

HUMÁNNÍ GENOM

Razítko (vč. IČZ a odbornosti) a podpis:

MB

Fakultní nemocnice Hradec Králové

Sokolská 581, 500 05 Hradec Králové – Nový Hradec Králové IČO 00179906

Ústav klinické biochemie a diagnostiky: tel.: 495 833 866; e-mail: ukbd@fnhk.cz

Oddělení lékařské genetiky: tel.: 495 832 553; e-mail: maria.senkerikova@fnhk.cz

Rodné číslo:			Poj.:	
Příjmení:				
Jméno titul:			Pohlaví:	☐ Muž / ☐ Žena
Dg.:				
Kód oddělení:		Telefon:		
Datum odběru:		Čas odběru:		
Datum narození:				

[illegible]

KLINICKÁ GENETIKA

Informace k NGS panelům – vyšetřované geny:

Hereditární nádorové syndromy	ABRAXAS1, AIP, AKT1, ALK, APC, APEX1, ATM, ATMIN, ATR, ATRIP, AURKA, AXIN1, AXIN2, BABAM1, BABAM2, BAP1, BARD1, BLM, BMPR1A, BRAP, BRCA1, BRCA2, BRCC3, BRIP1, BUB1B, CASP8, CCND1, CDC73, CDH1, CDK4, CDKN1B, CDKN1C, CDKN2A, CDKN2B, CEBPA, CLSPN, CSMD3, CSNK1E, CTNNA1, CTRC, CYLD, DCLRE1C, DDB2, DHFR, DICER1, DIS3, DIS3L2, DMBT1, DNAJC21, DPYD, EGFR, EGR1, ELP1, EMSY, EPCAM, EPHX1, EPOR, ERCC1, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, ERCC6, ESR1, ESR2, EXO1, EXT1, EZH2, FAAP24, FAN1, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, FBXW7, FH, FLCN, GADD45A, GADD45G, GALNT12, GATA2, GPC3, GRB7, GREM1, HELQ, HNF1A, HOXB13, HRAS, HUS1, HUS1B, CHEK1, CHEK2, KAT5, KCNJ5, KIF1B, KIT, LIG1, LIG3, LIG4, LMO1, LMO3, LRIG1, MAD2L2, MAX, MBD4, MCPH1, MDC1, MDM2, MDM4, MEN1, MET, MGMT, MITF, MLH1, MLH3, MMP8, MN1, MPL, MRE11, MRNIP, MSH2, MSH3, MSH5, MSH6, MST1R, MTCP1, MUTYH, NAT1, NBN, NCAM1, NF1, NF2, NHEJ1, NSD1, NTHL1, OGG1, PALB2, PARP1, PARP2, PAXIP1, PCNA, PDGFRA, PDGFRB, PHB, PHB2, PIK3CA, PIK3CG, PLA2G2A, PMS1, PMS2, POLB, POLD1, POLE, POLH, POT1, PPM1D, PREX1, PREX2, PRF1, PRKAR1A, PRKDC, PRSS1, PTEN, PTCH1, PTCH2, PTTG1, RABL3, RAD1, RAD17, RAD18, RAD23A, RAD23B, RAD50, RAD51, RAD51AP1, RAD51B, RAD51C, RAD51D, RAD52, RAD54B, RAD54L, RAD9A, RB1, RBBP8, RBL1, RECQL, RECQL4, RECQL5, RET, REV3L, RFC1, RFC2, RFC4, RFWF3, RHBDF1, RHBDF2, RNF168, RNF169, RNF43, RNF8, ROS1, RPA1, RPS20, RUNX1, SBDS, SCARA5, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SETX, SHPRH, SLX4, SMAD4, SMARCA4, SMARCB1, SMARCE1, SPINK1, SPRED1, SPRED2, SSC5D, STK11, SUFU, TCL1A, TELO2, TERF2, TERT, TLR2, TMEM127, TOPBP1, TOX2, TP53, TP53BP1, TP73, TRRAP, TSC1, TSC2, UBE2A, UBE2I, UBE2T, UBE2V2, UBE4B, UIMC1, VHL, VHL, WRN, WT1, XAF1, XPA, XPC, XRCC1, XRCC2, XRCC3, XRCC5, XRCC6, ZNF350
Hereditární nesyndromová porucha sluchu	ACTG1, ADCY1, AIFM1, ATP2B2, BDP1, BSND, CABP2, CCDC50, CD164, CDC14A, CDH23, CEACAM16, CIB2, CLDN14, CLDN9, CLIC5, CLRN2, COCH, COL11A1, COL11A2, COL4A6, CRYM, DCDC2, DIAPH1, DMXL2, ELMOD3, EPS8, EPS8L2, ESPN, ESRP1, ESRRB, EYA4, GAB1, GAS2, GIPC3, GJB2, GJB3, GJB6, GPSM2, GRAP, GRHL2, GRXCR1, GRXCR2, GSDME/DFNA5, HGF, HOMER2, IFNLR1, ILDR1, KARS, KCNQ4, KITLG, LHFPL5, LMX1A, LOXHD1, LRTOMT/COMT2, MAP1B, MARVELD2, MCM2, MET, MIR96 (MIRN96), MPZL2, MSRB3, MYH14, MYH9, MYO15A, MYO3A, MYO6, MYO7A, NARS2, NLRP3, OSBPL2, OTOA, OTOF, OTOG, OTOTGL, P2RX2, PCDH15, PDE1C, PDZD7, PJKV, PLS1, PNPT1, POU3F4, POU4F3, PPIP5K2, PRPS1, PTPRQ, RDX, REST, RIPOR2 (FAM65B), ROR1, S1PR2, SCD5, SERPINB6, SIX1, SLC12A2, SLC17A8, SLC22A4, SLC26A4, SLC26A5, DIABLO (SMAC), SMPX, SPNS2, STRC, SYNE4, TBC1D24, TECTA, TJP2, TMC1, TMEM132E, TMIE, TMPRSS3, TNC, TPRN, TRIOBP, TRRAP, TSPEAR, USH1C, WBP2, WFS1, WHRN
Geny asociované se skupinou onemocnění RASopatie	A2ML1, ARAF, BRAF, CBL, FGD1, HRAS, KRAS, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, NF1, NF2, NRAS, PPP1CB, PTPN11, RAF1, RASA1, RASA2, RIT1, RRAS, RRAS2, SHOC2, SOS1, SOS2, SPRED1, SPRED2 (+ geny v rámci diferenciální diagnostiky: MLH1, MSH6, PMS2)
Ostatní geny obsažené v panelu	F2, F5, F8, F9, VWF ACD, CFTR, DHCR7, KIF1B, MAP3K1, MCM8, PHOX2B, SERPINA1, SHOX, SHOX2, RUNX2, PMP22, SRY

