

MOLEKULÁRNÍ BIOLOGIE A GENETIKA - NGS

Číslo pojištěnce:
Datum narození:
Příjmení, jméno, kontakt:
Pohlaví:
Zdr. pojišťovna:
Diagnóza - kód:
Diagnóza slovně:

ODDĚLENÍ (RAZÍTKO) / KONTAKT

Jméno a podpis lékaře:

Datum a čas odběru:

Odebral:

S pacientem je podepsán **informovaný souhlas** s genetickým laboratorním vyšetřením

Hereditární nádorová onemocnění - nutná konzultace klinického genetika

Materiál

- periferní krev (EDTA)
 I. odběr II. odběr
 DNA jiný
 STATIM

Prediktivní testování známé familiární mutace Sanger.sekvenování

gen mutace :
 proband:
 jméno RČ:

NGS Hereditary Cancer panel (CZECANCA)

- HBOC
 HNPCC
 FAP

- | | | | |
|---------------------------------|---------------------------------|-------------------------------|--------------------------------|
| <input type="checkbox"/> BRCA 1 | <input type="checkbox"/> RAD50 | <input type="checkbox"/> PTEN | <input type="checkbox"/> APC |
| <input type="checkbox"/> BRCA2 | <input type="checkbox"/> RAD51C | <input type="checkbox"/> CDH1 | <input type="checkbox"/> MUTYH |
| <input type="checkbox"/> CHEK2 | <input type="checkbox"/> RAD51D | <input type="checkbox"/> MLH1 | <input type="checkbox"/> TP53 |
| <input type="checkbox"/> PALB2 | <input type="checkbox"/> NBN | <input type="checkbox"/> MSH2 | <input type="checkbox"/> EPCAM |
| <input type="checkbox"/> BARD1 | <input type="checkbox"/> ATM | <input type="checkbox"/> MSH6 | <input type="checkbox"/> BAP1 |
| <input type="checkbox"/> BRIP1 | <input type="checkbox"/> STK11 | <input type="checkbox"/> PMS2 | |

Další geny (hereditární nádorové syndromy)

- Lynchův syndrom – HNPCC rozšířená analýza (EXO1, POLE, POLD1, MLH3, BMPR1A, SMAD4)
 Hereditární karcinom prostaty (CHEK2, HOXB13)
 Hereditární difuzní karcinom žaludku (CDH1, BMPR1A, SDHB, SMAD4)
 Hereditární karcinom pankreatu (CDKN2A, CDK4, MEN1, VHL)
 Familiární melanom (CDKN2A, CDK4, BAP1)
 Von Hippelova-Lindauova syndrom (VHL)
 MEN syndrom (MEN, RET)
 Hereditární renální karcinom (FH, FLCN, MET, SDHB, TSC1, TSC2, WT1)
 Neurofibromatóza (NF1, NF2) Gorlinův syndrom (PTCH1)
 Li-Fraumeni syndrom (TP53) FA (FANCA, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCG)
 Peutzův-Jeghersův (STK11) Cowdenův syndrom (PTEN)
 Bloom syndrom (BLM)

MLPA

- DigiMLPA
 MLPA jiný požadavek

Jiný požadavek

Kardiopanel

Specifikace požadavku:

Familiární hypercholesterolémie