



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. 4

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:	<input type="radio"/> muž <input type="radio"/> žena
Adresa:	
DG:	ORPHA kód:

<b>Informovaný souhlas:</b>	<input type="radio"/> je součástí žádanky o vyšetření <input type="radio"/> je k dispozici u lékaře ÚBLG VFN
<b>Pacient souhlasí:</b>	<input type="radio"/> s vyšetřením DNA/RNA <input type="radio"/> s uskladněním DNA/RNA <input type="radio"/> s využitím DNA/RNA k výzkumným účelům
<b>Pacient žádá likvidaci vzorku po ukončení vyšetření:</b>	<input type="radio"/> ANO <input type="radio"/> NE
<b>Seznámení s náhodnými nálezy:</b>	<input type="radio"/> ANO <input type="radio"/> NE
<b>Vyšetření:</b>	<input type="radio"/> STATIM <input type="radio"/> první vyšetření probanda <input type="radio"/> potvrzení <input type="radio"/> prediktivní test
<b>Odesílaný biologický materiál:</b>	<input type="radio"/> krev v EDTA <input type="radio"/> genomová DNA <input type="radio"/> materiál v laboratoři <input type="radio"/> jiný:
<b>Požadováno:</b>	<input type="radio"/> izolace DNA <input type="radio"/> uložení DNA do banky <input type="radio"/> odeslat DNA na ambulanci <input type="radio"/>

**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: <input type="radio"/> ANO <input type="radio"/> 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):

 **CÍLENÉ VYŠETŘENÍ**

gen

varianta

varianta

 **KOMPLETNÍ EXOM (WES)**  
(pouze po předchozí domluvě) **KLINICKÝ EXOM**  
(pouze po předchozí domluvě)**HPO klasifikace:**

(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, KOMPLETNÍ EXOM

Klinický exom - 4 800 klinicky významných genů, vyhodnocování formou virtuálních panelů.

**Prosíme o specifikaci fenotypových projevů pacienta dle HPO klasifikace (Human Phenotype Ontology) případně o pečlivé 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, CCNF, 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, TMPPSS9, TNF, TOR1A, TREM2, TRPM7, TUBA4A, UBE3A, UBQLN2, UBTF, UHRF1BP1L, UCHL1, USP24, VAC14, VCP, VPS13A, VPS13C, VPS35, XPR1

### OIDIP® PANEL (275 GENŮ)

ABCA1, ABCG5, ABCG8, ACAN, ACE, ACTN4, ADAMTS13, AGT, AGTR1, AGXT, AIP, AKR1C2, AKR1C4, ALB, ALG5, ALG8, ALG9, AMH, AMHR2, ANGPTL3, ANLN, ANOS1, APOA1, APOA5, APOB, APOC2, APOE, APOL1, AQP2, AR, ARHGDI, 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, DHCR7, 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, GJB2, GLI2, GLI3, GNAS, GPD1, GPIHBP1, GREB1, GREB1L, GRHR, HESX1, HNF1B, HOGA1, HRAS, HSD17B3, CHD7, IFT140, 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, MRAS, 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, PMM2, POMC, POU1F1, PPP1CB, PRKAR1A, PRKCSH, PROK2, PROKR2, PROP1, PRRT2, PTH1R, PTHLH, PTPN11, PTPRO, RAF1, RAMP1, RASA2, REN, RIT1, ROR2, RRAS, RRAS2, 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, SPRED1, SPRED2, SRD5A2, SRY, STAP1, STAT5B, TBL1X, TG, TGFB1, TGFB2, 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/>