

Činnosť / gén	Princíp/RA*	Biologický materiál	Parameter	Účel
A1AT, 2 varianty	1, 2	periférna krv	špecifické sekvencie vo vybraných oblastiach humánneho genómu	detekcia prítomnosti variantov
ABCA4	1, 2, 3	periférna krv	špecifické sekvencie vo vybraných oblastiach humánneho genómu	detekcia prítomnosti variantov
APOB-R3527Q	1, 2	periférna krv	špecifické sekvencie vo vybraných oblastiach humánneho genómu	detekcia prítomnosti variantov
APOE, 2 varianty	1, 2	periférna krv	špecifické sekvencie vo vybraných oblastiach humánneho genómu	detekcia prítomnosti variantov
APP	1, 2, 3	periférna krv	špecifické sekvencie vo vybraných oblastiach humánneho genómu	detekcia prítomnosti variantov
ARX	1, 2, 3	periférna krv	špecifické sekvencie vo vybraných oblastiach humánneho genómu	detekcia prítomnosti variantov
ATP7B	1, 2, 3	periférna krv	špecifické sekvencie vo vybraných oblastiach humánneho genómu	detekcia prítomnosti variantov
CCM2	1, 2, 3	periférna krv	špecifické sekvencie vo vybraných oblastiach humánneho genómu	detekcia prítomnosti variantov
CFTR	1, 2, 3	periférna krv	špecifické sekvencie vo vybraných oblastiach humánneho genómu	detekcia prítomnosti variantov
CMT1	3	periférna krv	špecifické sekvencie vo vybraných oblastiach humánneho genómu	detekcia prítomnosti variantov
CTSK	1, 2	periférna krv	špecifické sekvencie vo vybraných oblastiach humánneho genómu	detekcia prítomnosti variantov
CYBA	1, 2, 3	periférna krv	špecifické sekvencie vo vybraných oblastiach humánneho genómu	detekcia prítomnosti variantov
DMD	3	periférna krv	špecifické sekvencie vo vybraných oblastiach humánneho genómu	detekcia prítomnosti variantov
EDA	1, 2, 3	periférna krv	špecifické sekvencie vo vybraných oblastiach humánneho genómu	detekcia prítomnosti variantov
EDAR	1, 2, 3	periférna krv	špecifické sekvencie vo vybraných oblastiach humánneho genómu	detekcia prítomnosti variantov
EDARADD	1, 2, 3	periférna krv	špecifické sekvencie vo vybraných oblastiach humánneho genómu	detekcia prítomnosti variantov
ELANE	1, 2	periférna krv	špecifické sekvencie vo vybraných oblastiach humánneho genómu	detekcia prítomnosti variantov
EXT1	1, 2, 3	periférna krv	špecifické sekvencie vo vybraných oblastiach humánneho genómu	detekcia prítomnosti variantov
EXT2	1, 2, 3	periférna krv	špecifické sekvencie vo vybraných oblastiach humánneho genómu	detekcia prítomnosti variantov
FBN1	1, 2, 3	periférna krv	špecifické sekvencie vo vybraných oblastiach humánneho genómu	detekcia prítomnosti variantov
FGD1	1, 2, 3	periférna krv	špecifické sekvencie vo vybraných oblastiach humánneho genómu	detekcia prítomnosti variantov
FGFR3-4 exóny	1, 2	periférna krv	špecifické sekvencie vo vybraných oblastiach humánneho genómu	detekcia prítomnosti variantov
FOXP1	1, 2, 3	periférna krv	špecifické sekvencie vo vybraných oblastiach humánneho genómu	detekcia prítomnosti variantov
FOXL2	1, 2, 3	periférna krv	špecifické sekvencie vo vybraných oblastiach humánneho genómu	detekcia prítomnosti variantov
GBE1	1, 2	periférna krv	špecifické sekvencie vo vybraných oblastiach humánneho genómu	detekcia prítomnosti variantov
GJB2	1, 2, 3	periférna krv	špecifické sekvencie vo vybraných oblastiach humánneho genómu	detekcia prítomnosti variantov

<i>GJB3</i>	1, 2, 3	periférna krv	špecifické sekvencie vo vybraných oblastiach humánneho genómu	detekcia prítomnosti variantov
<i>GJB6</i>	1, 2, 3	periférna krv	špecifické sekvencie vo vybraných oblastiach humánneho genómu	detekcia prítomnosti variantov
<i>GLUT1</i>	1, 2, 3	periférna krv	špecifické sekvencie vo vybraných oblastiach humánneho genómu	detekcia prítomnosti variantov
<i>HBB</i>	1, 2, 3	periférna krv	špecifické sekvencie vo vybraných oblastiach humánneho genómu	detekcia prítomnosti variantov
<i>HESX1</i>	1, 2, 3	periférna krv	špecifické sekvencie vo vybraných oblastiach humánneho genómu	detekcia prítomnosti variantov
<i>HFE</i>	1, 2	periférna krv	špecifické sekvencie vo vybraných oblastiach humánneho genómu	detekcia prítomnosti variantov
<i>HMBS</i>	1, 2, 3	periférna krv	špecifické sekvencie vo vybraných oblastiach humánneho genómu	detekcia prítomnosti variantov
<i>CHRNE-1 variant</i>	1, 2	periférna krv	špecifické sekvencie vo vybraných oblastiach humánneho genómu	detekcia prítomnosti variantov
<i>INS</i>	1, 2	periférna krv	špecifické sekvencie vo vybraných oblastiach humánneho genómu	detekcia prítomnosti variantov
<i>ITGB2</i>	1, 2	periférna krv	špecifické sekvencie vo vybraných oblastiach humánneho genómu	detekcia prítomnosti variantov
<i>KISS1R</i>	1, 2	periférna krv	špecifické sekvencie vo vybraných oblastiach humánneho genómu	detekcia prítomnosti variantov
<i>KRIT1</i>	1, 2, 3	periférna krv	špecifické sekvencie vo vybraných oblastiach humánneho genómu	detekcia prítomnosti variantov
<i>L1CAM</i>	1, 2	periférna krv	špecifické sekvencie vo vybraných oblastiach humánneho genómu	detekcia prítomnosti variantov
<i>LDLR</i>	1, 2, 3	periférna krv	špecifické sekvencie vo vybraných oblastiach humánneho genómu	detekcia prítomnosti variantov
<i>LEP</i>	1, 2	periférna krv	špecifické sekvencie vo vybraných oblastiach humánneho genómu	detekcia prítomnosti variantov
<i>MC4R</i>	1, 2	periférna krv	špecifické sekvencie vo vybraných oblastiach humánneho genómu	detekcia prítomnosti variantov
<i>MECP2</i>	1, 2, 3	periférna krv	špecifické sekvencie vo vybraných oblastiach humánneho genómu	detekcia prítomnosti variantov
<i>MEFV</i>	1, 2, 3	periférna krv	špecifické sekvencie vo vybraných oblastiach humánneho genómu	detekcia prítomnosti variantov
<i>MFN2</i>	1, 2, 3	periférna krv	špecifické sekvencie vo vybraných oblastiach humánneho genómu	detekcia prítomnosti variantov
<i>MFSD8 (CLN7)</i>	1, 2	periférna krv	špecifické sekvencie vo vybraných oblastiach humánneho genómu	detekcia prítomnosti variantov
<i>MKRN3</i>	1, 2	periférna krv	špecifické sekvencie vo vybraných oblastiach humánneho genómu	detekcia prítomnosti variantov
<i>MT-ND5</i>	1, 2	periférna krv	špecifické sekvencie vo vybraných oblastiach humánneho genómu	detekcia prítomnosti variantov
<i>MT-TK</i>	1, 2	periférna krv	špecifické sekvencie vo vybraných oblastiach humánneho genómu	detekcia prítomnosti variantov
<i>MT-TL1</i>	1, 2	periférna krv	špecifické sekvencie vo vybraných oblastiach humánneho genómu	detekcia prítomnosti variantov
<i>MVK</i>	1, 2	periférna krv	špecifické sekvencie vo vybraných oblastiach humánneho genómu	detekcia prítomnosti variantov
<i>NCF2</i>	1, 2, 3	periférna krv	špecifické sekvencie vo vybraných oblastiach humánneho genómu	detekcia prítomnosti variantov
<i>NCF4</i>	1, 2, 3	periférna krv	špecifické sekvencie vo vybraných oblastiach humánneho genómu	detekcia prítomnosti variantov

<i>NF1</i>	1, 2, 3	periférna krv	špecifické sekvencie vo vybraných oblastiach humánneho genómu	detekcia prítomnosti variantov
<i>NF2</i>	1, 2, 3	periférna krv	špecifické sekvencie vo vybraných oblastiach humánneho genómu	detekcia prítomnosti variantov
<i>NSDHL</i>	1, 2	periférna krv	špecifické sekvencie vo vybraných oblastiach humánneho genómu	detekcia prítomnosti variantov
<i>PANK2</i>	1, 2, 3	periférna krv	špecifické sekvencie vo vybraných oblastiach humánneho genómu	detekcia prítomnosti variantov
<i>PAX6</i>	1, 2, 3	periférna krv	špecifické sekvencie vo vybraných oblastiach humánneho genómu	detekcia prítomnosti variantov
<i>PDCD10</i>	1, 2, 3	periférna krv	špecifické sekvencie vo vybraných oblastiach humánneho genómu	detekcia prítomnosti variantov
<i>PNRP</i>	1, 2	periférna krv	špecifické sekvencie vo vybraných oblastiach humánneho genómu	detekcia prítomnosti variantov
<i>PPOX</i>	1, 2, 3	periférna krv	špecifické sekvencie vo vybraných oblastiach humánneho genómu	detekcia prítomnosti variantov
<i>PRSS1</i>	1, 2, 3	periférna krv	špecifické sekvencie vo vybraných oblastiach humánneho genómu	detekcia prítomnosti variantov
<i>PTPN11</i>	1, 2	periférna krv	špecifické sekvencie vo vybraných oblastiach humánneho genómu	detekcia prítomnosti variantov
<i>RAG1</i>	1, 2	periférna krv	špecifické sekvencie vo vybraných oblastiach humánneho genómu	detekcia prítomnosti variantov
<i>RAG2</i>	1, 2	periférna krv	špecifické sekvencie vo vybraných oblastiach humánneho genómu	detekcia prítomnosti variantov
<i>RS1</i>	1, 2	periférna krv	špecifické sekvencie vo vybraných oblastiach humánneho genómu	detekcia prítomnosti variantov
<i>RUNX2</i>	1, 2, 3	periférna krv	špecifické sekvencie vo vybraných oblastiach humánneho genómu	detekcia prítomnosti variantov
<i>SALL2</i>	1, 2	periférna krv	špecifické sekvencie vo vybraných oblastiach humánneho genómu	detekcia prítomnosti variantov
<i>SLC35C1</i>	1, 2	periférna krv	špecifické sekvencie vo vybraných oblastiach humánneho genómu	detekcia prítomnosti variantov
<i>SLITRK1</i>	1, 2	periférna krv	špecifické sekvencie vo vybraných oblastiach humánneho genómu	detekcia prítomnosti variantov
<i>SMA</i>	3	periférna krv	špecifické sekvencie vo vybraných oblastiach humánneho genómu	detekcia prítomnosti variantov
<i>SPINK1</i>	1, 2, 3	periférna krv	špecifické sekvencie vo vybraných oblastiach humánneho genómu	detekcia prítomnosti variantov
<i>SPRED1</i>	1, 2, 3	periférna krv	špecifické sekvencie vo vybraných oblastiach humánneho genómu	detekcia prítomnosti variantov
<i>TGFBR2</i>	1, 2, 3	periférna krv	špecifické sekvencie vo vybraných oblastiach humánneho genómu	detekcia prítomnosti variantov
Trombofilné mutácie - FVL, FII, MTHFR C677T, MTHFR A1298C, PAI-1 4G/5G	1, 2	periférna krv	špecifické sekvencie vo vybraných oblastiach humánneho genómu	detekcia prítomnosti variantov
<i>TTR</i>	1, 2	periférna krv	špecifické sekvencie vo vybraných oblastiach humánneho genómu	detekcia prítomnosti variantov

*RA č.1 Extrakcia nukleových kyselín

*RA č.2 Sekvenovanie DNA Sangerovou metódou

*RA č.3 Fluorescenčná PCR (MLPA)

Vysvetlivky: Šedou farbou sú vyznačené zmeny oproti predošlej verzii/revízii dokumentu.