

Dětská klinika Fakultní nemocnice v Olomouci

Vyšetření mutací provádí Pracoviště Ústavu molekulární a translační medicíny. Které je akreditováno pro sekvenční analýzu exomu pomocí NGS.

Dalším pracovištěm vyšetřující mutace je Ústav biologie LF UP a FN.

Onemocnění, jejichž kauzální geny vyšetřujeme:

Diamondova-Blackfanova anémie: RPS7, RPS10, RPS15A, RPS17, RPS19, RPS24, RPS26, RPS27, RPS28, RPS29; RPL5, RPL9, RPL11, RPL15, RPL18, RPL26, RPL27, RPL31, RPL35, and RPL35A

Shwachmannův- Diamondův syndrom: SBDS

Dyserythropoetická anémie: CDAN1, SEC23B, KIF23, KLF1, ALAS2, GATA1, C15ORF41

Poruchy erytrocytární membrány: ANK1, SPTA1, SPTB, PIEZO

Vrozené polycytémie: EPOR, HIF2a, HIF1a, VHL, JAK2, LNK, PHD2, BPGM, beta-globin

Erytrocytární enzymopatie: PKLR, GPI

Hereditární hemochromatóza: HFE, HAMP, HJV, TFR2, FPN

Sideroblastická anémie: ALAS2, SLC25A38

Anémie s porušeným metabolismem železa: TMPRSS6, DMT1

Vrozené neutropenie: ELANE

Jsme v podstatě schopni vyšetřit i další panely genů vzhledem k akreditaci pracoviště.

Našli jsme např. mutace genů pro BRCA1, BRCA2 aj.

Můžeme vyšetřit i panel genů pro Fanconiho anémii – pokud by byl zájem, a pro Dyskeratosis congenita.