

REPROSCREEN

SEZNAM TESTOVANÝCH GENŮ



ŽENY

nemoc	gen
dědičné vlohý:	
Aspartylglukosaminurie	AGA
Ataxie-teleangiektázie	ATM
Cystická fibróza	CFTR
Cystinurie typu A	SLC13A1
Deficit acyl-CoA dehydrogenázy mastných kyselin se středně dlouhým řetězcem	ACADM
Deficit biotinidázy	BTD
Fenylketonurie	PAH
Galaktosemie	GALT
Gaucherova choroba	GBA
Izolovaná methylmalonová acidurie	MMUT
Klasická homocystinurie	CBS
Metachromatická leukodystrofie	ARSA
Methylmalonová acidurie s homocystinurií	MMACHC
Mukopolysacharidóza typ 1	IDUA
Mukopolysacharidóza typ 2	IDS
Mukopolysacharidóza typ 3A	SGSH
Nesyndromová ztráta sluchu	GJB2, GJB6, STRC
Niemannova-Pickova nemoc, typ C	NPC1
Nijman-breakage syndrom	NBN
Pompeho choroba (glykogenóza typu II)	GAA
Smith-Lemli-Opitz syndrom	DHCR7
Spinální muskulární atrofie	SMN1
Stargardtova choroba	ABCA4
Tay-Sachsova choroba	HEXA
Tyrosinemie	FAH
Wilsonova choroba	ATP7B
Poruchy plodnosti:	
Luteinizační hormon – podpora tvorby pohlavních hormonů	LHB
Porucha ve zrání oocytů	TUBB8
Poruchy folátového cyklu	MTHFR, MTRR, MTR, DHFR
Porušení ochranného obalu vajíčka	ZP1
Předčasné ovariální selhání	BMP15
Reakce vaječníků na hormonální stimulaci ženy, OHSS	FSHR
Trombofilní mutace	F5, F2, PAI-1, ANXA5
Tvorba steroidů v gonádách	NR5A1



Zavolejte nám
+420 800 390 390



Napište nám
info@ghcgenetics.cz



Ambulance
V Holešovičkách 1156/29, Praha 8

REPROSCREEN

SEZNAM TESTOVANÝCH GENŮ



GHC GENETICS

MUŽI

nemoc	gen
dědičné vlohý:	
Aspartylglukosaminurie	AGA
Ataxie-teleangiektázie	ATM
Cystická fibróza	CFTR
Cystinurie typu A	SLC13A1
Deficit acyl-CoA dehydrogenázy mastných kyselin se středně dlouhým řetězcem	ACADM
Deficit biotinidázy	BTD
Fenylketonurie	PAH
Galaktosemie	GALT
Gaucherova choroba	GBA
Izolovaná methylmalonová acidurie	MMUT
Klasická homocystinurie	CBS
Metachromatická leukodystrofie	ARSA
Methylmalonová acidurie s homocystinurií	MMACHC
Mukopolysacharidóza typ 1	IDUA
Mukopolysacharidóza typ 2	IDS
Mukopolysacharidóza typ 3A	SGSH
Nesyndromová ztráta sluchu	GJB2, GJB6, STRC
Niemannova-Pickova nemoc, typ C	NPC1
Nijman-breakage syndrom	NBN
Pompeho choroba (glykogenóza typu II)	GAA
Smith-Lemli-Opitz syndrom	DHCR7
Spinální muskulární atrofie	SMN1
Stargardtova choroba	ABCA4
Tay-Sachsova choroba	HEXA
Tyrosinemie	FAH
Wilsonova choroba	ATP7B
Poruchy plodnosti:	
Spermatogenní selhání	TEX11
Syndrom necitlivosti na androgeny	AR
Poruchy folátového cyklu	MTHFR, MTRR, MTR, DHFR
Mikrodelece AZF oblasti na Y chromozomu	AZF
Iontový kanál CatSper	CATSPER
Hypoplazie Leydigových buněk	LHCGR
Trombofilní mutace	ANXA5
Tvorba steroidů v gonádách	NR5A1



Zavolejte nám
+420 800 390 390



Napište nám
info@ghcgenetics.cz



Ambulance
V Holešovičkách 1156/29, Praha 8