

METABOLICKÁ ONEMOCNĚNÍ

Aktualizace: 23.6.2025

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	NGS analýza genu CFTR	
Dyslipidémie		
Familiární hypercholesterolémie	NGS analýza genů: ABCG5, ABCG8, APOB, APOE, HMGCR, PCSK9, LDLR, LDLRAP1, LIPA, SORT1	
Familiární hypocholesterolémie	NGS analýza genů: ABCA1, ANGPTL3, APOA1, APOB, CETP, LCAT, MTP, PCSK9, SAR1B	
Familiární chylomikronémie	NGS analýza genů: APOA5, APOC2, GPIHBP1, LEPR, LMF1, LPL, MC4R	
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: CELA3B, CFTR, CPA1, CTSC, KRT8, LPL, SPINK1, TRPV6 Separátní stanovení přítomnosti variant Asn29Ile, Arg116Cys, Arg122His v genu PRSS1	
Cholestáza	NGS analýza genů: ABCB11, ABCB4, ATP8B1, CYP7B1, JAG1, MYO5B, NOTCH2, NR1H4, TJP2	