



FN MOTOL

Fakultní nemocnice v Motole

V Úvalu 84, 150 06 Praha 5

Laboratoře ÚBLG



Ústav biologie a lékařské genetiky

Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN Motol

Přednosta: Prof. MUDr. Milan Macek, DrSc., MHA

<http://www.fnmotol.cz/ublg/>

Molekulárně genetické vyšetření mentální retardace a autismu panelem NGS-CID

Mentální retardace a autismus jsou neurovývojové poruchy, které mají často genetickou etiologii. Mohou se vyskytovat samostatně i společně a mohou být také součástí syndromů ve spojení s dalšími klinickými příznaky.

Panel NGS-CID (Custom Intellectual Deficiency - Sophia Genetics) je souprava pro masivně paralelní sekvenování (NGS), kterým je možné vyšetřit 286 genů spojených s mentální retardací a autismem.

Vzhledem k nákladnosti vyšetření si vyhrazujeme právo zhodnotit indikační kritéria pacienta k vyšetření.

Indikační kritéria

- **Vyšetření je indikováno lékařským genetikem.**
- **Diagnostické testování**
- Indikující lékař má možnost některé geny z panelu NGS-CID vyloučit a tyto nevyšetřovat, anebo naopak vybrat pouze některé geny, které na základě klinického podezření preferuje (např. pro susp. Kabuki syndrom geny KMT2D a KDM6A. Tyto specifické požadavky indikující lékař vypíše do žádanky.
- K žádance o vyšetření je nutné přiložit vyplněný "**Klinický dotazník pro vyšetření MR a autismu metodou NGS - CID panel**" - ke stažení na stránkách ÚBLG, sekce „Dokumenty ke stažení“.
- Na žádance musí být jasně uvedeno, zda si pacient přeje zahrnout do závěrečné zprávy i nevyžádané nálezy a status přenašeče pro autosomálně recesivní onemocnění.
- Cílené prenatalní vyšetření je možno indikovat pouze po předchozí domluvě s provádějícím pracovníkem na základě předchozího nálezu patogenní mutace v rodině. **Prenatalní vyšetření celého panelu se neprovádí.**

Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Vyšetření zárodečných mutací u mentální retardace a autismu masivně paralelním sekvenováním (NGS), panelem NGS-CID	<p>Je provedena sekvenace 286 genů panelem NGS-CID.</p> <p><i>ACSL4, ACY1, ADSL, AFF2, AGO1, AGTR2, ALDH5A1, ALDH18A1, ALG6, AMT, ANK3, ANKRD11, AP1S2, AP4B1, AP4E1, AP4M1, AP4S1, ARHGEF6, ARHGEF9, ARID1B, ARIH1, ARX, ASPM, ATP6AP2, ATP7A, ATRX, AUTS2, BCKDK, BCOR, BRWD3, C12orf57, CA8, CACNA1C, CACNA1F, CACNA1G, CACNG2, CAMTA1, CASK, CC2D1A, CCDC22, CDH15, CDK5RAP2, CDKL5, CENPJ, CHD8, CHRNA7, CLCN4, CLIC2, CNKSR2, CNTNAP2, CRBN, CREBBP, CTNNA1, CUL4B, CYFIP1, CYP2U1, DCX, DDHD2, DIP2B, DISC1, DKC1, DLG2, DLG3, DMD, DOCK8, DYNC1H1, DYRK1A, EHMT1, EIF2S3, ELP2, EP300, EPB41L1, ERLIN2, FGD1, FLNA, FMRI, FOLR1, FOXG1, FOXP1, FOXP2, FRMPD4, FTCD, FTSJ1, GABRB3, GAMT, GATAD2B, GDII, GK, GPC3, GRIA3, GRID2, GRIK2, GRIN1, GRIN2A, GRIN2B, HAL, HCCS, HCF1, HDAC4, HDAC8, HEPACAM, HIST1H4B, HIVEP2, HPRT1, HRAS, HSD17B10, HUWE1, IDS, IGBP1, IGF1, IGF1R, IKBKG, IL1RAPL1, IQSEC2, KANSL1, KATNAL2, KCNJ10, KCNK9, KCNMA1, KCNQ2, KCNQ3, KCTD13, KDM5A, KDM5C, KDM6A, KIAA2022, KIF1A, KLF8, KLHL15, KMT2A, KMT2D, LICAM, LAMC3, LAMP2, LAMTOR3, LAS1L, LIMK1, LRP2, MAGT1, MAN1B1, MANBA, MAOA, MBD5, MBTPS2, MCPH1, MECP2, MED12, MED13L, MED17, MED23, MEF2C, MID1, MIR222, MTHFR, MTNR1A, MTNR1B, MYT1L, NAA10, NDP, NDUFA1, NFIX, NHS, NIPBL, NLGN3, NLGN4X, NPC2, NRXN1, NRXN2, NSD1, NSDHL, NSUN2, NTNG1, NXF5, OCRL, OFD1, OPHN1, OTC, OXTR, PACS1, PAFAH1B1, PAK3, PCDH8, PCDH19, PDHA1, PDHX, PEX7, PHF6, PHF8, PIGV, PLP1, PMM2, PNKP, POGZ, PORCN, PQBP1, PRKRA, PRODH, PRPS1, PRRT2, PRSS12, PTCHD1, PTEN, RAB39B, RAB40AL, RAD21, RAI1, RBM10, RELN, RLIM, RNF135, RPL10, RPS6KA3, SATB2, SCN1A, SCN2A, SCN8A, SETBP1, SETD5, SHANK1, SHANK2, SHANK3, SHROOM4, SKI, SLC2A1, SLC6A1, SLC6A8, SLC6A17, SLC9A6, SLC16A2, SLC46A1, SMARCA2, SMC1A, SMC3, SMS, SOBP, SOX3, SOX5, SPTAN1, SRD5A3, SRGAP3, SRPX2, ST3GAL3, STIL, STXBP1, SYN1, SYNGAP1, SYP, TBL1XR1,</i></p>



Fakultní nemocnice v Motole

V Úvalu 84, 150 06 Praha 5

Laboratoře ÚBLG



Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN Motol

Přednosta: Prof. MUDr. Milan Macek, DrSc., MHA

<http://www.fnmotol.cz/ublg/>

	<p><i>TBR1, TCF4, TECPR2, TECR, TIMM8A, TRAPPC9, TRIO, TSC2, TSPAN7, TUBA1A, TUBB2B, TUSC3, UBE2A, UBE3A, UBE3B, UBRI, UPBI, UPF3B, UROCI, USP9X, VLDLR, VPS13B, WDR45B, WDR62, YY1, ZBTB20, ZC3H14, ZC4H2, ZCCHC12, ZDHHC9, ZDHHC15, ZEB2, ZNF41, ZNF81, ZNF292, ZNF526, ZNF674, ZNF711</i></p> <p>Analyzovány jsou všechny exony dle daného transkriptu, včetně ověření delecí či duplikací jednoho nebo více exonů vyšetřovaných genů.</p> <p>Podrobný "Seznam genů panelu NGS-CID" s uvedeným číslem OMIM a referenční sekvencí je na stránkách ÚBLG ke stažení na stránkách ÚBLG, sekce „Dokumenty ke stažení“.</p>
Cílené molekulárně genetické vyšetření variant metodou sekvenování dle Sangera	Cílené sekvenování variant dle nálezu v panelu - potvrzení nálezu nebo cílené sekvenování v rodině dle nálezu v panelu

Doby odezvy vzorků (STATIM pouze po dohodě s laboratoří)*

Metoda	Doba odezvy: (pracovní dny)	
	Běžně	Statim
Vyšetření zárodečných mutací u mentální retardace a autismu masivně paralelním sekvenováním pomocí soupravy panel NGS-CID	250	*
Cílené molekulárně genetické vyšetření variant metodou sekvenování dle Sangera	60	10

Kontaktní informace

Oddělení lékařské molekulární genetiky

ÚBLG 2. LF UK a FN Motol
V Úvalu 84, Praha 5,
150 06

Centrální příjem vzorků:

Po – Pá
7:30h – 14.30h

Požadavky na vzorek

Krev –5 ml do K₃EDTA

Izolovaná DNA - 50 - 300 ng/μl a více v množství 200 μl a více

Vzorek označit minimálně jménem, příjmením a rodným číslem pacienta a datem odběru vzorku.

Odkazy

Transport vzorku musí respektovat maximální dobu stability vzorku - viz Laboratorní příručka ÚBLG. Transport vzorku poštou musí vyhovět požadavkům České pošty.