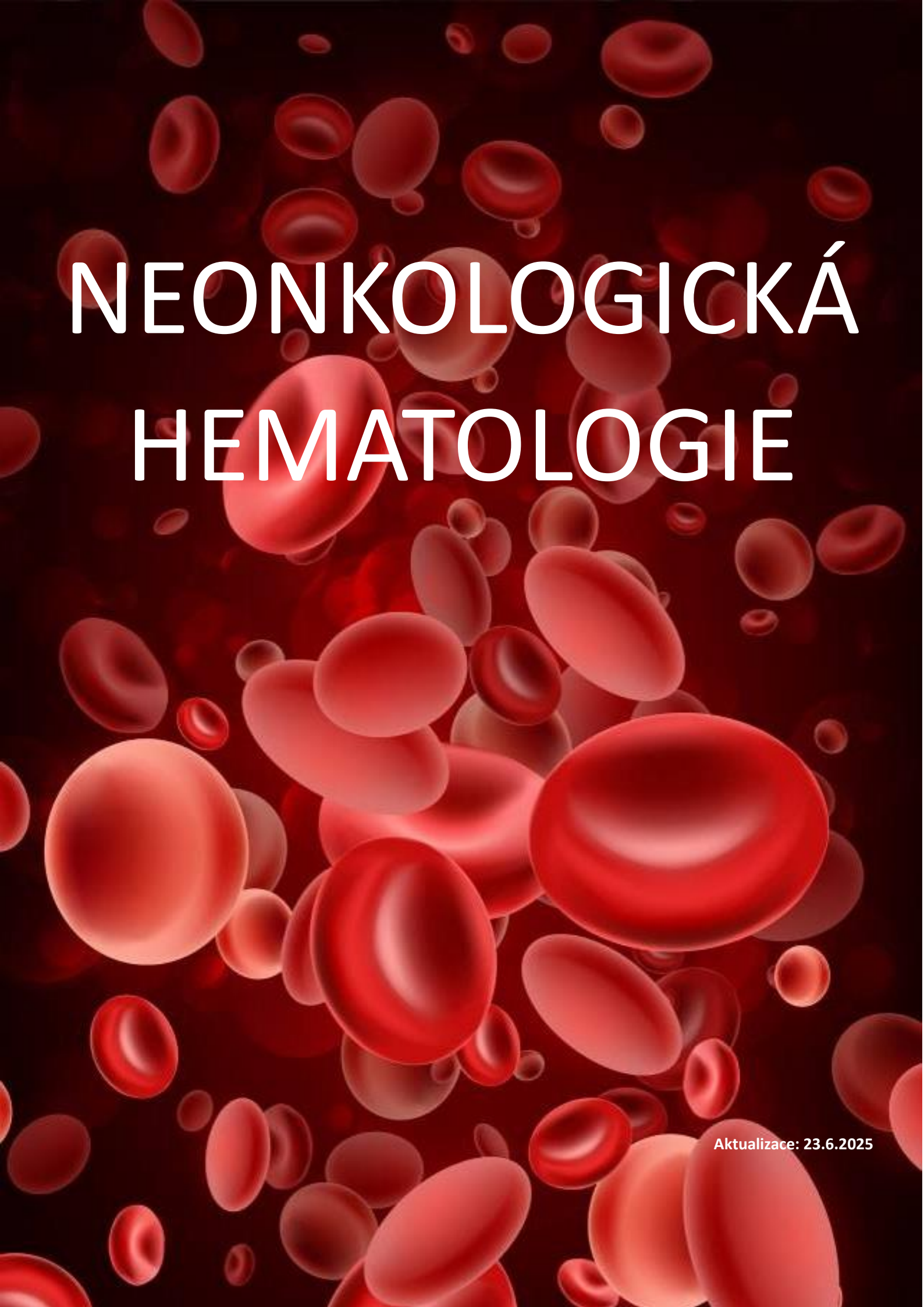


NEONKOLOGICKÁ HEMATOLOGIE

Aktualizace: 23.6.2025

Anémie	Diagnóza	Geny/Varianty	Doplňující informace
	α-thalasémie	Standardně provádíme selektivní stanovení následujících variant α-globinového lokusu: -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>AATAAG, 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.
	β-thalasémie	Standardně provádíme selektivní stanovení následujících variant β-globinového lokusu: -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.
	Blackfanova-Diamondova anémie	NGS analýza genů: ADA2, HEATR3, RPL5, RPL11, RPL15, RPL18, RPL26, RPL27, RPL35, RPL35A, RPS7, RPS10, RPS15A, RPS19, RPS20, RPS24, RPS26, RPS27, RPS28, RPS29, TSR2	
	Enzymatické defekty erytrocytů	NGS analýza genů: AK1, G6PD, GCLC, GPI, GSS, PKLR, NT5C3A, PC, PDHA1, PDHX, TPI1	
	Fanconiho anémie	NGS analýza genů: AMN, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CNNM3, CUBN, DHFR, ERCC4, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, GATA1, MAD2L2, PALB2, RAD51, RAD51C, RFWD3, SLX4, TOP3A, TTLL3, UBE2T	
	Membránové poruchy erytrocytů: Sférocytóza, Ovalocytóza, Eliptocytóza	NGS analýza genů: ANK1, EPB41, EPB42, SPTA1, SPTB, SLC4A1	
	Methemoglobinémie	NGS analýza genů: CYB5A, CYB5R3, HBA1, HBB	
	Sideroblastické anémie	NGS analýza genů: ALAS2, GLRX5, HSCB, HSPA9, SLC25A38	

Poruchy srážení	Diagnóza	Geny/Varianty	Doplňující informace
	Deficit antitrombinu	Kompletní sekvenace genu SERPINC1	
	Deficit faktoru II	1) Selektivní stanovení varianty 20210G>A 2) NGS analýza celého genu F2	Volba „kompletní sekvenace“ zahrnuje i stanovení varianty 20210G>A.
	Deficit faktoru V	1) Selektivní stanovení Leidenské mutace 2) NGS analýza celého genu F5	Volba „kompletní sekvenace“ zahrnuje i stanovení Leidenské mutace.
	Deficit faktoru V a VIII	NGS analýza genů F5 a F8	
	Deficit faktoru VII	NGS analýza genu F7	
	Deficit fibrinogenu (dysfibrinogenémie, hypofibrinogenémie, afibrinogenémie)	NGS analýza genů: FGA, FGB, FGG	
	Hemofilie A	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.
	Hemofilie B	NGS analýza genu F9.	
	Deficit MTHFR	Selektivní stanovení variant c.665C>T (C677T) a c.1286A>C (A1298C)	Na vyžádání je možná sekvenace celého genu MTHFR metodou NGS.
	Deficit PAI-1	Stanovení počtu G v polymorfní oblasti promotoru genu SERPINE1	5G/5G – negativní = wild type = nemutovaný homozygot 4G/4G – mutovaný homozygot 4G/5G – heterozygot
	Von Willebrandova choroba	NGS analýza genu VWF.	
	Trombocytopatie, Trombocytopenie	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, CFHR1, CFHR3, CFHR4, CFHR5, CFI, DGKE, THBD	
Hereditární hemoragická teleangiektázie	NGS analýza genů: ACVRL1, BMPR2, ENG, EPHB4, GDF2, RASA1, SMAD4	
Hereditární hemochromatóza	Standardně provádíme selektivní stanovení následujících variant: Cys282Tyr, His63Asp, Ser65Cys	Na vyžádání je možná sekvenace celého genů HFE a SLC40A1.
Poruchy metabolismu železa	NGS analýza genů: BMP6, CP, CYBRD1, FECH, FTH1, FTL, HAMP, HJV, STAB1, STEAP3, TFR2	
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: BPGM, EPOR, EGLN1, EGLN2, EGLN3, EPAS1, EPO, HBA1, HBA2, HBB, HIF1A, SLC30A10, VHL	V důsledku velmi vysoké vzájemné homologie genů HBA1 a HBA2 může být hodnocení výsledků zatíženo výraznou chybou.