

	Formulář	F – 370 – 14
	Fakultní Thomayerova nemocnice Oddělení lékařské genetiky Videňská 800, 140 59 Praha 4 - Krč	verze 3/2021 Strana 1 z 1

SEZNAM genů uplatněných v SOP-370-14 Molekulárně genetické vyšetření vybraných genů masivním paralelním skenováním (MPS) v rámci flexibilního rozsahu
--

Hereditární Panel_ custom panel

ABRAXAS1, ACD, AKT1, ANCLE1, APC, ATM, BABAM1, BAP1, BARD1, BIVMERCC5, BLM, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CAPN3, CASP8, CASR, CAV3, CD3EAP, CDC73, CDH1, CDK4, CDKN2A, CEBPA, COL6A1, COL6A3, COL6A2, CTAGE1, CTSC, DCLRE1B, DDB2, DICER1, DIS3L2, ELL, EPCAM, ERCC1, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ET, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCL, FANCI, FANCM, FLCN, GREM1, HPSE2, CHEK2, KIAA2026, KIF1B, KIT, KLLN, LMNA, MLH1, MRE11, MSH2, MSH6, MUTYH, NDUF3, NOTCH3, NSD1, NBN, NTHL1, PABPN1, PABPN1, PALB2, PAX9, PDGFRA, PEX14, PIK3CA, POLD1, POLE, POT1, PRKAR1A, PTEN, PTCH1, RAD50, RAD51B, RAD51C, RAD51D, RET, RECQL4, RINT1, RINT1, RB1, RHBDF2, RUNX1, SDHA, SDHB, SDHC, SDHD, SERPIND1, SLC4A7, SLX4, SMAD4, SMARCA4, SOX6, SPINK1, STK11, SUFU, TERF2IP, TERT, TCHHL1, SMLR1, TP53, TSC1, TSC2, VLH, PMS2, NF1, NF2, LZTR1, SMARCB1, MET, MEN1, FANCL, SPRED1, WT1, XPA, XPC, XRCC2

Osvědčení o akreditaci ze dne: 29.10.2019

Dne 3.12.2021

Osoba zodpovědná za uvedení verze do provozu: Mgr. Jana Tajtlová

Panel neurologických onemocnění_verze 1

LMNA, CAV3, VAPN3, PABPN, CO6A3, COL6A1, COL6A2

NOTCH3

Osvědčení o akreditaci ze dne: 13. 4. 2022

Dne 11.7. 2022_ Bude uvedeno do provozu

Osoba zodpovědná za uvedení verze do provozu: Mgr. Jana Tajtlová

Panel_ Epilepsie a epileptické syndromy _verze 1

AARS, ABAT, ACTL6B, ADAM22, ADAR, ADSL, ALDH7A1, ALG13, AMACR, AMT, AP2M1, AP3B2, AP4S1, APOPT1, ARHGEF9, ARX, ASNS, ATP6V1A, ARHGEF15, ASAH1, ATP1A2, ATP1A3, BRAT1, BRD2, C10ORF2, CACNA1A, CACNA2D2, CNTNAP2, CPA6, CSTB, CACNA1A, CACNA1H, CACNA1B, CACNA1E, CACNB4, CARS, CASK, CDKL5, CHD2, CHRNA2, CHRNA4, CHRNA2, CLCN2, CLCN4, CLTC, CNKSR2, CNPY3, CNTNAP2, COX6B1, CPT2, CYFIP2, D2HGDH, DEPDC5, DCX, DENND5A, DNM1, DNM1L, DOCK7, ECHS1, EEF1A2, EFHC1, ETHE1, EPM2A, FOLR1, FAR1, FARS2, FGF12, FLNA, FOXG1, FRRS1L, GABBR2, GABRA1, GABRB2, GABRB3, GABRG2, GAMT, GLDC, GNAO1, GPHN, GRIN1, GRIN2A, GRIN2B, GTPBP3, GABRD, GCSH, GLRA1, GLRB, GOSR2, GPR98, CHRNA2, CHRNA4, CHRNA7, CHRNA2, HCN1, HECW2, HEPACAM, HIBCH, HNRNPU, HTT, IQSEC, JRC, KCNA1, KCNA2, KCNB1, KCNC1, KCNMA1, KCNQ2, KCNQ3, KCNQ5, KCNT1, KCNT2, KCTD3, KIF1A, KCNAB1, KCNJ10, KCTD7, LMNB2, LIG1, LRPPRC, LYRM7, MBD5, MDH2, MECP2, MED17, MEF2C, MOCS1, MRPL44, MTFMT, MTHFR, MTOR, MBD5, MOCS2, NECAP1, NHLRC1, NACC1, NDUFAF6, NDUFS2, NDUFS4, NDUFS6, NDUFS7, NDUFS8, NDUFV1, NECAP1, NEUROD2, NPRL3, NRXN1, NUBPL, PARS2, PCDH19, PHACTR1, PIGA, PIGB, PIGP, PIGQ, PIGS, PLAA, PLCB1, PNKP, PNPO, POLG, PPP3CA, PRRT2, PROSC, PTPN23, PURA, PRICKLE1, QARS1, RELN, RMND1, RNASEH2A, RNASEH2B, ROGDI, RNASEH2C, SCARB2, SCN5A, SIK1, SRPX2SAMHD1, SCN1A, SCN1B, SCN2A, SCN3A, SCN8A, SCN9A, SCO1, SDHAF1, SERAC1, SIK1, SLC12A5, SLC13A5, SLC19A3, SLC25A1, SLC25A22, SLC2A1, SLC35A2, SLC6A1, SLC6A8, SLC9A6, SNAP25, SPTAN1, ST3GAL3, SERPINI1, ST3GAL5, STX1B, STXBP1, SYN1, SYNGAP1, SYNJ1, SZT2, TBC1D24, TBCD, TBCE, TBC1D24, TBCK, TCF4, TRAK1, TREX1, TRIM8, TSC1, TSC2, TTC19, UBA5, UBE3A, UNC80, VARS, WARS2, WDR45, WWOX, ZEB2,