

**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

Platnost od:

F-UBLG-01-028

E-MAIL: [UBLG.INFO@VFN.CZ](mailto:UBLG.INFO@VFN.CZ)

1. 5. 2021

Verze č. 1

Příjmení:	ZDE nalepte štítek	<b>Informovaný souhlas:</b>	je součástí žádanky o vyšetření
Jméno:		je k dispozici u lékaře ÚBLG VFN	
Číslo pojištěnce/ kód pojišťovny:		<b>Pacient souhlasí:</b>	s vyšetřením DNA/RNA s uskladněním DNA/RNA s využitím DNA/RNA k výzkumným účelům
<b>Datum narození:</b>		<b>Pacient žádá likvidaci vzorku po ukončení vyšetření:</b>	ANO NE
<b>Pohlaví:</b>	muž žena	<b>Vyšetření:</b>	<b>STATIM</b> první vyšetření probanda konfirmace prediktivní test
<b>Adresa:</b>		<b>Odesílaný biologický materiál:</b>	krev v EDTA genomová DNA krev na RNA jiný:
<b>DG:</b>		<b>Požadováno:</b>	izolace DNA uložení DNA do banky odeslat DNA na ambulanci izolace RNA

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

<b>Příjmení a jméno:</b>	<b>Vztah vyšetřované osoby k probandovi:</b>
<b>Číslo pojištěnce:</b>	<b>Rodokmen přiložen k žádance:</b> ANO 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