

Molekulárně genetické vyšetření mentální retardace a autismu masivně paralelním sekvenováním (panel NGS-CIDv3 – 601 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-CIDv3 je **panel 601 vybraných genů** spojených s mentální retardací a autismem, které jsou analyzovány kitem Sophia Clinical Exome Solution by Sophia Genetics

(<https://www.sophiagenetics.com/clinical/inherited-disorders/rare-diseases/clinical-exome-solution-v3/>).

Toto vyšetření nahrazuje původní vyšetření panelem NGS-CIDv2 od Sophia Genetics.

Indikační kritéria

- **Vyšetření je indikováno pouze lékařským genetikem (odb. 816)**
- K žádance o vyšetření je nutné přiložit vyplněný "**Klinický dotazník pro vyšetření MR a autismu metodou NGS - CID panel**" - ke stažení na webu ÚBLG, sekce „Dokumenty ke stažení“.
- Indikující lékař má možnost některé geny z panelu NGS-CID_v3 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.
- 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 prenatální vyšetření je možno indikovat pouze po předchozí domluvě s provádějícím pracovníkem na základě předchozího nálezu patogenní varianty 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_v3	<p>Je provedena bioinformatická analýza 601 genů panelu NGS-CID_v3.</p> <p><i>ABCD1, ACOX1, ACSL4, ACTB, ACTG1, ACY1, ADAR, ADNP, ADSL, AFF2, AGTPBP1, AH11, AIFM1, AIMP1, ALDH18A1, ALDH4A1, ALDH5A1, ALG1, ALG11, ALG12, ALG13, ALG2, ALG3, ALG6, ALMS1, AMER1, AMT, ANK3, ANKRD11, AP1S1, AP1S2, AP3B1, AP3B2, AP4B1, AP4E1, AP4M1, AP4S1, ARFGF2, ARG1, ARHGEF9, ARID1A, ARID1B, ARX, ASAH1, ASPM, ASS1, ASXL1, ASXL3, AT11, ATP13A2, ATP1A3, ATP6AP2, ATP7A, ATRX, AUH, AUTS2, B3GALNT2, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS7, BBS9, BCKDK, BCL11A, BCOR, BCORL1, BCS1L, BRAF, BRWD3, BUB1B, C12orf57, CA2, CA8, CACNA1A, CACNA1C, CACNA1G, CACNA2D2, CAMTA1, CASK, CBS, CC2D1A, CC2D2A, CCDC22, CCDC88C, CDC42, CDH15, CDK13, CDK5RAP2, CDKL5, CENPJ, CEP290, CEP41, CEP57, CEP85L, CHAMP1, CHD2, CHD7, CHD8, CHRNA7, CIC, CLCN4, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CNKSR2, CNNM2, CNOT3, CNTNAP2, COG5, COG7, COG8, COX10, CPLANE1, CPS1, CRADD, CRBN, CREBBP, CSNK2A1, CTC1, CTCF, CTNBN1, CTSA, CTSB, CUL3, CUL4B, CUX2, CYB5R3, CYP27A1, CYP2U1, D2HGDH, DARS2, DBT, DCX, DDHD2, DDX3X, DEAF1, DHCR24, DHCR7, DHDDS, DIP2B, DKC1, DLG3, DLG4, DLL1, DMD, DMPK, DNAJC6, DNMI, DNMT3A, DOCK3, DOCK7, DOCK8, DPP6, DPYD, DYM, DYNC1H1, DYRK1A, EBF3, EBP, EEF1A2, EFTUD2, EGF, EHMT1, EIF2S3, ELN, ELOVL4, ELP2, EP300, EPB41L1, ERCC2, ERCC3, ERCC5, ERCC6, ERCC8, ERLIN2, EXT2, EXTL3, EZH2, FAM126A, FBXO11, FBXW11, FGD1, FGF12, FGF14, FGFR2, FGFR3, FKRP, FLNA, FMN2, FMRI, FOLR1, FOXG1, FOXP1, FOXP2, FOXRED1, FRMPD4, FTCD, FTO, FTSJ1, GABRA1, GABRA2, GABRB3, GABRD, GABRG2, GALE, GALNT2, GALT, GAMT, GATAD2B, GATM, GBA, GDI1, GFAP, GFM1, GJA5, GK, GLI3, GLUL, GLYCTK, GM2A, GMPPA, GNAO1, GNAQ, GNAS, GNPAT, GNPTAB, GNPTG, GPC3, GPHN, GRIA3, GRID2, GRIK2, GRIN1, GRIN2A, GRIN2B, GRM1, GUSB, HCCS, HCFC1, HCN1, HDAC4, HDAC8, HECW2, HEPACAM, HERC1, HESX1, HEXB, HIVEP2, HNF1B, HNMT, HOXA1, HPRT1, HRAS, HSD17B10, HTRA2, HUWE1, IDS, IFNG, IFT27, IGF1, IGF1R, IKBKG, IL1RAPL1, IQSEC2, IRX5, ITPR1, KANSL1, KAT6A, KAT6B, KCNA1, KCNA2, KCNB1, KCNJ10, KCNJ11, KCNK9, KCNMA1, KCNQ2, KCNQ3, KCNQ5, KCNT1, KCTD7, KDM5C, KDM6A, KDM6B, KIF11, KIF1A, KIF1BP, KIF5A, KIF7, KMT2A, KMT2D, KMT5B, KRAS, LICAM, LAMA2, LAMC3, LAMP2, LARGE1, LAS1L, LIG4, LINS1, LRP2, LRRK2, LYST, MADD, MAGEL2, MAGT1, MAN1B1, MAN2B1, MANBA, MAOA, MATIA, MBD5,</i></p>



FN MOTOL

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/ublgl/>

Ústav biologie a lékařské genetiky

	<p><i>MBOAT7, MBTPS2, MCCC1, MCCC2, MCOLN1, MCPH1, MECP2, MED12, MED13L, MED17, MED23, MED25, MEF2C, MFF, MFSD8, MGAT2, MID1, MKKS, MMADHC, MOCS2, MTFMT, MTHFR, MTOR, MTR, MYCN, MYO5A, MYTIL, NAA10, NAGA, NALCN, NBEA, NDN, NDP, NDST1, NDUFA1, NDUFA6, NDUFAF1, NDUFAF3, NDUFAF4, NDUFAF5, NDUFB3, NDUFB9, NDUFS1, NDUFV1, NDUFV2, NEU1, NEXMIF, NF1, NFIX, NGLY1, NHS, NIPBL, NLGN1, NLGN3, NLGN4X, NPC1, NPC2, NR2F1, NRXN1, NSD1, NSDHL, NSUN2, NTNG1, NTRK2, NUBPL, OCA2, OCRL, OFD1, OGT, OPHN1, OTC, PACS1, PAFAH1B1, PAH, PAK3, PARK7, PAX6, PCDH19, PCNT, PDE4D, PDHA1, PDHX, PDSS1, PEX7, PGAP2, PGK1, PHF6, PHF8, PHKA2, PHKG2, PIGA, PIGL, PIGO, PIGT, PIGV, PIK3CA, PLA2G6, PLP1, PMM2, PNKP, POGZ, POMGNT1, POMT1, POMT2, PORCN, PPM1D, PPP1CB, PPP2R1A, PPP2R5D, PPP3CA, PPT1, PQBP1, PRMT7, PRODH, PROKR2, PRPS1, PRRT2, PRSS12, PTCHD1, PTEN, PTPN11, PURA, PYCRI, RAB39B, RAD21, RAI1, RBBP8, RBFOX1, RBM10, RELN, RERE, RIMS2, RLIM, RORA, RPGRIPI1, RPL10, RPS6KA3, RSRG1, SACS, SAMHD1, SATB2, SCN1A, SCN1B, SCN2A, SCN3A, SCN8A, SCN9A, SDCCAG8, SEMA3E, SETBP1, SETD2, SETD5, SGSH, SHANK2, SHANK3, SHOC2, SHROOM4, SIL1, SKI, SLC12A5, SLC16A2, SLC25A12, SLC25A13, SLC25A15, SLC25A22, SLC2A1, SLC2A2, SLC35C1, SLC46A1, SLC4A4, SLC5A5, SLC6A1, SLC6A17, SLC6A4, SLC6A8, SLC9A6, SLC9A9, SLX4, SMAD4, SMARCA2, SMARCA4, SMARCB1, SMC1A, SMC3, SMS, SNAP25, SNCA, SNIP1, SOBP, SON, SOS1, SOX10, SOX2, SOX3, SOX5, SPATA5, SPECC1L, SPR, SPRED1, SPTAN1, SQSTM1, SRD5A3, ST3GAL3, STIL, STRA6, STXBPI, SUCLG1, SYN1, SYNGAP1, SYP, TAF1, TBC1D23, TBC1D24, TBCE, TBCK, TBL1XR1, TBRI, TBX1, TCF20, TCF4, TECPR2, TECR, TGIF1, TH, THOC2, THRB, TMC01, TMEM165, TMEM216, TMEM231, TMEM237, TMEM67, TMEM70, TMLHE, TPP1, TRAK1, TRAPPC9, TREM2, TRIO, TRIP12, TRRAP, TSC1, TSC2, TSPAN7, TTC37, TTC8, TUBA1A, TUBB2B, TUBB3, TUSC3, TWIST1, UBE2A, UBE3A, UBE3B, UBR1, UCHL1, UNC80, UPB1, UPF3B, UROCI, USP9X, VLDLR, VPS13B, VPS53, WAC, WASHC4, WDFY3, WDR45, WDR45B, WDR62, WDR81, WFS1, WWOX, YY1, ZBTB16, ZBTB20, ZBTB24, ZC3H14, ZC4H2, ZDHHC9, ZEB2, ZFYVE26, ZIC2, ZNF292, ZNF711</i></p> <p>Analyzovány jsou všechny exony dle daného transkriptu s přesahem +/- 5 nukleotidů do intronů, 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_v3	250	*
Cílené molekulárně genetické vyšetření variant metodou sekvenování dle Sangera	60	10

Kontaktní informace**Oddělení lékařské molekulární genetiky**

4. patro, G

ÚBLG 2. LF UK a FN Motol

V úvalu 84/1, Praha 5,
150 06**Centrální příjem vzorků:**

Po – Pá

7:30h až 14:30h

Požadavky na vzorek**Krev:** min 4 ml do K₃EDTA, děti 1–2 ml**Izolovaná DNA:** koncentrace 50–300 ng/μl a více v množství 30 μl a více**Kultivované buňky plodové vody nebo choriové klky:** 20 mg (pro cílené molekulárně genetické vyšetření variant metodou sekvenování dle Sangera)**Vzorek označit** minimálně jménem, příjmením a rodným číslem pacienta a datem odběru vzorku.