



**Neuromuskulární nemoci:**

- Duchennova/Beckerova svalová dystrofie; gen *DMD* - MLPA
- Duchennova/Beckerova svalová dystrofie; gen *DMD*
- Spinální svalová atrofie; gen *SMN1*
- Myotonická dystrofie 1; gen *DMPK*
- Myotonická dystrofie 2; gen *ZNF9*
- Kongenitální myotonie; gen *CLCN1*
- Kongenitální paramyotonie; gen *SCN4A*
- Facioskapulohumerální svalová dystrofie 1
- Pletencová svalová dystrofie; gen *CAPN3, FKRP*

„Sequence capture“ a sekvenace genů spojených s vybranými skupinami neuromuskulárních nemocí (seznam jednotlivých nemocí a genů je uveden na [www.cmbgt.cz](http://www.cmbgt.cz)):

- Svalové dystrofie
- Kongenitální svalové dystrofie
- Kongenitální myopatie
- Distální myopatie
- Další myopatie
- Myotonické syndromy
- Svalové nemoci spojené s iontovými kanály
- Kongenitální myastenické syndromy
- Nemoci motorického neuronu
- Další neuromuskulární nemoci

**Metabolické nemoci:**

- Familiární hypercholesterolemie; gen *LDLR*
- Familiární hypercholesterolemie B; gen *APOB*
- Genotyp apolipoproteinu E; gen *APOE*
- Fenyloketonurie/hyperfenylalaninemie; gen *PAH*
- Syndrom Smith-Lemli-Opitzův; gen *DHCR7*
- Wilsonova choroba; gen *ATP7B*
- Deficit alfa-1-antitrypsinu; gen *SERPINA1*
- Kongenitální adrenální hyperplasie, deficit 21-hydroxylázy; gen *CYP21A2*
- Galaktosémie; gen *GALT*
- Glykogenóza Ia; gen *G6PC*
- Glykogenóza Ib; gen *SLC37A4*
- Glykogenóza II; gen *GAA*
- Glykogenóza III; gen *AGL*

**Jiné nemoci:**

- Syndrom fragilního chromosomu X; gen *FMR1*
- Pyridoxin dependentní epilepsie; gen *ALDH7A1*
- Syndrom Dravetové, gen *SCN1A*
- Nemoc nezařazená v souboru standardně diagnostikovaných (po předchozí konzultaci):

**Kožní nemoci a nemoci pojivové tkáně:**

- Epidermolysis bullosa dystrophica; gen *COL7A1*
- Epidermolysis bullosa simplex; gen *KRT5, KRT14*
- Akrální peelingový syndrom; gen *TGM5*
- Osteogenesis imperfecta; gen *COL1A1, COL1A2*

- Incontinentia pigmenti; gen *IKBKG/NEMO*
- Ichthyosis vulgaris; gen *FLG*
- X-vázaná ichthyóza; gen *STS*

„Sequence capture“ a sekvenace genů spojených s vybranými skupinami kožních nemocí a nemocí pojivové tkáně (seznam jednotlivých nemocí a genů je uveden na [www.cmbgt.cz](http://www.cmbgt.cz)):

- Epidermolysis bullosa
- Ichthyózy
- Ektodermální dysplasie
- Palmoplantární keratóza
- Erythrokeratoderma variabilis
- Okulokutánní albinismus
- Pseudoxanthoma elasticum
- Xeroderma pigmentosum
- Cutis laxa
- Syndrom Ehlers Danlosův
- Syndrom Marfanův
- Syndrom Waardenburgův
- Osteogenesis imperfecta