

The background of the entire page is a dense field of 3D-rendered red blood cells. The cells are depicted in various sizes and orientations, creating a sense of depth and movement. They are a vibrant red color with a slight gradient, giving them a realistic, three-dimensional appearance. The cells are scattered across the dark background, with some appearing larger and more prominent than others.

# NEONKOLOGICKÁ HEMATOLOGIE

Aktualizace 27.2.2024

# Anémie

Diagnóza	Geny/Varianty	Doplňující informace
<b>α-thalasémie</b>	Standardně provádíme selektivní stanovení následujících variant <u>α-globinového lokusu</u> : -3.7 kb, -4.2kb, -20.5kb, -MED, - THAI, -FIL, α1 kodon 14 G>A, α1 kodon 59 G>A, anti – 3.7 triplikace, α2 iniciační kodon T>C, α2 kodon 59 G>A, α2 kodon 125 T>C, α2 kodon 142 T>C, α2 kodon 142 T>A, α2 kodon 142 A>T, α2 kodon 142 A>C, α2 polyA-1 AATAAA>ATAAAG, α2 polyA-2 AATAAA>AATGAA	Při negativní výsledku a jednoznačné klinické manifestaci lze provést také kompletní sekvenaci genů HBA1 a HBA2 metodou NGS. V důsledku velmi vysoké vzájemné homologie může být hodnocení výsledků zatíženo výraznou chybou.
<b>β-thalasémie</b>	Standardně provádíme selektivní stanovení následujících variant <u>β-globinového lokusu</u> : -101 C>T, -87 C>G, -30 T>A, kodon 5 -CT, kodon 6 G>A, kodon 6 A>T, kodon 6 -A, kodon8 -AA, kodon 8,9 +G, kodon 15 TGG>TGA, kodon 27 G>T, kodon 39 C>T, kodon 44 -C, IVS 1.1 G>A, IVS 1.5 G>C, IVS 1.6 T>C, IVS 1.110 G>A, IVS 1.116 T>G, IVS 1.130 G>C, IVS 2.1 G>A, IVS 2.745 C>G, IVS 2.848 C>A	Při negativní výsledku a jednoznačné klinické manifestaci lze provést také kompletní sekvenaci genu HBB metodou NGS.
<b>Blackfanova-Diamondova anémie</b>	NGS analýza genů: RPL5, RPL11, RPL15, RPL18, RPL27, RPL35A, RPS7, RPS10, RPS19, RPS24, RPS26, RPS28, RPS29	
<b>Enzymatické defekty erytrocytů</b>	NGS analýza genů: AK1, G6PD, GCLC, GPI, GSS, PKLR, NT5C3A, PC, PDHA1, PDHX, TPI1	
<b>Fanconiho anémie</b>	NGS analýza genů: AMN, BRCA2, BRIP1, CUBN, DHFR, ERCC4, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, GATA1, PALB2, RAD51C, SLX4	
<b>Membránové poruchy erytrocytů: Sférocytóza, Ovalocytóza, Eliptocytóza</b>	NGS analýza genů: ANK1, EPB41, EPB42, SPTA1, SPTB, SLC4A1	
<b>Methemoglobinémie</b>	NGS analýza genů: CYB5R3, HBA1, HBB	
<b>Sideroblastické anémie</b>	NGS analýza genů: ALAS2, SLC25A38	

# Poruchy srážení

Diagnóza	Geny/Varianty	Doplňující informace
<b>Deficit antitrombinu</b>	Kompletní sekvenace genu SERPINC1	
<b>Deficit faktoru II</b>	1) Selektivní stanovení varianty 20210G>A 2) NGS analýza celého genu F2	Volba „kompletní sekvenace“ zahrnuje i stanovení varianty 20210G>A.
<b>Deficit faktoru V</b>	1) Selektivní stanovení Leidenské mutace 2) NGS analýza celého genu F5	Volba „kompletní sekvenace“ zahrnuje i stanovení Leidenské mutace.
<b>Deficit faktoru V a VIII</b>	NGS analýza genů F5 a F8	
<b>Deficit faktoru VII</b>	NGS analýza genu F7	
<b>Deficit fibrinogenu (dysfibrinogemie, hypofibrinogemie, afibrinogemie)</b>	NGS analýza genů: FGA, FGB, FGG	
<b>Hemofilie A</b>	Gen F8	Vyšetření je provedeno dvoukrokově. V prvním kroku je provedeno stanovení přítomnosti inverzí intronu 1 a 22. Při negativním výsledku je provedena NGS analýza celého genu.
<b>Hemofilie B</b>	NGS analýza genu F9.	
<b>Deficit MTHFR</b>	Selektivní stanovení variant c.665C>T (C677T) a c.1286A>C (A1298C)	Na vyžádání je možná sekvenace celého genu MTHFR metodou NGS.
<b>Deficit PAI-1</b>	Stanovení počtu G v polymorfní oblasti promotoru genu SERPINE1	5G/5G – negativní = wild type = nemutovaný homozygot 4G/4G – mutovaný homozygot 4G/5G – heterozygot
<b>Von Willebrandova choroba</b>	NGS analýza genu VWF.	
<b>Trombocytopatie, Trombocytopenie</b>	NGS analýza genů: ADAMTS13, ANKRD26, CYCS, ETV6, FLI1, FYB1, GATA1, HOXA11, ITGA2, ITGA2B, ITGB3, MASTL, MECOM, MPL, MYH9, RBM8A, SLFN14, SRC, TUBB1, WAS	

Další vrozené poruchy	Diagnóza	Geny/Varianty	Doplňující informace
	aHUS	NGS analýza genů: C3, CD46, CFB, CFH, CFI, DGKE, THBD	
	Hereditární hemoragická teleangiektázie	NGS analýza genů: ACVRL1, ENG, EPHB4, GDF2, RASA1, SMAD4	
	Hereditární hemochromatóza	<u>Standardně provádíme selektivní stanovení následujících variant:</u> Cys282Tyr, His63Asp, Ser65Cys	Na vyžádání je možná sekvenace celého genu HFE.
	Hyperbilirubinémie	NGS analýza genů: ABCC2, SLCO1B1, SLCO1B3, UGT1A1	
	Neutropenie	NGS analýza genů: CLPB, CSF3R, ELANE, G6PC3, GFI1, HAX1, JAGN1, SRP54, VPS45, WAS	
	Polycytémie (Polyglobulie, Erytrocytóza)	NGS analýza genů: EPOR, EGLN1, EPAS1, EPO, HBA1, HBA2, HBB, VHL	V důsledku velmi vysoké vzájemné homologie genů HBA1 a HBA2 může být hodnocení výsledků zatíženo výraznou chybou.