

**ŽÁDANKA o molekulárně-genetické vyšetření - NGS**

Číslo vzorku:

VFN PRAHA

ÚSTAV BIOLOGIE A LÉKAŘSKÉ GENETIKY VFN A 1. LF UK
ALBERTOV 4, 128 08 PRAHA 2

TELEFON: 22496 8152/8162

F-UBLG-01-028

E-MAIL: UBLG.INFO@VFN.CZ

Verze č. 1

Příjmení:	
Jméno:	ZDE nalepte štítek
Číslo pojištěnce/ kód pojišťovny:	
Datum narození:	
Pohlaví:	<input type="radio"/> muž <input type="radio"/> žena
Adresa:	
DG:	

Informovaný souhlas:	<input type="radio"/> je součástí žádanky o vyšetření <input type="radio"/> je k dispozici u lékaře ÚBLG VFN
Pacient souhlasí:	<input type="radio"/> s vyšetřením DNA/RNA <input type="radio"/> s uskladněním DNA/RNA <input type="radio"/> s využitím DNA/RNA k výzkumným účelům
Pacient žádá likvidaci vzorku po ukončení vyšetření:	<input type="radio"/> ANO <input type="radio"/> NE
Vyšetření:	<input type="radio"/> STATIM <input type="radio"/> první vyšetření probanda <input type="radio"/> potvrzení <input type="radio"/> prediktivní test
Odesílaný biologický materiál:	<input type="radio"/> krev v EDTA <input type="radio"/> genomová DNA <input type="radio"/> krev na RNA <input type="radio"/> jiný:
Požadováno:	<input type="radio"/> izolace DNA <input type="radio"/> uložení DNA do banky <input type="radio"/> odeslat DNA na ambulanci <input type="radio"/> izolace RNA

PROBAND (vyplňuje se v případě, že se liší od vyšetřované osoby)

Příjmení a jméno:		Vztah vyšetřované osoby k probandovi:	
Číslo pojištěnce:		Rodokmen přiložen k žádance:	<input type="radio"/> ANO <input type="radio"/> NE

ENDOKRINOLOGIE

- Izolovaný malý vzrůst ▽
- Trichorhinofalangeální syndrom ▽
- Narušená citlivost/transport tyreoidních hormonů

LIPIDOLOGIE

- Izolovaná hypercholesterolemie
- Hypobetalipoproteinemie

NEFROLOGIE

- Alportův syndrom
- Atypický hemolyticko-uremický syndrom
- Autozomálně dominantní polycystická choroba ledvin
- Autozomálně recesivní polycystická choroba ledvin
- Renální tubulopatie (Gitelmanův syndrom, Bartterův syndrom)
- Steroid-rezistentní nefrotický syndrom
- Syndrom nehet-česka (Nail-patella)
- Tuberózní skleróza
- Hereditární nefropatie – jiné:

ONKOGENETIKA

- Dědičný karcinom prsu a ovaria
- Lynchův syndrom (HNPCC)
- Familiární adenomatózní polypóza (FAP)
- Karcinom pankreatu
- Karcinom prostaty
- Nádory ledvin
- Maligní melanom
- Paragangliom, feochromocytom
- Mnohočetná endokrinní neoplázie
- Ataxia Telangiectasia
- Fanconiho anemie
- Hereditární nádorové syndromy – jiné:

CÍLENÉ VYŠETŘENÍ

gen

varianta

varianta

 KLINICKÝ EXOM (pouze po předchozí domluvě)
(viz druhá strana žádanky):**OSTATNÍ** Jiný syndrom (zde neuvedený) # :

gen:

Poznámky:

Všechna vyšetření uvedená na této žádance může indikovat pouze lékař s odborností 208.

▽ Pro uvedený syndrom je možné primárně vyšetřit delece/duplikace/přestavby (viz žádanka „MOL“)

Pouze po předchozí domluvě.

POZNÁMKY KLINIKY:**ODBĚR:**

Provedl:

Datum/čas:

Indikující lékaři:

ONKOGENETICKÝ PANEL CZECANCA, 226 GENŮ

viz CZECANCA.cz

AIP; ALK; **APC**; APEX1; **ATM**; ATMIN; ATR; ATRIP; AURKA; AXIN1; BABAM1; BAP1; **BARD1**; BLM; BMPR1A; BRAP; **BRCA1**; **BRCA2**; BRCC3; BRE; **BRIP1**; BUB1B; C11orf30; C19orf40; casp8; CCND1; CDC73; **CDH1**; CDK4; CDKN1B; CDKN1C; CDKN2A; CEBPA; CEP57; CLSPN; CSNK1D; CSNK1E; CWF19L2; CYLD; DCLRE1C; DDB2; DHFR; DICER1; DIS3L2; DMBT1; DMC1; DNAJC21; DPYD; EGFR; **EPCAM**; EPHX1; ERCC1; ERCC2; ERCC3; ERCC4; ERCC5; ERCC6; ESR1; ESR2; EXO1; EXT1; EXT2; EYA2; EZH2; FAM175A; FAM175B; FAN1; FANCA; FANCB; FANCC; FANCD2; FANCE; FANCF; FANCG; FANCI; FANCL; FANCM; FBXW7; FH; FLCN; GADD45A; GATA2; GPC3; GRB7; HELQ; HNF1A; HOXB13; HRAS; HUS1; CHEK1; **CHEK2**; KAT5; KCNJ5; KIT; LIG1; LIG3; LIG4; LMO1; LRIG1; MAX; MCPH1; MDC1; MDM2; MDM4; MEN1; MET; MGMT; **MLH1**; MLH3; MMP8; MPL; MRE11A; **MSH2**; MSH3; MSH5; **MSH6**; MSR1; MUS81; **MUTYH**; NAT1; **NBN**; NCAM1; NELFB; NF1; NF2; NFKBIZ; NHEJ1; NSD1; OGG1; **PALB2**; PARP1; PCNA; PHB; PHOX2B; PIK3CG; PLA2G2A; PMS1; **PMS2**; POLB; POLD1; POLE; PPM1D; PREX2; PRF1; PRKAR1A; PRKDC; **PTEN**; PTCH1; PTTG2; RAD1; RAD17; RAD18; RAD23B; **RAD50**; RAD51; RAD51AP1; RAD51B; **RAD51C**; **RAD51D**; RAD52; RAD54B; RAD54L; RAD9A; RB1; RBBP8; RECQL; RECQL4; RECQL5; RET; RFC1; RFC2; RFC4; RHBDF2; RNF146; RNF168; RNF8; RPA1; RUNX1; SBDS; SDHA; SDHAF2; SDHB; SDHC; SDHD; SETBP1; SETX; SHPRH; SLX4; SMAD4; SMARCA4; SMARCB1; SMARCE1; **STK11**; SUFU; TCL1A; TELO2; TERF2; TERT; TLR2; TLR4; TMEM127; TOPBP1; **TP53**; TP53BP1; TSC1; TSC2; TSHR; UBE2A; UBE2B; UBE2I; UBE2V2; UBE4B; UIMC1; VHL; WRN; WT1; XPA; XPC; XRCC1; XRCC2; XRCC3; XRCC4; XRCC5; XRCC6; ZNF350; ZNF365

RENAL PANEL, 48 GENŮ

ACAN, ACTN4, ALB, BSND, C3, CASR, CD46, CFB, CFH, CFHR1, CFHR3, CFHR5, CFI, CLCNKA, CLCNKB, COL4A3, COL4A4, COL4A5, FGFR3, HNF1beta, IHH, INF2, KCNJ1, LMX1B, MCT8 (SLC16A2), NPHS2, NPPC, NPR2, PKD1, PKD2, PKHD1, SHOX, SLC12A1, SLC12A3, THBD, THRA, THRB, TMEM67, TRPC6, TRPS1, TSC1, TSC2, TSHR, nekódující oblast CNE3.9 (zesilovač SHOX)

LIPIDOVÝ PANEL, 10 GENŮ

APOB, APOE, CELSR2, HFE, LDLR, LDLRAP1, LIPA, NYNRIN, PCSK9, STAP1

KLINICKÝ EXOM

4800 klinicky významných genů. Pouze po předchozí domluvě, vyšetření v rámci výzkumu.

Vyhodnocované geny pro určitý syndrom a případné další syndromy, které lze vyšetřit konkrétním panelem, naleznete na webu v příloze žádanky.

**PŘÍLOHA K ŽÁDANCE (NGS)****LABORATORNÍ VYŠETŘENÍ: VYHODNOCOVANÉ GENY****ENDOKRINOLOGIE****Izolovaný malý vzrůst:**

ACAN; FGFR3; IHH; NPPC; NPR2; THRB; SHOX

Narušená citlivost/transport/metabolismus tyreoidních hormonů:

ALB; SLC16A2; THRA; THRB

Trichorhinofalangeální syndrom:

TRPS1

LIPIDOLOGIE**Izolovaná hypercholesterolemie:**

APOB; APOE; LDLR; LDLRAP1; LIPA

Hypobetalipoproteinemie:

APOB

NEFROLOGIE:**Alportův syndrom:**

COL4A3; COL4A4; COL4A5

Atypický hemolyticko-uremický syndrom:

C3; CD46; CFB; CFH; CFHR1; CFHR3; CFHR5; CFI; THBD

Autozomálně dominantní polycystická choroba ledvin:

PKD1 a PKD2; HNF1B; PKHD1; TMEM67; TSC1; TSC2

Autozomálně recesivní polycystická choroba ledvin:

HNF1B; PKHD1; PKD1 a PKD2; TMEM67; TSC1; TSC2

Renální tubulopatie (Gitelmanův syndrom, Bartterův syndrom):

BSND; CASR; CLCNKA; CLCNKB; HNF1B; KCNJ1; SLC12A1; SLC12A3

Steroid-rezistentní nefrotický syndrom:

ACTN4; INF2; NPHS2; TRPC6

Syndrom nehet-česka (Nail-patella):

LMX1B

Tuberózní skleróza:

TSC1; TSC2

ONKOGENETIKA**22 rutinně reportovaných genů:**

APC; ATM; BARD1; BRCA1; BRCA2; BRIP1; CDH1; CHEK2; EPCAM; MLH1; MSH2; MSH6; MUTYH; NBN; PALB2; PMS2; PTEN; RAD50; RAD51C; RAD51D; STK11; TP53

Ataxia Telangiectasia ATM; MRE11A**Fanconiho anemie:**

BRCA1; BRCA2; BRIP1; ERCC4; FANCA; FANCB; FANCC; FANCD2; FANCE; FANCF; FANC; FANCL; PALB2; RAD51; RAD51C; SLX4; XRCC2, XRCC9

Karcinom prostaty 22 genů + HOXB13**Maligní melanom** 22 genů + BAP1; CDK4; CDKN2A**Mnohočetná endokrinní neoplázie** 22 genů + CDKN1B; MEN1; RET**Nádory ledvin** 22 genů + FH; FLCN; MET; SDH geny**Paragangliom, feochromocytom** 22 genů + SDH geny; TMEM127