

HODNOCENÉ GENY – DLE ONEMOCNĚNÍ

HODNOCENÉ GENY:
ENDOKRINOLOGIE (vyšetření OIDIP panelem)
3M syndrom: <i>CCDC8, CUL7, OBSL1</i>
Adenom hypofýzy: <i>AIP, CDKN1B, MEN1, PRKAR1A</i>
Deficit/necitlivost k růstovému hormonu: <i>BTK, FGF8, FGFR1, GH1, GHR, GHRHR, GLI2, GLI3, HESX1, IGF1, IGF1R, IGFALS, IGSF1, LHX3, LHX4, OTX2, PITX2, POU1F1, PROKR2, PROP1, PTPN11, SOX2, SOX3, STAT5B</i>
Gonadální dysgeneze: <i>AKR1C2, AKR1C4, AMH, AMHR2, AR, CBX2, DHH, HSD17B3, LHCGR, LZTR1, MAP3K1, MCM9, NROB1, NR5A1, SOX9, SRD5A2, SRY, ZFPM2, WT1</i>
Hyperaldosteronismus: <i>CACNA1D, CACNA1H, CLCN2, CYP11B1, CYP11B2, KCNJ5</i>
Hypopituitarismus: <i>FOXA2, GLI3, GNAS, HESX1, IGSF1, LHX3, LHX4, OTX2, POU1F1, PROP1, SOX3</i>
Izolovaný malý vzrůst: <i>ACAN, FGFR3, IHH, NPPC, NPR2, THRB, SHOX</i>
Kallmanův syndrom: <i>CHD7, FGF8, FGFR1, KAL1, PROK2, PROKR2, SOX10</i>
Marfanův syndrom: <i>FBN1, FBN2, TGFBR1, TGFBR2</i>
Monogenní malý vzrůst: <i>ACAN, BMP2, BMPR1B, CCDC8, COL10A1, COL11A1, COL11A2, COL1A1, COL1A2, COL2A1, COL9A1, COL9A2, COL9A3, COMP, CUL7, DVL1, FBN1, FBN2, FGFR1, FGFR2, FGFR3, GDF5, GNAS, CHD7, IGF2, IHH, INSR, NPPC, NPR2, MATN3, MCM9, MECP2, OBSL1, PRKAR1A, PTH1R, PTHLH, PTPN11, ROR2, RUNX2, SLC26A2, SOX9, SMARCB1, TGFBR1, TGFBR2, THRB, THRA, WNT5A</i>
Monogenní obezita: <i>LEP, LEPR, MC3R, MC4R, PCSK1, POMC</i>
Narušená citlivost/transport/metabolismus tyreoidních hormonů: <i>ALB, DIO1, DIO2, DIO3, SECISBP2, SERPINA7, SLC16A2, THRA, THRB</i>
Rasopatie: <i>BRAF, CBL, HRAS, KRAS, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, MRAS, NF1, NRAS, PPP1CB, PTPN11, RAF1, RASA2, RIT1, RRAS, RRAS2, SHOC2, SOS1, SOS2, SPRED1, SPRED2</i>
Rettův syndrom: <i>CDKL5, FOXP1, MECP2</i>
Rubinstein-Taybi syndrom: <i>CREBBP, EP300</i>
Trichorhinofalangeální syndrom: <i>TRPS1</i>
Vrozená hypotyreóza: <i>DUOX1, DUOX2, DUOXA1, DUOXA2, FOXE1, HESX1, IGSF1, IYD, IRS4, LHX3, LHX4, NKX2-1, NKX2-5, PAX8, POU1F1, PROP1, SLC26A4, SLC5A5, TBL1X, TG, THRA, TPO, TRH, TRHR, TSHB, TSHR</i>
LIPIDOLOGIE (vyšetření LIPID nebo OIDIP panelem)
Izolovaná hypercholesterolemie: <i>ABCA1, ABCG5, ABCG8, APOB, APOE, GHR, LDLR, LDLRAP1, PCSK9, STAP1, MIR6886</i>
Ostatní diagnózy:

HODNOCENÉ GENY – DLE ONEMOCNĚNÍ

<p><i>ABCA1, ABCG5, ABCG8, APOB, APOE, ANGPTL3, APOA1, APOA5, APOC2, APOE, CETP, GPD1, GPIHBP1, LCAT, LDLR, LDLRAP1, PCSK9, LEPROT, LIPA, LIPC, LMF1, LPL, SAR1B</i></p>
<p>NEFROLOGIE (vyšetření OIDIP panelem)</p>
<p>Alportův syndrom: <i>COL4A3, COL4A4, COL4A5, MYH9</i></p>
<p>Atypický hemolyticko-uremický syndrom: mutační analýza <i>ADAMTS13, C3, CD46, CFH, CFHR5, CFI, CFB, DGKE, THBD</i>, polymorfismy spojené s odpovědí na Eculizumab (<i>rs56040400, rs373359894</i>), haplotypy <i>CFH</i> genu H3/H2 (<i>rs3753394, rs800292, rs1061170, rs3753396, rs1410996, rs1065489</i>) a <i>CD46</i> genu (MCPggaac – <i>rs2796267, rs2796268, rs1962149, rs859705, rs7144</i>)</p>
<p>Autozomálně dominantní polycystická choroba ledvin: Sekvence vyšetření primárně obsahuje mutační analýzu genů <i>PKD1</i> a <i>PKD2</i>. V případě negativního výsledku následuje mutační analýza širšího panelu genů: <i>ALG5, ALG8, ALG9, COL4A1, DNAJB11, DZIP1L, GANAB, HNF1B, IFT140, LRP5, OFD1, PKHD1, PMM2, PRKCSH, REN, SEC61A1, SEC61B, SEC63, TMEM67, TSC1, TSC2, UMOD, VHL</i>.</p>
<p>Autozomálně recesivní polycystická choroba ledvin: Sekvence vyšetření primárně obsahuje mutační analýzu genů <i>DZIP1L, HNF1B, OFD1, PKHD1, TMEM67</i>. V případě negativního výsledku následuje mutační analýza genů <i>PKD1</i> a <i>PKD2</i>.</p>
<p>Cystická onemocnění ledvin: Sekvence vyšetření primárně obsahuje mutační analýzu genů <i>ALG5, ALG8, ALG9, COL4A1, DNAJB11, DZIP1L, GANAB, HNF1B, IFT140, LRP5, OFD1, PKHD1, PMM2, PRKCSH, REN, SEC61A1, SEC61B, SEC63, TMEM67, TSC1, TSC2, UMOD, VHL</i>. V případě negativního výsledku následuje mutační analýza genů <i>PKD1</i> a <i>PKD2</i>. Možno specifikovat diagnózy: Autozomálně dominantní medulární cystická choroba ledvin: <i>HNF1B, REN, SEC61A1, UMOD</i></p>
<p>HANAC syndrom: <i>COL4A1</i></p>
<p>Orofaciodigitální syndrom, typ 1: <i>OFD1</i></p>
<p>Polycystická choroba jater: <i>ALG8, DNAJB11, GANAB, LRP5, PKHD1, PRKCSH, SEC61B, SEC63</i></p>
<p>Syndrom renálních cyst a diabetu: <i>HNF1B</i> (primárně doporučeno MLPA vyšetření, viz žádanka „MOL“, v případě negativního výsledku pak mutační analýza tohoto genu)</p>
<p>Von Hippel-Lindauova choroba: <i>VHL</i></p>
<p>Dentova choroba: <i>CLCN5, OCRL</i></p>
<p>Fibronektinová glomerulopatie: <i>FN1</i></p>
<p>Nefrogenní diabetes insipidus: <i>AQP2, AVRP2</i></p>
<p>Primární hyperoxalurie: <i>AGXT, GRHPR, HOGA1</i></p>
<p>Renální tubulární dysgeneze: <i>ACE, AGT, AGTR1, REN</i></p>
<p>Renální tubulopatie (Gitelmanův syndrom, Bartterův syndrom): <i>BSND, CASR, CLCNKA, CLCNKB, HNF1B, KCNJ1, MAGED2, SLC12A1, SLC12A3</i></p>
<p>Steroid-rezistentní nefrotický syndrom: <i>ACTN4, ANLN, APOL1, ARHGDI, CD2AP, COQ8B (ADCK4), CRB2, DGKE, INF2, LAMB2, MAGI2, MYO1E, NPHS1, NPHS2, PAX2, PLCE1, PTPRO, TRPC6, WT1</i></p>
<p>Syndrom nehet-česka (Nail-patella): <i>LMX1B</i></p>
<p>Tuberózní skleróza: <i>TSC1, TSC2</i></p>

HODNOCENÉ GENY – DLE ONEMOCNĚNÍ

NEUROLOGIE (vyšetření NEURO nebo OIDIP panelem)
Alzheimerova choroba: <i>ABCA7, APOE, APP, C9orf72, HFE, MAPT, MPO, NOS3, PLA2, PRKN, PSEN1, PSEN2, SNCA, SORL1, TARDBP, VCP</i>
Amyotrofická laterální skleróza (ALS): <i>C9orf72, DCTN1, FIG4, FUS, CHMP2B, OPTN, RIT2, SIGMAR1, SOD1, SQSTM1, TARDBP, TBK1, TRPM7, UBQLN2, VCP</i>
Familiální hemiplegická migréna: <i>ADAMTS13, ATP1A2, CACNA1A, CALCA, CALCB, CALCRL, CRCP, PRRT2, RAMP1, SCN1A, SLC1A3, SLC4A4, TGFB2</i>
Frontotemporální demence (FTD): <i>APP, C9orf72, CSF1R, DCTN1, FUS, GRN, CHCHD2, CHMP2B, MAPT, OPTN, PRNP, PSEN1, PSEN2, SQSTM1, TARDBP, TBK1, TREM2, UBQLN2, VCP</i>
Parkinsonismus a dystonie: <i>ADCY5, ADH1C, ANO3, ATP13A2, ATP1A3, ATXN2, ATXN3, BCAP31, BCKDK, C9orf72, CACNA1G, CLCN1, COMT, CSF1R, CYP27A1, DCAF17, DCTN1, DNAJC12, DNAJC13, DNAJC6, EIF2AK3, EIF4EBP1, EIF4G1, FA2H, FAM83A, FBXO7, FITM2, GBA, GCH1, GIGYF2, GLUD2, GNAL, GPATCH2L, GRIN1, GRN, HTRA2, CHCHD2, CHMP2B, KCNMA1, KMT2B, LRRK2, MAPT, MECP, MIPEP, NPC1, NPC2, PARK7, PDE10A, PDGFB, PDGFRB, PINK1, PLA2G6, PNKD, PRKN, PRKRA, PRNP, PRRT2, PTPRH, RAB29, RAB39B, RIT2, RNF216, SCN4A, SGCE, SLC20A2, SLC2A1, SLC39A14, SLC6A3, SMPD1, SNCA, SORL1, SPG11, SPR, SQSTM1, SYNJ1, TBK1, TBP, TH, THAP1, TMEM230, TOR1A, UBTF, UCHL1, USP24, VAC14, VCP, VPS13A, VPS13C, VPS35, XPR1</i>
JINÁ VYŠETŘENÍ (vyšetření OIDIP panelem nebo jinými metodami)
Dárci gamet (samoplátci): <i>CFTR, GJB2, SMN1</i> (exon 7 a 8)
Porucha koagulace: <i>F5</i> (rs6025 – Leidenská mutace; rs1800595 – HR2 alela), <i>F2</i> (rs1799963), <i>ITGB3</i> (rs5918 – A2 alela)
Reprodukční genetiká: <i>ANXA5</i> (M2 haplotyp), <i>CFTR, DHCR7, F2</i> (rs1799963), <i>F5</i> (rs6025 – Leidenská mutace), <i>FSHR</i> (rs6166), <i>GJB2, SMN1</i> (exon 7 a 8),
Vysoká hodnota NT: <i>DHCR7, SMN1</i> (exon 7 a 8), <i>RAS</i> geny