

Doplňující informace k Žádance o genetické vyšetření - klinický genetik (*Fm-L009-035-GEN-001*),
verze č. 13, platnost od 20.09.2024

Achondroplázie - gen *FGFR3*, dvě nejčastější mutace: c.1138G>A a c.1138G>C

Cystická fibróza – vyšetření panelu 36 mutací a poly T – traktu v genu *CFTR*

Hluchota nesyndromální – gen *GJB2*

Idiopatický malý vzrůst - geny *SHOX*, *NPR2*, *ACAN*, *IGF1*, *IGF1R*, *FGFR3*, *COL2A1*, *GHR*, *STAT5b*, *IGFALS*

Hypopituitarismus: - geny *BTK*, *GH1*, *POU1F1*, *PROP1*, *GHRHR*, *LHX3*, *LHX4*, *HESX1*, *OTX2*, *TBX19*, *SOX2*, *SOX3*, *GHSR*

Kardiopanel, DiGeorge – MLPA genů *GATA4*, *NKX2-5*, *TBX5*, *BMP4*, *CRELD1*; lokus 22q11.2

Prader-Willi / Angelmanův syndrom – MS MLPA

Rasopatie – geny *PTPN11*, *SOS1*, *RAF1*, *BRAF*, *HRAS*, *KRAS*, *NRAS*, *RIT1*, *MAP2K1 (MEK1)*, *MAP2K2 (MEK2)*, *CBL*, *LZTR1*, *RASA2*, *RRAS*, *SOS2*, *SHOC2*, *SPRED1*

Silver Russel / Beckwith-Wiedmannův syndrom – MS MLPA (chromosomy 7, 11, 14)

Hereditární nádorové syndromy - standardně reportovány tučně označené geny:

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*, *FANGC*, *FANCI*, *FANCL*, *FANCM*, *FBXW7*, *FH*, *FLCN*, *GADD45A*, *GATA2*, *GPC3*, *GRB7*, *HELQ*, *HN1A*, *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*, *SDHB*, *SDHC*, *SDHD*, *SDHAF2*, *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*

Neurofibromatóza – geny *NF1* a *NF2*

Parkinsonova choroba – geny *SNCA*, *PRKN*, *SPR*, *UCHL1*, *PINK1*, *PARK7*, *LRRK2*, *ATP13A2*, *USP24*, *GIGYF2*, *HTRA2*, *PLA2G6*, *FBXO7*, *PM20D1*, *VPS35*, *EIF4G1*, *DNAJC6*, *SYNJ1*, *TMEM230*, *CHCHD2*, *VPS13C*, *RIC3*, *GBA*, *DNAJC13*, *PTRHD1*, *PODXL*, *RAB39B*, *ATP6AP2*, *RAB7L1*, *GAK*, *MAPT*, *PGRN*, *C9ORF72*, *TARDBP*, *FUS*, *VCP*, *DCTN1*, *CHMP2B*, *EIF2AK3*, *STX6*, *MOBP*, *TRIM11*, *COQ2*, *SHC2*, *SQSTM1*, *TBK1*, *TIA1*, *CYP2D6*, *SNCB*, *SLC18A2*, *TAF1*, *EGR4*, *RNF11*, *APOE4*, *PSEN1*, *PSEN2*, *APP*, *ABCA7*, *ADAM10*, *A2M*, *LRP1*, *TF*, *HFE*, *NOS3*, *VEGF*, *ABCA2*, *TNF*, *PLAU*, *MPO*, *TREM2*, *PRNP*

Spinální muskulární atrofie – MLPA genů *SMN1* a *SMN2* exony 7 a 8

Vzácné trombofilní stavy – geny *PROS1*, *SERPINC1*, *PROC*, *PROCR*

Familiární hypercholesterolemie – geny *ABCG5*, *ABCG8*, *APOB*, *APOE*, *HMGCR*, *LDLR*, *LDLRAP1*, *LIPA*, *PCSK9*, *SORT1*, *STAP1*

Leucinóza – geny *DBT*, *PPM1K*, *BCKDHB*, *DLD*, *BCKDHA*

Obezita monogenní – geny *MC4R*, *MC3R*, *POMC*, *LEP*, *BDNF*

Transthyretinová amyloidóza – gen *TTR*

WES (celoexomové sekvenování) – definice fenotypových filtrů dle indikace klinickým genetikem

Zpracovala dne 20.09.2024
Ing. Jana Duchoslavová, Ph.D.

Schválil:
doc. RNDr. Radek Vrtěl, Ph.D.
přednosta