

METABOLICKÁ ONEMOCNĚNÍ

Aktualizace: 27.2.2024

Diagnóza	Geny/Varianty	Doplňující informace
Celiakie	Selektivní stanovení následujících haplotypů: DQ2.5: DQA1*05:01-DQB1*02:01-DRB1*03/- - - DQ8: DQA1*03:01-DQB1*03:02-DRB1*04/- - - DQ2.2: DQA1*02:01-DQB1*02:02-DRB1*07/- - -	
Crohnova choroba	Selektivní stanovení následujících variant v genu NOD2 (CARD15): c.2105C>T; c.2722G>C; c.-3019_3020insC	
Cystická fibróza	Selektivní stanovení následujících variant genu CFTR (Elucigene CF-EU2v1): R347P, 2789+5G>A, 3120+1G>A, 711+1G>T, R334W, I507del, F508del, 849+10kbC>T, 1078delT, W1282*, R560T, R553*, G551D, S 549RT>G, M1101K, G542X, 3905insT, S1251N, 1717-1G>A, R117H, N1303K, G85E, 1898+1G>A, 2184delA, D1152H, CFTRdel2,3, P67L, E60*, 3659delC, 621+1G>T, A455E, R1162*, 394delTT, 444delA, R117C, Y122*, L206W, R347H, 677delTA, V520F, S549N, 1811+1.6kbA>G, 2143delT, 2347delG, W846*, Q890*, 3272-26A>G, R1066C, 1092*(C>A) a R1158*, IVS8-5T, IVS8-7T, IVS8-9T	Na vyžádání je možná sekvenace celého genu CFTR metodu NGS, případně analýza přítomnosti přestaveb pomocí metody MLPA.
Dyslipidémie		
Familiární hypercholesterolémie	NGS analýza genů: ABCG5, ABCG8, APOB, APOE, HMGCR, PCSK9, LDLR, LDLRAP1, LIPA, SORT1, STAP1	
Familiární hypocholesterolémie	NGS analýza genů: ABCA1, ANGPTL3, APOA1, APOB, CETP, LCAT, MTP, PCSK9, SAR1B	
Familiární chylomikronémie	NGS analýza genů: LPL, APOC2, GPIHBP1, APOA5, LMF1	
Hypertriglyceridémie	NGS analýza genů: APOA3, APOA4, APOA5, APOE, APOC2, CETP, CREB3L3, GPD1, GPIHBP1, LIPA, LIPC, LIPE, LIPG, LIPI, LMF1, LPL, PLIN1, SCARB1	
Lipodystrofie	NGS analýza genů: AGPAT2, AKT2, BSCL2, CAV1, CAVIN1, CIDEC, EPHX2, LIPE, LMNA, LMNB2, PLIN1, PPARG	
Laktózová intolerance	Selektivní stanovení následujících variant genu LCT: -13910T/C a -22018A/G	

Pankreatitidy	NGS analýza genů: CFTR, LPL, SPINK1	
----------------------	-------------------------------------	--