



VFN PRAHA

VŠEOBECNÁ FAKULTNÍ NEMOCNICE V PRAZE, U NEMOCNICE 499/2, 128 08 PRAHA 2, IČO 00064165; TEL.: 224 961 111

ŽÁDANKA o molekulárně-genetické vyšetření - NGS

Číslo vzorku:

ÚSTAV BIOLOGIE A LÉKAŘSKÉ GENETIKY VFN A 1. LF UK
ALBERTOV 2048/4, 128 00 PRAHA 2

TELEFON: 22496 8152/8164

Verze č. 2 / Leden 2023

Datum příjmu:

E-MAIL: UBLG.INFO@VFN.CZ

F-UBLG-01-028

Příjmení:	ZDE nalepte štítek
Jméno:	
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
Seznámení s náhodnými nálezy:	<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"/> jiný:
Požadováno:	<input type="radio"/> izolace DNA <input type="radio"/> uložení DNA do banky

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
<input type="radio"/> Izolovaný malý vzrůst ▽
<input type="radio"/> Deficit/necitlivost k růstovému hormonu
<input type="radio"/> Rasopatie
<input type="radio"/> 3M syndrom
<input type="radio"/> Monogenní malý vzrůst
<input type="radio"/> Marfanův syndrom
<input type="radio"/> Trichorhinofalangeální syndrom ▽
<input type="radio"/> Narušená citlivost/transport/metabolismus tyreoidních hormonů
<input type="radio"/> Vrozená hypothyreóza
<input type="radio"/> Hypopituitarismus
<input type="radio"/> Gonadální dysgeneze
<input type="radio"/> Kallmanův syndrom
<input type="radio"/> Hyperaldosteronismus
<input type="radio"/> Monogenní obezita
<input type="radio"/> Adenom hypofýzy

LIPIDOLOGIE
<input type="radio"/> Izolovaná hypercholesterolemie
<input type="radio"/> Smíšená dyslipoproteinemie
<input type="radio"/> Hyperalfalipoproteinemie
<input type="radio"/> Hypobetalipoproteinemie

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.

NEFROLOGIE
<input type="radio"/> Alportův syndrom
<input type="radio"/> Atypický hemolyticko-uremický syndrom
<input type="radio"/> Autozomálně dominantní polycystická choroba ledvin
<input type="radio"/> Autozomálně recesivní polycystická choroba ledvin
<input type="radio"/> Cystická onemocnění ledvin:
<input type="radio"/> Dentova choroba
<input type="radio"/> Fibronektinová glomerulopatie
<input type="radio"/> Nefrogenní diabetes insipidus
<input type="radio"/> Primární hyperoxalurie
<input type="radio"/> Renální tubulární dysgeneze
<input type="radio"/> Renální tubulopatie (Gitelmanův syndrom, Bartterův syndrom)
<input type="radio"/> Steroid-rezistentní nefrotický syndrom
<input type="radio"/> Syndrom nehet-česka (Nail-patella)
<input type="radio"/> Tuberózní skleróza
<input type="radio"/> Hereditární nefropatie – jiné:

NEUROLOGIE
<input type="radio"/> Alzheimerova choroba
<input type="radio"/> Amyotrofická laterální skleróza (ALS)
<input type="radio"/> Familiální hemiplegická migréna
<input type="radio"/> Frontotemporální demence (FTD)
<input type="radio"/> Parkinsonismus a dystonie
<input type="radio"/> Jiná diagnóza / gen(y):

CILENÉ VYŠETŘENÍ
gen
varianta
varianta

<input type="radio"/> KLINICKÝ EXOM (pouze po předchozí domluvě)
(viz druhá strana žádanky):

OSTATNÍ #
<input type="radio"/> Dárci gamet (samoplátci)
<input type="radio"/> Reprodukční genetika
<input type="radio"/> Vysoké NT
<input type="radio"/> Feochromocytom / Paragangliom
<input type="radio"/> Jiný syndrom (zde nevedený):
gen:

POZNÁMKY KLINIKY:

ODBĚR:
Provedl:
Datum/čas:

Indikující lékaři:

KLINICKÝ EXOM

4800 klinicky významných genů, vyhodnocování formou virtuálních panelů.

Prosíme o vyplnění "Klinického dotazníku pro vyšetření NGS".

Seznam genů a dotazník viz: <https://www.vfn.cz/pacienti/kliniky-ustavy/ustav-biologie-a-lekarske-genetiky/laborator/>

LIPID PANEL (53 GENŮ)

ABCA1, ABCG5, ABCG8, ANGPTL3, APOA1, APOA5, APOB, APOC2, APOC3, APOE, CETP, GPD1, GPIHBP1, HMGCR, LCAT, LDLR, LDLRAP1, LIPA, LIPC, LMF1, LPA, LPL, MTPP, PCSK9, SAR1B, SCARB1, SORT1, STAP1, ANGPTL4, CYP7A1, LIPI, PPARG, MYLIP, LIPG, SLCO1B1, MC4R, MC3R, POMC, LEP, LEPR, PCSK1, SREBF1, SREBF2, DAB2, MIR6886, INS, APOA2, NOS3, GHR, NR1H4, PON1, EPHX2, LEPROT

NEURO PANEL (177 GENŮ)

A2M, ABCA7, ADCY5, ADH1C, ANO3, APOE, APP, ARSB, ATP13A2, ATP1A3, ATXN2, ATXN3, ATXN8OS, BCAP31, BCKDK, BDNF, BST1, C9orf72, CACNA1B, CACNA1G, CACNA1S, CCFN, CLCN1, COMT, COQ2, CSF1R, CYP27A1, CYP2D6, DCAF17, DCTN1, DLG2, DNAJC12, DNAJC13, DNAJC6, DRD3, DUSP10, EIF2AK3, EIF4EBP1, EIF4G1, ELAVL4, FA2H, FAM71A, FAM83A, FBXO7, FIG4, FITM2, FUS, GAK, GBA, GCH1, GIGYF2, GLUD2, GNAL, GPATCH2L, GPNMB, GRIA1, GRIA2, GRIA3, GRIA4, GRIK1, GRIK2, GRIK3, GRIK4, GRIK5, GRIN1, GRIN2A, GRIN2B, GRIN2C, GRIN2D, GRIN3A, GRIN3B, GRN, HFE, HSPA9, HTRA2, CHCHD10, CHCHD2, CHMP2B, INPP5F, KCNJ2, KCNMA1, KMT2B, LIN28A, LRP10, LRRK2, MAOB, MAPT, MC1R, MECR, MIPEP, MIR4697, MOBP, MPO, NOS3, NPC1, NPC2, NR4A2, NUCKS1, OPTN, PARK7, PARL, PDE10A, PDGFB, PDGFRB, PINK1, PLA2G6, PLAU, PNKD, PODXL, POLG, PRKAG2, PRKN, PRKRA, PRNP, PRRT2, PSEN1, PSEN2, PTPRH, RAB29, RAB39B, RIT2, RNF11, RNF216, RUNX2, SCARB2, SCN4A, SGCE, SHC2, SIGMAR1, SIPA1L2, SLC1A4, SLC20A2, SLC2A1, SLC39A14, SLC6A3, SLCO1A2, SMPD1, SNCA, SNCAIP, SNCB, SOD1, SOD2, SORL1, SPG11, SPR, SQSTM1, STK39, STX6, SYNJ1, SYT11, TARDBP, TBK1, TBP, TH, THAP1, TIA1, TMEM175, TMEM229B, TMEM230, TMPRSS9, TNF, TOR1A, TREM2, TRPM7, TUBA4A, UBE3A, UBQLN2, UBTF, UHRF1BP1L, UCHL1, USP24, VAC14, VCP, VPS13A, VPS13C, VPS35, XPR1

OIDIP® PANEL (263 GENŮ)

ABCA1; ABCG5; ABCG8; ACAN; ACE; ACTN4; ADAMTS13; AGT; AGTR1; AGXT; AIP; AKR1C2; AKR1C4; ALB; ALG8; ALG9; AMH; AMHR2; ANGPTL3; ANLN; ANOS1; APOA1; APOA5; APOB; APOC2; APOE; APOL1; AQP2; AR; ARHGDI1; ATP1A2; AVPR2; BMP2; BMPR1B; BRAF; BSND; BTK; C3; CACNA1A; CACNA1D; CACNA1H; CALCA; CALCB; CALCRL; CASR; CBL; CBX2; CCDC8; CD2AP; CD46; CDKL5; CDKN1B; CETP; CFB; CFH; CFHR5; CFI; CFTR; CLCN2; CLCN5; CLCNKA; CLCNKB; COL10A1; COL11A1; COL11A2; COL1A1; COL1A2; COL2A1; COL4A1; COL4A3; COL4A4; COL4A5; COL9A1; COL9A2; COL9A3; COMP; COQ8B; CRB2; CRCP; CREBBP; CUL7; CYP11B1; CYP11B2; DGKE; DHH; DIO1; DIO2; DIO3; DNAJB11; DUOX1; DUOX2; DUOXA1; DUOXA2; DVL1; DZIP1L; EP300; FBN1; FBN2; FGF8; FGFR1; FGFR2; FGFR3; FN1; FOXA2; FOXE1; FOXG1; GANAB; GDF5; GH1; GHR; GHRHR; GLI2; GLI3; GNAS; GPD1; GPIHBP1; GRHPR; HESX1; HNF1B; HOGA1; HRAS; HSD17B3; CHD7; IGF1; IGF1R; IGF2; IGFALS; IGSF1; IHH; INF2; INSR; IRS4; IYD; KCNJ1; KCNJ5; KRAS; LAMB2; LCAT; LDLR; LDLRAP1; LEP; LEPR; LEPROT; LHCGR; LHX3; LHX4; LIPA; LIPC; LMF1; LMX1B; LPL; LRP5; LZTR1; MAGED2; MAGI2; MAP2K1; MAP2K2; MAP3K1; MATN3; MC3R; MC4R; MCM9; MECP2; MEN1; MIR6886; MYH9; MYO1E; NF1; NF2; NKX2-1; NKX2-5; NPHS1; NPHS2; NPPC; NPR2; NR0B1; NR5A1; NRAS; OBSL1; OCRL; OFD1; OTX2; PAH; PAX2; PAX8; PCSK1; PCSK9; PITX2; PKD2; PKHD1; PLCE1; POMC; POU1F1; PRKAR1A; PRKCSH; PROK2; PROKR2; PROP1; PRRT2; PTH1R; PTHLH; PTPN11; PTPRO; RAF1; RAMP1; RASA2; REN; RIT1; ROR2; RAS; RUNX2; SAR1B; SCN1A; SEC61A1; SEC61B; SEC63; SECISBP2; SERPINA7; SHH; SHOC2; SHOX; SLC12A1; SLC12A3; SLC16A2; SLC1A3; SLC26A2; SLC26A4; SLC4A4; SLC5A5; SMARCB1; SOS1; SOS2; SOX10; SOX2; SOX3; SOX9; SRD5A2; SRY; STAP1; STAT5B; TBL1X; TG; TGFBR1; TGFBR2; THBD; THRA; THRB; TMEM67; TPO; TRH; TRHR; TRPC6; TRPS1; TSC1; TSC2; TSHB; TSHR; UBE3A; UMOD; VHL; WNT5A; WT1; ZFPM2

Seznam genů hodnocených u konkrétního syndromu a případné další syndromy, které lze vyšetřit konkrétním panelem, naleznete na webových stránkách ÚBLG:

<https://www.vfn.cz/pacienti/kliniky-ustavy/ustav-biologie-a-lekarske-genetiky/laborator/>