**Ústav lékařské genetiky**

Doplňující informace k Žádance o genetické vyšetření - klinický genetik (*Fm-L009-035-GEN-001),*

**verze č. 15, platnost od 10.09.2025**

**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*

**Gilbertův syndrom** – inzerce TA sekvence v genu *UGT1A*

**Hluchota nesyndromální** – gen *GJB2*

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

**Hypopituitarismus** –geny *BTK, FOXA2, GH1, GLI2, GHRHR, GHSR, HESX1, LHX3, LHX4, OTX2, POU1F1, PROP1, RNPC3, ROBO1, SOX2, SOX3, TBX19*

**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, MAP2K2, CBL, LZTR1, RASA2, SOS2, SHOC2, SPRED1, MRAS, RRAS2, SPRED2, RRAS*

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

**Hereditární nádorové syndromy:**

*APC, BAP1, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, CDH1, CDK4, CDKN2A, EPCAM, FH, FLCN, KIT, MEN1, MET, MLH1, MLH3, MSH2, MSH6, MUTYH, NF1, NF2, PTEN, PTCH1, RB1, RET, SDHB, SMAD4, SMARCB1, STK11, TP53, TSC1, TSC2, VHL, WT1*, *ATM, BARD1, BLM, BRIP1, ERCC2, ERCC3, FANCC, FANCM, CHEK2, NBN, PALB2, POLD1, POLE, PRKAR1A, RAD51C, RAD51D, RECQL, RECQL4, SLX4, SUFU, WRN, PMS2, SDHA, SDHC, SDHD, NTHL1, MITF, MC1R, MBD4, POT1, AXIN2*, *AIP, ALK, APEX1, ATMIN, ATR, ATRIP, AURKA, AXIN1, BABAM1, BRAP, BRCC3, BRE, BUB1B, C11ORF30, C19ORF40, CASP8, CCND1, CDC73, CDKN1B, CDKN1C, CEBPA, CEP57, CLSPN, CSNK1D, CSNK1E, CWF19L2, CYLD, DCLRE1C, DDB2, DHFR, DICER1, DMC1, DNAJC21, DPYD, EGFR, EPHX1, ERCC1, ERCC4, ERCC5, ERCC6, ESR1, ESR2, EXO1, EXT1, EXT2, EYA2, EZH2, FAM175A, FAM175B, FAN1, FANCA, FANCB, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FBXW7, GADD45A, GATA2, GPC3, GRB7, HELQ, HNF1A, HOXB13, HRAS, HUS1, CHEK1, KAT5, KCNJ5, LIG1, LIG3, LIG4, LMO1, LRIG1, MAX, MCPH1, MDC1, MDM2, MDM4, MGMT, MMP8, MPL, MRE11A, MSH3, MSH5, MSR1, MUS81, NAT1, NCAM1, NELFB, NFKBIZ, NHEJ1, NSD1, OGG1, PARP1, PCNA, PHB, PHOX2B, PIK3CG, PLA2G2A, PMS1, POLB, PPM1D, PREX2, PRF1, PRKDC, PTTG2, RAD1, RAD17, RAD18, RAD23B, RAD50, RAD51, RAD51AP1, RAD51B, RAD52, RAD54B, RAD54L, RAD9A, RBBP8, RECQL5, RFC1, RFC2, RFC4, RHBDF2, RNF146, RNF168, RNF8, RPA1, RUNX1, SDHAF2, SETBP1, SETX, SHPRH, SMARCA4, SMARCE1, TCL1A, TELO2, TERF2, TERT, TLR2, TLR4, TMEM127, TOPBP1, TP53BP1, TSHR, UBE2A, UBE2B, UBE2I, UBE2V2, UBE4B, UIMC1, XPA, XPC, XRCC1, XRCC2, XRCC3, XRCC4, XRCC5, XRCC6, ZNF350, ZNF365, DIS3L2, DMBT1, SBDS*

**Hereditární pankreatitida:** *PRSS1, PRSS2, SPINK1, CTRC*

**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 hypercholesterolémie** – 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, LEPR, LEPROT*

**Wilsonova choroba –** geny*ATP7B, CP*

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

Zpracovala dne 10.09.2025

Ing. Jana Duchoslavová, Ph.D.

Manažerka kvality

Schválil:

doc. RNDr. Radek Vrtěl, Ph.D.

Zástupce přednosty pro laboratorní diagnostiku