



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 – expertné pracovisko pre zriedkavé ochorenia

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

Sprievodný list k molekulárno-genetickým vyšetreniam

Meno a priezvisko

Adresa odosielajúceho pracoviska, tel. č.

Dátum narodenia

Pohlavie muž žena

Rodné číslo

Dátum a čas odberu

Materiál

Pečiatka, kód a podpis lekára

Zdravotná poisťovňa (kód)

Diagnóza (MKCH)

Poznámka lekára (Klinický obraz, biochemické vyšetrenia, epikríza, rodokmeň, terapia a iné):

Ponuka frekventovaných genetických porúch

- | | |
|--|---|
| <input type="checkbox"/> faktor V, Leiden c.1691G>A | <input type="checkbox"/> chitotriozidáza; duplikácia 24 báz |
| <input type="checkbox"/> protrombín c.20210G>A | <input type="checkbox"/> cystická fibróza; 36 najfrekventovanejších mutácií |
| <input type="checkbox"/> MTHFR 677C>T a 1298A>C * | <input type="checkbox"/> deficit myoadenylát deaminázy; 34 C>T |
| <input type="checkbox"/> Gilbertov syndróm, počet (TA) opakovaní | <input type="checkbox"/> laktózová intolerancia -13910T>C a -22018A>G |
| <input type="checkbox"/> hereditárna hemochromatóza; C282Y; H63D; S65C | <input type="checkbox"/> celiakia HLA-DQ2, HLA-DQ8 |
| <input type="checkbox"/> Smith-Lemli-Opitz syndróm; W151X; V326L | <input type="checkbox"/> aneuploídie; chromozómy 13, 18, 21, X, Y |
| <input type="checkbox"/> terapia warfarín; CYP2C9*1; CYP2C9*2; CYP2C9*3 | <input type="checkbox"/> mikrodélacie Y chromozómu |
| <input type="checkbox"/> terapia warfarín, VKORC1*1, VKORC1*2, VKORC1*3 | <input type="checkbox"/> LDL receptor, sekvenčná analýza |
| <input type="checkbox"/> terapia tiopuríny; TPMT*3A; TPMT*3B; TPMT*3C; TPMT*2;
TPMT*4 | <input type="checkbox"/> defekt ApoB-100; R3500Q |
| <input type="checkbox"/> MLPA vyšetrenie mikrodelačných syndrómov spojených s
mentálnou retardáciou | <input type="checkbox"/> polymorfizmy génu APOE (APOE2; APOE3;
APOE4) |
| | <input type="checkbox"/> ochorenia spojené s expanziou vo FMR1; expanzia
CGG opakovaní |

Odber 2ml plnej krvi v EDTA

* ZP24 vyžaduje predchádzajúce vyšetrenie homocysteínu

Iné požadované vyšetrenie (zoznam druhá strana)

Kontakt:

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

Zoznam vyšetrovaných genetických ochorení a rizikových faktorov

A

Achondroplázia (*FGFR*)
Alkaptonúria (*HGD*)
Alzheimerova choroba (*PSEN1*, *PSEN2*, *APP*)
Alzheimerova choroba a frontotemporálnej demencie (*MAPT*)
Amyotrofická laterálna skleróza (*SOD1*)
Aneuploidie (chromozómy 13, 15, 16, 18, 21, 22, X, Y)
Angelmanov syndróm (*UBE3A*)
APC rezistencia - faktor V – variant Leiden (*F5* gén)
Apolipoproteín E genotypizácia (izoformy APOE2, APOE3, APOE4)
Apolipoproteín B defekt (*APOB*)

B

Beckwith-Wiedemannov syndróm (*CDKN1C*)
β-manozidóza – deficit enzýmu β-manozidáza (*MANBA*)

C

CADASIL (*NOTCH3*)
Canavanova choroba (*ASPA*)
Celiakia (HLA-DQ2, HLA-DQ8)
Charcot-Marie-Tooth typ 1A (*PMP22*)
Crigler – Najjar syndróm I a II typu (*UGT1A1*)
Cystická fibróza (*CFTR*)

D

Deficit α-1-antitrypsínu (*SERPINA1*)
Deficit myoadenylát deaminázy (*AMPD1*)
Deficit peroxyzomálnej acyl-CoA oxidázy (*ACOX1*)
Deficit 3-OH-3-metylglutaryl koenzým A lyázy (*HMGCL*)
Deficiencia 5α-reduktázy (*SRD5A2*)
Deficiencia alanín-glyoxylát aminotransferázy 2 (*AGXT2*)
Deficit bifunkčného enzýmu (*HSD17B4*)
Deficiencia enzýmu glukózy-6-fosfát-dehydrogenázy pri hemolytickej anémii (*G6PD*)
Defekt feroportínu (*SLC40A*)
Deficit pyruvátdehydrogenázy (*PDHA1*)
D-glycerová acidémia (*GLYCTK*)
Duchennova/Beckerova svalová dystrofia (*DMD*)

F

Fabryho choroba (*GLA*)
Familiárna hypercholesterolémia (*LDLR*)
Familiárna hypertrofická kardiomyopatia (*PRKAG2*)
Fragilný X chromozómom – FXS, FXTAS, FX-POI (*FMR1*)
Friedreichova ataxia (*FXN*)

G

Gaucherova choroba (*GBA*)
Gilbetov syndróm, mutácia v enhancerovej oblasti (*UGT1A1*)
Glutárová acidémia typu I, deficit glutaryl-CoA dehydrogenázy (*GCDH*)

H

Hemofília typu A (*F8*)
Hemofília typu B (*F9*)
Hereditárna hemochromatóza (strip- *HFE*, *TFR2*, *FPN1*)
Hereditárna hemochromatóza (*HFE*)
Hereditárna hemochromatóza - juvenilná (*HAMP*, *HJV*)
Hereditárna intolerancia fruktózy (*ALDOB*)
Hereditárna neuropatia s tendenciou k tlakovým obrnám (*PMP22*)
Huntingtonova choroba (*HTT*)
Hyper IgD syndróm (*MVK*)
Hypofosfatázia (*ALPL*)
Hypochondroplázia (*FGFR3*)

CH

Chitotriozidáza – duplikácia 24 báz (*CHIT1*)
Chronická pankreatitída (*PRSSI*, *SPINK1*, *CTRC*)

J

Jadrový receptor aktivovaný peroxizómovým proliferátorom (*PPARG*)

K

Kennedyho choroba – spinobulbárna muskulárna atrofia (AR)
Kongenitálna adrenálna hyperplázia (*CYP21A2*, *CYP11B1*)
Kongenitálny myastenický syndróm (*CHRNE*)

L

Laktózová intolerancia (*LCT*)
LCHAD deficiencia (*HADHA*)
Leighov syndróm (*SURF1*)

M

5,10-metyléntetrahydrofolát reduktáza – polymorf. (*MTHFR*)
MCAD deficiencia (*ACADM*)
Mentálne retardácie (delécie/duplikácie, 16 génov)
Metachromatická leukodystrofia (*ARSA*)
Mevalónová acidúria (*MVK*)
Mikrodelečné syndrómy (panel)
MNGIE (Syndróm deplécie mitochondriálnej DNA 1) (*TYMP1*)
Muenkeho syndróm (*FGFR3*)
Mukopolysacharidóza I (MPSI) (*IDUA*)
Mukopolysacharidóza IIIA (MPSIIIA) (*SGSH*)

N

Nefrogénny diabetes insipidus (*AVPR2*)
Nieman-Pick A/B (*SMPD1*)

O

Ornitíntranskarnbamoyláza deficit (*OTC*)

P

Peroxisómový membránový proteín (*PEX1*, *PEX26*, *PEX6*, *PEX12*, *PEX10*, *PEX2*)
Pompeho choroba (*GAA*)
Prader-Williho syndróm (*UBE3A*)
Primárna hyperoxalúria typ 1 – (*AGXT*)
Primárna hyperoxalúria typ 2 (*GRHPR*)
Progresívna externá ophthalmoplégia (*POLG1*)
Protrombinový génový variant (*F2* gén)

R

RETTOV syndróm (*MECP2*)

S

SCAD deficiencia (*ACADS*)
Sclerosis multiplex - génová expresia MxA
Seipinopatie (*BSCL2*)
SHOX-haploinsuficiencia (*SHOX*)
Silver-Russelov syndróm (*CDKN1C*)
Smith-Lemli-Opitz syndróm (SLOS) (*DHCR7*)
Spinálna muskulárna atrofia (*SMN1*, *SMN2*)
Syndróm androgénovej insenzitivity a karcinóm prostaty (AR)

T

Tay-Sachsova choroba (deficit hexozaminidázy) (*HEXA*)
Terapia warfarínom
Terpia tiopuríny (*TPMT*)
TMEM70 deficit (*TMEM70*)
Transtyretínová amyloidová polyneuropatia - FAP (*TTR*)
Trombofilné mutácie (strip - faktor V, faktor XIII, PAI-1, EPCR, EPCR)

V

VLCAD deficiencia (*ACADVL*)

W

Wilsonova choroba (*ATP7B*)

X

X-adrenoleukodystrofia (*ABCD1*)
X a Y špecifické sekvencie (u pacientiek s Turnerovým syndrómom, u pacientov s poruchou vývoja pohlavia)

Y

Y – chromozóm detekcia mikrodélcií (*AZF*)

Viac informácií o vyšetreniach je možné nájsť v zozname ponúkaných vyšetrení na stránke UNB Nemocnice Staré Mesto. Indikácia vyšetrenia niektorých ochorení si vyžaduje konzultáciu s lekársym genetikom.