P.č.	Biologický materiál	Analyt Parameter	Princíp metódy (položka RA)	Označenie metódy (ŠPP)	Zariadenie	Ostatné špecifikácie
1	Periférna krv	Nukleová kyselina (DNA)	1	1	Manuálna metóda	/

P.č.	Biologický materiál	Parameter – genomický variant pri ochorení	Princíp metódy (položka RA)	Označenie metódy (ŠPP)	Zariadenie	Ostatné špecifikácie/Rozsah vyšetrenia
2	Periférna krv	Gilbertov syndróm	1,2	1, 2.1, 2.3	Genetický analyzátor ABI 3130xl	UGT1A1: promótor (A(TA)nTAA)
3		DiGeorgeov syndróm	1,2	1, 2.1., 2.2		22q11.2
4		Silver-Russelov syndróm	1,2	1, 2.1., 2.2		UPD chr7, 11p15.5
5		Syndróm fragilného X	1,2	1, 2.1., 2.3		FMR1
6		Prader-Williho syndróm	1,2	1, 2.1., 2.2		15q11.2
7		Spinálna svalová atrofia	1,2	1, 2.1., 2.2		SMN1, SMN2
8		Charcot-Marie Tooth typ 1	1,2	1, 2.1., 2.2		PMP22
9		Cystická fibróza	1,2	1, 2.1., 2.3		CFTR - detekcia 67 patogénnych variantov
10		Trombofílie	1,3	1, 3.1	Aria MX Real-time PCR systém	F2 c.20210G>A
11		Trombofílie	1,3	1, 3.1		F5 G1691A
12		Trombofílie	1,3	1, 3.1		C677T, A1298C
13		Chimérizmus	1,2,3	1, 2.1, 3.1, 3.2	Genetický analyzátor ABI 3130xl, Aria MX Real-time PCR systém	STR polymorfizmy
14		Wilsonova choroba	1,2,4	1, 2.1, 4, 5.2	Genetický analyzátor ABI3130xl	ATP7B
15		Bartterov syndróm	1,2,4	1, 2.1, 4, 5.2		CLCNKB
16		Kampomelická dysplázia	1,2,4	1, 2.1, 4, 5.2		SOX9
17		Cowdenov syndróm	1,2,4	1, 2.1, 4, 5.2		PTEN
18		Vitamín D rezistentná rachitída	1,2,4	1, 2.1, 4, 5.2		PHEX
19		Hemochromatóza	1,2,4	1, 2.1, 4, 5.2		HFE
20		Hereditárna pankreatitída	1,2,4	1, 2.1, 4, 5.2		SPINK1, PRSS1
21		Deficit alfa 1 antitrypsínu	1,2,4	1, 2.1, 4, 5.2		SERPINA1
22		Diabetes insipidus	1,2,4	1, 2.1, 4, 5.2		AVP
23		Dystrofie sietnice	1,2,4	1, 2.1, 4, 5.2		RPE65
24		McCune-Albrightov syndróm	1,2,4	1, 2.1, 4, 5.2		GNAS

P.č.	Biologický materiál	Parameter – genomický variant pri ochorení	Princíp metódy (položka RA)	Označenie metódy (ŠPP)	Zariadenie	Ostatné špecifikácie / Rozsah vyšetrenia
25	Periférna krv	Myastenický syndróm	1,2,4	1,2.1, 4, 5.2	Genetický analyzátor ABI 3130xl	CHRNE c.1627delG
26		Robinow syndróm	1,2,4	1,2.1, 4, 5.2		ROR2 c.355C>T
27		Okulodentodigitálny syndróm	1,2,4	1,2.1, 4, 5.2		GJA1
28		Popliteal-Pterygium syndróm	1,2,4	1,2.1, 4, 5.2		IRF6
29.		Xenoderma pigmentosum	1,2,4	1,2.1, 4, 5.2		XPA
30.		Angelmanov syndróm	1, 5	1,5.1, 5.2, 5.3	Iseq i100- Illumina	UBE3A
31		Tuberózna skleróza	1, 5	1,5.1, 5.2, 5.3		TSC1, TSC2
32		Usherov syndróm	1, 5	1,5.1, 5.2, 5.3		MYO7A
33		Sticklerov syndróm	1, 5	1,5.1, 5.2, 5.3		COL2A1
34		Marfanov syndróm	1, 5	1,5.1, 5.2, 5.3		FBN1, TGFBR2
35		GLUT1 deficiencia	1, 5	1,5.1, 5.2, 5.3		SLC2A1
36		Neurofibromatóza typ 2	1, 5	1,5.1, 5.2, 5.3		NF2
37		Progresívna externá oftalmoplégia	1, 5	1,5.1, 5.2, 5.3		POLG
38		Osteogenesis imperfecta typ 1,2	1, 5	1,5.1, 5.2, 5.3		COL1A1, COL1A2
39		Dysostosis cleidocranialis	1, 5	1,5.1, 5.2, 5.3		RUNX2
40		Cystická fibróza	1, 5	1,5.1, 5.2, 5.3		CFTR
41		Crouzonov syndróm	1, 5	1,5.1, 5.2, 5.3		FGFR2
42		Syndróm periodických horúčok	1, 5	1,5.1, 5.2, 5.3		MEFV
43		Cohenov syndróm	1, 5	1,5.1, 5.2, 5.3		VPS13B
44		Cadasil syndróm	1, 5	1,5.1, 5.2, 5.3		NOTCH3
45		AD polycystická choroba obličiek	1, 5	1,5.1, 5.2, 5.3		PKD1, PKD2
46		Neurofibromatóza a RASopatie	1, 5	1,5.1, 5.2, 5.3		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

Vysvetlivky:

Princíp metódy (Položka RA):

1. Extrakcia DNA použitím komerčných extrakčných a purifikačných systémov
2. PCR/ fluorescenčná PCR - Amplifikácia vybraných úsekov DNA, detekcia delécií a duplikácií pomocou MLPA metódy. Detekcia vybraných DNA variantov na základe rozdielnej dĺžky
3. Real-time PCR - Kvalitatívne, kvantitatívne stanovenie úsekov DNA na základe inkorporácie fluorescenčne značenej sondy
4. Sekvenovanie DNA Sangerovou metódou - Stanovenie sekvencie vybraných úsekov DNA, anotácia a interpretácia DNA variantov
5. Masívne paralelné sekvenovanie – Stanovenie sekvencie DNA génov alebo panelov génov, bioinformatická analýza, anotácia a interpretácia DNA variantov

Skratky:

RA – rozsah akreditácie
P.č. – poradové číslo
ŠPP – štandardný pracovný postup

Aktualizácia dokumentu: RNDr. Slavka Požgayová, 14.1.2026
Vydal: Laboratórium klinickej a molekulovej genetiky Detskej kliniky LFUK a NÚDCH, Osvedčenie o akreditácii č. M-084