

Centrum lékařské genetiky – laboratoř  
Tel. 54313 6713, 6913, 6601

### Požadavek na laboratorní molekulárně-genetické vyšetření

Příjmení, jméno pacienta:		
Číslo pojištěnce:	Zdravotní pojišťovna:	
Číslo pasu (u cizinců)	Muž:	Žena:
Bydliště:		
Základní diagnóza:	Ostatní dg.:	

Druh vzorku:  DNA  krev (K3 EDTA):  jiné Datum a čas odběru:

**Požadováno:**

- izolace DNA  uložení DNA s možností doplňujícího vyšetření
- požadována likvidace DNA po ukončení vyšetření (neumožňuje dodatečný požadavek)
- souhlasí /  nesouhlasí s anonymním využitím DNA k lékařskému výzkumu

**1) Molekulárně genetické vyšetření neznámé mutace metodou NGS se zaměřením na skupinu genů:**

- Dědičný syndrom nádoru prsu/ovaria  Li-Fraumeni syndrom
- Lynchův syndrom  Familiární melanom / karcinom slinivky
- Dědičný karcinom žaludku
- Familiární adenomatózní polypoza  dominantní  recesivní
- Jiný hereditární nádorový syndrom:
- Se zaměřením na geny:

**2) Cílené molekulárně genetické vyšetření (genotypizace, doplňující vyšetření na cílené oblasti)**

- Gilbertův syndrom (UGT1A1 promotor)  Masivní polypoza žaludku. (D131; APC promotor 1B)
- Recesivní FAP (NTHL1 gen – evropská mutace: p.Q90\*)

**3) Prediktivní testování známé (konkrétní, familiární) mutace:**

Uvést: Gen (RefSeq) / název mutace na cDNA úrovni / na úrovni proteinu


**Příbuzenský vztah k probandovi:** (uvést číslo rodiny nebo identifikaci probanda – jméno a rok narození; v případě testování probanda v jiné laboratoři vyžadujeme kopii laboratorní zprávy)


**Poznámka:** Vyšetření lidské DNA lze provést pouze po provedení genetické konzultace a s informovaným souhlasem pacienta, který je součástí lékařské dokumentace. Součástí žádosti musí být i informace o rodinné anamnéze (rodokmen) i osobní anamnéze. Testování více genů lze uvést na jedné žádance s označením priority.

Další poznámky:

Datum:	Lékař genetické poradny:	Podpis: .....
--------	--------------------------	---------------

IČP:	Lékař s odborností 208:	Podpis: .....
------	-------------------------	---------------

Adresa pro zaslání závěrečné zprávy:
--------------------------------------

Razítko indikujícího genetického pracoviště:

--

Přijem materiálu:

### Označte okruhy genů k vyšetření, nebo jiné požadované jednotlivé geny

označit	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Gen / dg.	prso	ovarium	CRC	FAP	děloha	melanom	pankreas	žaludek	Li-Fraumeni	Jiné vzácné syndromy
BRCA1										<input type="checkbox"/> BAP1
BRCA2										<input type="checkbox"/> BLM
MLH1										<input type="checkbox"/> FA geny
MSH2										<input type="checkbox"/> FH
MSH6										<input type="checkbox"/> FLCN
PMS2										<input type="checkbox"/> KIT
EPCAM										<input type="checkbox"/> MEN1
APC										<input type="checkbox"/> MET
MUTYH										<input type="checkbox"/> NF1
CDKN2A										<input type="checkbox"/> NF2
CDK4										<input type="checkbox"/> PTCH1
TP53										<input type="checkbox"/> RB1
PTEN										<input type="checkbox"/> RET
STK11										<input type="checkbox"/> SDHAF2
CDH1										<input type="checkbox"/> SDHB
BMPR1A										<input type="checkbox"/> SDHC
SMAD4										<input type="checkbox"/> SDHD
PALB2										<input type="checkbox"/> SMARCB1
CHEK2										<input type="checkbox"/> SUFU
ATM										<input type="checkbox"/> TSC1
NBN										<input type="checkbox"/> TSC2
BARD1										<input type="checkbox"/> VHL
BRIP1										<input type="checkbox"/> WT1
RAD51C										<input type="checkbox"/> WRN
RAD51D										<input type="checkbox"/> XP geny

NGS vyšetření požadovaných genů bude doplněno o CNV analýzu a v případě podezření na rozsáhlou intragenovou delecii/inzerci by byla doporučena **MLPA analýza**. V případě, že by CNV analýzu nebylo možné u vyšetřovaného vzorku vyhodnotit, bude tato skutečnost uvedena v laboratorní zprávě.

### HyperCap Target Enrichment (CZECANCA panel)

**Seznam zahrnutých genů:** AIP; ALK; APC (včetně promotoru 1B); 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; FANCG; FANCI; FANCL; **FANCM**; FBXW7; FH; FLCN; GADD45A; GATA2; GPC3; GRB7; HELQ; HNF1A; 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; SDHAF2; SDHB; SDHC; SDHD; 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.

#### Legenda:

XXXX – kompletní gen (všechny kódující exony +10 bp do intronu)

XXXX – kompletní gen (všechny kódující exony +10 bp do intronu) + 5'UTR