



VŠEOBECNÁ FAKULTNÍ NEMOCNICE V PRAZE

U Nemocnice 499/2, 128 08 Praha 2 | www.vfn.cz, http://intranet.vfn.cz

Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu –

Diagnostické laboratoře DPM

Ke Karlovu 455/2, 128 08 Praha 2

Příloha 1 | RD-KDDL-DMP-02 | strana 1 z 1 | verze 10

METABOLICKÁ PŘÍRUČKA

PŘÍLOHA Č. 1 VYŠETŘENÍ S UPLATNĚNÍM FLEXIBILITY

Laboratoř DNA diagnostiky

Seznam genů pro Vyšetření variant lidského genomu metodou masivně paralelního sekvenování (MPS) podle SOP-KDDL-DMP-S-01:

Metabolický panel (změny vyznačeny)

Poruchy metabolismu glykogenu (29 genů): *AGL, ALDOA, ALDOB, ALDOC, ENO3, FBP1, G6PC, GAA, GBE1, GYG1, GYS1, GYS2, KHK, PC, PFKM, PGAM2, PGM1, PHKA1, PHKA2, PHKB, PHKG2, PRKAB1, PRKAB2, PRKAG2, PYGL, PYGM, RBCK1, SLC2A2, SLC37A4*

Poruchy cyklu močoviny, orotové acidurie (19 genů): *ARG1, ASL, ASS1, CAD, CPS1, DHODH, FTCD, NAGS, OTC, SHMT1, SHMT2, SLC25A13, SLC25A15, SLC25A2, SLC46A1, SLC7A7, TYMP, TYMS, UMPS*

Peroxisomální onemocnění (34 genů): *ABCD1, ABCD3, ACBD5, ACOX1, AGPS, AGXT, AMACR, BAAT, CAT, DNM1L, FAR1, GDAP1, GNPAT, HSD17B4, MFF, PEX1, PEX2, PEX26, PEX3, PEX5, PEX5L, PEX6, PEX7, PEX10, PEX11A, PEX11B, PEX11G, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PHYH, SCP2*

Hyperhomocysteinémie (53 genů): *ABCD4, ADK, AHCY, ALDH7A1, AMN, CBS, CD320, CDO1, CTH, CUBN, DHFR, ETHE1, FOLH1, FOLR1, FOLR2, FOLR3, FTCD, FUT2, GIF, GNMT, GPHN, HCFC1, LMBRD1, LRP2, MAT1A, MAT2A, MAT2B, MCEE, MMAA, MMAB, MMACHC, MMADHC, MOCS1, MOCS2, MTHFD1, MTHFR, MTHFS, MTR, MTRR, MUT, PDXK, PDXP, PNPO, SLC19A1, SLC25A32, SLC46A1, SQOR, SUCLA2, SUOX, TCN1, TCN2, THAP11, TST, ZNF143*

Leucinózy (4 geny): *BCKDHA, BCKDHB, DBT, DLD*

Rhabdomyolýzy a poruchy metabolismu mastných kyselin (47 genů): *ACADM, ACADVL, AGL, ALDOA, AMPD1, ANO5, ATP2A1, CACNA1S, CASQ1, CAV3, CHKB, CPT1A, CPT2, CTDP1, CYP2C8, DGUOK, DYSF, ENO3, ETFA, ETFB, ETFDH, FDX1L, FKRP, FLAD1, HADHA, HADHB, HRAS, ISCU, LAMP2, LDHA, LPIN1, PFKM, PGAM2, PGK1, PGM1, PHKA1, PHKB, POLG, PYGM, QARS, RYR1, SCN4A, SIL1, SLC16A1, SLC22A5, SLC25A20, SLC25A32, SLC52A1, SLC52A2, SLC52A3, TANGO2, TSEN54, TSFM*

Poruchy metabolismu neurotransmiterů (26 genů): *ABAT, ALDH5A1, ALDH7A1, AMT, DBH, DDC, DHFR, DNAJC12, FOLR1, GCH1, GCSH, GLDC, GLUL, MAOA, PCBD1, PHGDH, PNPO, PSAT1, PSPH, PTS, QDPR, SLC18A2, SLC46A1, SLC6A3, SPR, TH*

Neuronální ceroidlipofuscinózy (13 genů): *ATP13A2, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CTSD, CTSF, DNAJC5, GRN, KCTD7, MFSD8, PPT1, TPP1*

Hyperurikémie (5 genů a vybrané SNP):

Seznam vyšetřovaných genů: *ABCG2, HPRT1, PRPS1, REN, UMOD*

Seznam vyšetřovaných SNP: *GCKR – rs1260326, ALDH2 – rs671, ALDH16A1 – rs150414818, ADH1B – rs1229984*

Jiné onemocnění: *CADASIL (NOTCH3), cystinurie (SLC3A1, SLC7A9), isovalerová acidurie (IVD), propionová acidurie (PCCA, PCCB)*

Platné od 8.8.2022