolu (desmosterol, lanosterol, lathosterol) [GC/MS] (3)
9. Stanovenie pyridoxal-5-fosfátu [HPLC] (3)
10. Sukcinylaceton [GC/MS] (1;2)
11. Galaktitol [GC/MS] (1;2)
12. Kvantitatívne stanovenie AMK [GC/MS; HPLC] (1;2;3)
13. Dvojrzmerná tenkovrstvová chromatografia monosacharidov a disacharidov (1;2)
14. TLC určenie frakcií mukopolysacharidov (**24h zber moču, min. 20 ml !!!**)
15. Transferin a jeho sializované formy v sére – skrining porúch glykozylácie [HPLC] (3)
16. Stanovenie purínov a pyrimidínov v moči [HPLC] (**ranný moč zmrazený do 30 minút**)
17. Stanovenie aktivít lyzozómových enzýmov (α -L-iduronidáza, α -N-acetyl-D-glukozaminidáza, β -galaktozidáza, arylsulfatáza B, β -glukuronidáza, α -glukozidáza, β -glukozidáza, α -galaktozidáza, arylsulfatáza A, β -D-galaktozidáza, β -hexozaminidáza, α -D-mannozidáza, β -D-mannozidáza, α -L-fukozidáza, α -N-acetyl-D-galaktozaminidáza, β -galaktocerebrozidáza, chitotriozidáza) [spektrofotomet., fluorimet.] (5)(7)

Materiál potrebný pre indikované vyšetrenie

1. moč - spontánny (5-10ml)
2. moč - 24 hodinový zber (20 ml)
3. sérum (2ml)
4. špeciálny odber - (1ml venózna krv + 2 ml 1M HClO₄)
5. venózna krv (10ml krvi + 0,5ml 0,5 mol/l pH 8 EDTA) - **nezmrazená!!!** - izolácia leukocytov, RNA
6. venózna krv (2ml krvi + 0,1ml 0,5 mol/l pH 8 EDTA) - izolácia DNA
7. krvné elementy, plazma, amniocyty, fibroblasty, špecifické tkanivo podľa dohovoru
8. venózna krv (10ml krvi + 0,5ml 0,5 mol/l pH 8 EDTA) –zmrazená alebo nezmrazená-izolácia DNA
9. venózna krv – (8 ml (4x2ml krvi + 0,1ml 0,5 mol/l pH 8 EDTA) – izolácia mitochondriálnej DNA, **nezmrazená, musí byť spracovaná čo najskôr po odbere, dopredu dohodnutý odber**

Metódy použité pri molekulárno-genetickom vyšetrení

- a) PCR – polymerazová reťazová reakcia
- b) PCR-RFLP – polymorfizmus dĺžky restričných fragmentov
- c) Alelovo špecifická PCR
- d) Real-time PCR

- e) Fragmentačná analýza – PCR s fluorescenčne značeným primerom
- f) Reverzná hybridizácia na stripe
- g) MLPA analýza (Multiple Ligation Probe Assay)
- h) Sekvenčná analýza

Mailové adresy : cdq@sm.unb.sk; clqfn@post.sk;

Pri špeciálnych vyšetreniach, ktoré vyžadujú dohovor, prosím obráťte sa telefonicky na lekárov oddelenia alebo ambulanciu:

doc. MUDr. Ján Chandoga, CSc	02/57 290 225
MUDr. Pavol Ďurina	02/57 290 244
MUDr. Silvia Dallemule	02/57 290 244
MUDr. Veronika Luciaková	02/57 290 244
MUDr. Petra Jungová	02/57 290 244
MUDr. Miriam Vojvodová	02/57 290 244
MUDr. Andrej Bandura	02/57 290 695
Ambulancia (ut, str, štvr)	02/57 290 531
Informácie o prijme materiálu	02/57 290 192

Aktuálny zoznam pre rok 2022