



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. 3 / Květen 2023

Datum příjmu:

E-MAIL: UBLG.INFO@VFN.CZ

F-UBLG-01-028

IDENTIFIKACE ŽADATELE

IČP

ODBORNOST

Příjmení:

Jméno:

ZDE nalepte štítek

Číslo pojištěnce/
kód pojišťovny:

Datum narození:

Pohlaví:

 muž žena

Adresa:

DG:

Informovaný souhlas:

 je součástí žádanky o vyšetření je k dispozici u lékaře ÚBLG VFN

Pacient souhlasí:

 s vyšetřením DNA/RNA s uskladněním DNA/RNA s využitím DNA/RNA k výzkumným účelům

Pacient žádá likvidaci vzorku po ukončení vyšetření:

 ANO NE

Seznámení s náhodnými nálezy:

 ANO NE

Vyšetření:

 STATIM první vyšetření probanda potvrzení prediktivní testOdesílaný biologický
materiál: krev v EDTA genomová DNA jiný:

Požadováno:

 izolace DNA 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:

 ANO NE**ENDOKRINOLOGIE**

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

LIPIDOLOGIE

- Izolovaná hypercholesterolemie
 Smíšená dyslipoproteinemie
 Hyperalfalipoproteinemie
 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

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

NEUROLOGIE

- Alzheimerova choroba
 Amyotrofická laterální skleróza (ALS)
 Familiální hemiplegická migréna
 Frontotemporální demence (FTD)
 Parkinsonismus a dystonie
 Jiná diagnóza / gen(y):

CILENÉ VYŠETŘENÍ

gen

varianta

varianta

KLINICKÝ EXOM

(pouze po předchozí domluvě)

(viz druhá strana žádanky):

OSTATNÍ #

- Dárci gamet (samoplátci)
 Reprodukční genetika
 Vysoké NT
 Feochromocytom / Paragangliom
 Jiný syndrom (zde neuvedený):

gen:

POZNÁMKY KLINIKY:**ODBĚR:**

Provedl:

Datum/čas:

Indikující lékař (jméno, pracoviště, razítko, podpis):

Datum:

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/>