

Při nejasné diagnóze nabízíme v CLIP možnost vyšetření širokým panelem genů, který zahrnuje v současnosti známé monogenní primární imunodeficity (PID) a imunodysregulace, syndromy selhání kostní dřeně, Diamond-Blackfan, rasopatie včetně vzácnějších (základní rasopatie jsou zahrnuty už v menším AML panelu). Je vhodnější indikovat tento panel dříve než WES, protože má vyšší sekvenační pokrytí a může spolehlivěji vyloučit některé geny. Panel každoročně rozšiřujeme o nové geny prezentované na konferencích. Panel vykazujeme jako **Vyšetření somatického genomu, Nejasná porucha krve tvorby**, případnou verifikaci a dořešení v rodině při pozitivním nálezů je třeba dořešit s klinickým genetikem.

Žádanka zde: [https://clip.lf2.cuni.cz/sites/clip/files/page/files/2023/zadanka\\_somaticke-ngs.pdf](https://clip.lf2.cuni.cz/sites/clip/files/page/files/2023/zadanka_somaticke-ngs.pdf), musí ji vydat atestovaný hematolog z centra. Zaslání vzorku prosím konzultujte předem s Evou Froňkovou, abychom se vyhnuli např. duplicitním vyšetřením na jiných pracovištích nebo zvolili jiný panel.

Současné složení panelu:

A2ML1, ABCB7, ACD, ACP5, ACTB, ACTG1, ADA, ADA2, ADAM17, ADAR, ADGRE2, ADH5, AICDA, AIRE, AK2, ALAS2, ALPI, ALPK1, ANKRD26, AP1S1, AP1S3, AP3B1, AP3D1, APOL1, ARHGEF1, ARPC1B, ASXL1, ATAD3A, ATG2B, ATG4A, ATM, ATP6AP1, ATR, B2M, BACH2, BCL10, BCL11B, BCOR, BCORL1, BLK, BLM, BLNK, BLOC1S3, BLOC1S6, BRAF, BRCA1, BRCA2, BRIP1, BTK, C1QA, C1QB, C1QC, C1R, C1S, C2, C2orf69, C3, C4A, C4B, C5, C6, C7, C8A, C8B, C8G, C9, CARD11, CARD14, CARD9, CARMIL2, CASP10, CASP8, CBL, CCBE1, CCDC22, CCDC88A, CD19, CD247, CD27, CD28, CD3D, CD3E, CD3G, CD40, CD40LG, CD46, CD48, CD55, CD59, CD70, CD79A, CD79B, CD81, CD8A, CDAN1, CDC42, CDCA7, CDIN1, CDKN2A, CDSN, CEBPA, CEBPE, CFB, CFD, CFH, CFHR1, CFHR2, CFHR3, CFHR4, CFHR5, CFI, CFP, CFTR, CIB1, CIITA, CLCN7, CLPB, COL7A1, COPA, COPG1, CORO1A, CR2, CRACR2A, CSF2RA, CSF2RB, CSF3R, CTC1, CTLA4, CTNBL1, CTPS1, CTSC, CWF19L2, CXCR2, CXCR4, CYBA, CYBB, CYBC1, CYCS, DBR1, DCLRE1B, DCLRE1C, DDX41, DEF6, DIAPH1, DKC1, DNAJC21, DNASE1L3, DNASE2, DNMT3A, DNMT3B, DOCK11, DOCK2, DOCK8, DSG1, DSP, DTNBP1, DUOX2, EFL1, EIF2AK3, ELANE, ELF4, EOMES, EPCAM, EPG5, EPO, ERBB2, ERBIN, ERCC4, ERCC6L2, ETV6, EXTL3, EZH2, F12, FAAP24, FADD, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, FAS, FASLG, FAT4, FCGR3A, FCN3, FERMT1, FERMT3, FGR, FCHO1, FLG, FLT3, FLT3LG, FNIP1, FOXI3, FOXN1, FOXP3, FPR1, FYB1, FYN, G6PC3, G6PD, GATA1, GATA2, GFI1, GINS1, GLRX5, GP1BA, GSKIP, GTF3A, GUCY2C, HAVCR2, HAX1, HCK, HELLS, HLT, HMOX1, HOXA11, HOXA3, HPS1, HPS3, HPS4, HPS5, HPS6, HRAS, HYOU1, CHD7, CHUK, ICOS, ICOSLG, IDH1, IDH2, IFIH1, IFNAR1, IFNAR2, IFNG, IFNGR1, IFNGR2, IGHM, IGKC, IGLL1, IKBKB, IKBKG, IKZF1, IKZF2, IKZF3, IL10, IL10RA, IL10RB, IL12B, IL12RB1, IL12RB2, IL17F, IL17RA, IL17RC, IL18BP, IL1RN, IL21, IL21R, IL23R, IL2RA, IL2RB, IL2RG, IL36RN, IL6R, IL6ST, IL7, IL7R, INO80, IRAK1, IRAK4, IRF1, IRF2BP2, IRF3, IRF4, IRF7, IRF8, IRF9, ISG15, ITGA2B, ITGB2, ITCH, ITK, ITPKB, JAGN1, JAK1, JAK2, JAK3, KAT5B, KCNN4, KDM6A, KIF23, KIT, KLF1, KMT2A, KMT2D, KRAS, LAMTOR2, LAT, LCK, LCP1, LCP2, LIG1, LIG4, LPIN2, LRBA, LSM11, LTK, LYN, LYST, LZTR1, MAD2L2, MADD, MAGT1, MALT1, MAN2B2, MAP1LC3B2, MAP2K1, MAP2K2, MAP3K14, MAP4K1, MAPK8, MASP2, MCM10, MCM4, MDM4, MECOM, MEFV, MLH1, MOGS, MPIO6B, MPL, MPO, MRAS, MRTFA, MS4A1, MSH2, MSH6, MSN, MTHFD1, MVK, MYD88, MYH9, MYO5A, MYSM1, NAF1, NBAS, NBN, NCF1, NCF2, NCF4, NCKAP1L, NCSTN, NF1, NFAT5, NFE2L2, NFKB1, NFKB2, NFKBIA, NFKBID, NHEJ1, NHP2, NLRC4, NLRP1, NLRP12, NLRP3, NOD2, NOP10, NOS2, NOTCH1, NOX1, NPM1, NRAS, NSMCE3, NSUN2, OAS1, ORAI1, OSTM1, OTULIN, PALB2, PARN, PAX1, PAX5, PDCD1, PDLIM1, PEPD, PGM3, PHF6, PI4KA, PIGA, PIK3CD, PIK3CG, PIK3R1, PLCG2, PLEKHM1, PMS2, PNP, POLA1, POLD1, POLD2, POLD3, POLE, POLE2, POLR3A, POLR3C, POLR3F, POMP, POT1, POU2AF1, PPM1D, PPP1CB, PRF1, PRIM1, PRIM2, PRKCD, PRKDC, PSEN1, PSENEN, PSMA3, PSMB4, PSMB8, PSMB9, PSMG2, PSTPIP1, PTEN, PTPN11, PTPRC, RAB1B, RAB27A, RAC2, RAD21, RAD51, RAD51C, RAF1, RAG1, RAG2, RANBP2, RASA1, RASA2, RASGRP1, RBBP6, RBCK1, RBM8A, RECQL4, REL, RELA, RELB, RFWD3, RFX5, RFXANK, RFXAP, RHOG, RHOH, RIPK1, RIPK3, RIT1, RMRP, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, RNF168, RNF31, RNU4ATAC, RNU7-1, RORC, RPA1, RPL11, RPL15, RPL17, RPL18, RPL19, RPL26, RPL27, RPL31, RPL35, RPL35A, RPL5, RPL8, RPL9, RPS10, RPS14, RPS15, RPS15A, RPS17, RPS19, RPS20, RPS24, RPS26, RPS27, RPS27A, RPS28, RPS29, RPS7, RPS8, RPSA, RRAS, RRAS2, RTEL1, RUNX1, SAMD9, SAMD9L, SAMHD1, SASH3, SBDS, SEC23B,

*SEC61A1, SEMA3E, SERPING1, SETBP1, SH2B3, SH2D1A, SH3BP2, SH3KBP1, SHARPIN, SHOC2, SKIC2, SKIC3, SLC19A2, SLC25A38, SLC29A3, SLC35C1, SLC37A4, SLC39A7, SLC46A1, SLC7A7, SLC9A3, SLC02A1, SLX4, SMARCA2, SMARCAL1, SMARCD2, SNORA31, SNX10, SOCS1, SOCS2, SOCS3, SOCS4, SOCS5, SOCS6, SOCS7, SOS1, SOS2, SP110, SPI1, SPINK5, SPPL2A, SPRED1, SRC, SRP54, SRP72, STAG2, STAT1, STAT2, STAT3, STAT4, STAT5A, STAT5B, STAT6, STIM1, STING1, STK4, STN1, STX11, STXBP2, SYK, TAFAZZIN, TAP1, TAP2, TAPBP, TBK1, TBX1, TBX21, TBXAS1, TCF3, TCIRG1, TCN2, TERC, TERF2IP, TERT, TET2, TFRC, TGFB1, TGFBR1, TGFBR2, THBD, THPO, TICAM1, TINF2, TIRAP, TLR1, TLR10, TLR2, TLR3, TLR4, TLR5, TLR6, TLR7, TLR8, TLR9, TMC6, TMC8, TNFAIP3, TNFRSF11A, TNFRSF13B, TNFRSF13C, TNFRSF1A, TNFRSF4, TNFRSF9, TNFSF11, TNFSF12, TNFSF13, TNFSF9, TOM1, TOP2A, TOP2B, TP53, TPP1, TPP2, TPSAB1, TRAC, TRAF1, TRAF3, TRAF3IP2, TREX1, TRIM22, TRNT1, TSR2, TTC7A, TUBB1, TYK2, U2AF1, UBA1, UBE2T, UNC13D, UNC93B1, UNG, USB1, USP18, VPS13B, VPS45, WAS, WDR1, WIPF1, WRAP53, WT1, XIAP, XRCC2, YES1, YWHAZ, ZAP70, ZBTB24, ZCCHC8, ZNF341, ZNFX1*