



FN MOTOL

# Fakultní nemocnice v Motole

V Úvalu 84/1, 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/ubl/>

### Molekulárně genetické vyšetření mentální retardace a autismu masivně paralelním sekvenováním (panel NGS-CIDv2- 539 genů)

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\_v2 je panel 539 vybraných genů spojených s mentální retardací a autismem, které jsou analyzovány kitem Clinical Exome Solution by Sophia Genetics (<https://www.sophiagenetics.com/solutions/solutions/clinical-exome-solution.html>). Toto vyšetření nahrazuje původní vyšetření panelem NGS-CID od Sophia Genetics.

#### Indikační kritéria

- **Vyšetření je indikováno pouze lékařským genetikem.**
- **Diagnostické testování**
- Indikující lékař má možnost některé geny z panelu NGS-CID\_v2 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. **Prenatální vyšetření celého panelu se neprovádí.**

#### Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Vyšetření zárodečných mutací genů spojených s mentální retardací a autismem masivně paralelním sekvenováním (NGS), panelem NGS-CID_v2	<p>Je provedena bioinformatická analýza 539 genů panelu NGS-CID_v2.</p> <p><i>ABCD1, ACAT1, ACOX1, ACSL4, ACTB, ACTG1, ACY1, ADAR, ADSL, AFF2, AGO1, AGTR2, AH11, AIFM1, ALDH18A1, ALDH4A1, ALDH5A1, ALG1, ALG12, ALG13, ALG2, ALG3, ALG6, ALX4, AMER1, AMT, ANK3, ANKRD11, AP1S1, AP1S2, AP3B1, AP4B1, AP4E1, AP4M1, AP4S1, AR, ARG1, ARHGEF6, ARHGEF9, ARID1A, ARID1B, ARX, ASAH1, ASPM, ASS1, ASXL1, ATLI, ATP10A, ATP13A2, ATP1A2, ATP6AP2, ATP7A, ATRX, AUH, AUTS2, AVPR1A, AVPR2, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS7, BBS9, BCKDK, BCL11A, BCOR, BCS1L, BIN1, BRAF, BRWD3, BUB1B, C12orf57, CA2, CA8, CACNA1A, CACNA1C, CACNA1F, CACNA1G, CACNG2, CAMTA1, CANT1, CASK, CBS, CC2D1A, CC2D2A, CCDC22, CCDC88C, CDC42, CDH15, CDK5RAP2, CDKL5, CDKN1C, CENPJ, CEP290, CEP41, CEP57, CHD2, CHD7, CHD8, CHRNA4, CHRNA7, CIC, CLCN4, CLIC2, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CNKSR2, CNTNAP2, COG5, COG7, COG8, CP, CPA6, CPS1, CRADD, CRBN, CREBBP, CTC1, CTNBN1, CTSA, CTSB, CUL4B, CYB5R3, CYFIP1, CYP27A1, CYP2U1, D2HGDH, DARS2, DBT, DCX, DDHD2, DDX3X, DHCR24, DHCR7, DIP2B, DISC1, DKC1, DLG2, DLG3, DMD, DNMI, DNMT3A, DOCK8, DPP6, DPYD, DYNC1H1, DYRK1A, EBP, EFN1, EFTUD2, EHMT1, EIF2S3, ELOVL4, ELP2, EP300, EPB41L1, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, ERCC6, ERCC8, ERLIN2, EZH2, FAM126A, FANCB, FBNI, FBXO11, FGD1, FGF14, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FKRP, FLNA, FMRI, FOLR1, FOXG1, FOXP1, FOXP2, FRMPD4, FTCD, FTO, FTSJ1, G6PC3, GABRB3, GABRG2, GALE, GAMT, GAN, GBA, GBE1, GDII, GFAP, GFM1, GK, GLI3, GLRA1, GLUL, GLYCTK, GM2A, GNAS, GNPAT, GNPTAB, GNPTG, GPC3, GRIA3, GRID2, GRIK2, GRIN1, GRIN2A, GRIN2B, GRM1, GRN, GSS, GUSB, HAL, HAX1, HCCS, HCF1, HDAC4, HDAC8, HEPACAM, HEXB, HMOX1, HPRT1, HRAS, HSD17B10, HUWE1, IDS, IGBP1, IGF1, IGF1R, IKBKG, IL1RAPL1, INSR, IQSEC2, IRX5, ITGA7, ITPR1, KAT6A, KAT6B, KATNAL2, KCNJ10, KCNJ11, KCNK9, KCNMA1, KCNQ2, KCNQ3, KCTD13, KCTD7, KDM5A, KDM5C, KDM6A, KIF11, KIF1A, KIF1BP, KIF21A, KIF5A, KIF7, KIRREL3, KLF8, KMT2D, KMT5B, KRAS, L1CAM, LAMA2, LAMC3, LAMP2, LARGE1, LAS1L, LHX3, LIG4, LIMK1, LMBRD1, LRP2, LYST, MAGEL2, MAGT1, MAN1B1, MAN2B1, MANBA, MAOA, MAT1A, MBD5, MBTPS2, MCCC1, MCCC2, MCOLN1, MCPH1, MECP2, MED12, MED13L, MED17, MED23, MEF2C, MFS2D, MGAT2, MID1, MKKS, MMADHC, MOCS2, MRAP, MTFMT, MTHFR, MTN1A, MTN1B, MTR, MYCN, MYO5A, MYT1L, NAA10, NAGA, NBN, NDP, NDUFA1,</i></p>



# Fakultní nemocnice v Motole

V Úvalu 84/1, 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/ubl/>

	<p><i>NDUFAF5, NDUFS1, NEXMIF, NF1, NFIX, NGF, NGLY1, NHEJ1, NHS, NIPBL, NLGN3, NLGN4X, NPC1, NPC2, NR2F1, NRXN1, NRXN2, NSD1, NSDHL, NSUN2, NTNG1, NXF5, OCRL, OFD1, OGT, OPHN1, ORC1, OTC, PACS1, PAFAH1B1, PAH, PAK3, PAX6, PCDH19, PCNT, PDE4D, PDHA1, PDHX, PDSS1, PEX7, PGK1, PHF6, PHF8, PHKA2, PHKG2, PIGA, PIGL, PIGO, PIGV, PLA2G6, PLP1, PMM2, PNKP, POGZ, POMGNT1, POMT1, POMT2, PON3, PORCN, POU1F1, PPOX, PPT1, PQBP1, PRKARIA, PRMT7, PRODH, PRPS1, PRRT2, PRSS12, PTCHD1, PTEN, PTPN11, PYCR1, PYGL, RAB39B, RAD21, RAI1, RAPS1, RBBP8, RBFOX1, RBM10, RELN, RNF135, RORA, RPGRIPL1, RPL10, RPS6KA3, SACS, SAMHD1, SATB2, SCN1A, SCN2A, SCN8A, SDCCAG8, SETBP1, SGSH, SHANK2, SHANK3, SHOC2, SHROOM4, SIL1, SKI, SLC16A2, SLC20A2, SLC25A12, SLC25A13, SLC25A15, SLC2A1, SLC2A2, SLC35C1, SLC46A1, SLC4A4, SLC5A5, SLC6A1, SLC6A4, SLC6A8, SLC7A7, SLC9A6, SLC9A9, SLX4, SMARCA2, SMARCA4, SMARCB1, SMC1A, SMC3, SMS, SNAP25, SNIP1, SOBP, SOS1, SOX10, SOX2, SOX3, SOX5, SPAST, SPR, SPRED1, SPTAN1, SRD5A3, SRGAP3, SRPX2, ST3GAL3, STAT5B, STIL, STRA6, STX11, STXBP1, SUCLG1, SYN1, SYP, SYT14, TAF1, TBC1D24, TBCE, TBLIXR1, TBX1, TCF4, TECPR2, TECR, TGIF1, TH, THOC2, THRB, TIMM8A, TINF2, TMC01, TMEM165, TMEM216, TMEM231, TMEM67, TMEM70, TPK1, TPP1, TRAPPC9, TRHR, TRIO, TRIP12, TSC1, TSC2, TSHR, TSPAN7, TTC37, TTC8, TUBA1A, TUBA8, TUBB2B, TUBB3, TUSC3, TWIST1, UBE2A, UBE3A, UBR1, UNC80, UPB1, UPF3B, UROCI, USP9X, VLDLR, VPS13B, WDR45, WDR45B, WDR62, WDR81, XPNPEP3, YY1, ZBTB16, ZBTB24, ZC3H14, ZCCHC12, ZDHHC15, ZDHHC9, ZEB2, ZFYVE26, ZIC2, ZMYM3, ZNF41, ZNF526, ZNF674, ZNF711, ZNF81</i></p> <p>Analyzovány jsou všechny exony dle daného transkriptu, včetně ověření delecí či duplikací jednoho nebo více exonů vyšetřovaných genů.</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 genů spojených s mentální retardací a autismu masivně paralelním sekvenováním bioinformatickou analýzou panelu genů NGS-CID_v2	250	*
Cílené molekulárně genetické vyšetření variant metodou sekvenování dle Sangera	60	10

<b>Kontaktní informace</b>	<b>Požadavky na vzorek</b>	<b>Odkazy</b>
<p><b>Oddělení lékařské molekulární genetiky</b></p> <p>ÚBLG 2. LF UK a FN Motol V Úvalu 84/1, Praha 5, 150 06</p> <p><b>Centrální příjem vzorků:</b> Po – Pá 7:30h – 14.30h</p>	<p><b>Krev –5 ml do K<sub>3</sub>EDTA</b></p> <p><b>Izolovaná DNA - 50 - 300 ng/μl a více v množství 200 μl a více</b></p> <p><b>Vzorek označit</b> minimálně jménem, příjmením a rodným číslem pacienta a datem odběru vzorku.</p>	

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