

 PROCES: G05 Klinični inštitut za genetsko diagnostiko	OBRAZEC NAROČILNICA ZA GENOTIPIZACIJO DEDNIH OBLIK RAKA	G05.010000013_izd1_5.12.2025
		Velja od: 8. 12. 2025
		Stran 1 od 2

PODATKI O PREISKOVANCU

IME IN PRIIMEK:
 DATUM ROJSTVA:
 NASLOV:

SPOL: M Ž

NAPOTNA DIAGNOZA: _____

NAPOTNI ZDRAVNIK:

Ime in priimek:
 Ustanova:
 Telefon:

Podpis napotnega zdravnika: _____

VSAKO PREISKAVO MORA NUJNO SPREMLJATI PRIVOLILNI OBRAZEC PREISKOVANCA!

TIPI VZORCA	RAZLOG NAPOTITVE	STOPNJA NUJNOSTI
- kri z EDTA (2 x 5 ml) - kri (s stabilizatorjem RNA) - drugo:	- sum na dedno obliko raka - obremenilna družinska anamneza - načrtovanje zdravljenja - določevanje znane različice (str. 2) - drugo: _____	prednostna obravnava LAB. ŠT. VZORCA (izpolni KIGD) Vzorec sprejel/a: _____

NABOR GENOV GLEDE NA IZBRANO DIAGNOZO *(ustrezno označi)*

OSEBNA	DRUŽINSKA	Nabor genov	OSEBNA	DRUŽINSKA	Nabor genov
		01. Dedni rak dojke in/ali jajčnikov (19 genov) ATM BARD1 BRCA1 BRCA2 BRIP1 CDH1 CHEK2 EPCAM MLH1 MSH2 MSH6 NF1 PALB2 PMS2 PTEN RAD51C RAD51D STK11 TP53			10. Družinska adenomatозна polipoza/polipoza (18 genov) APC BMPR1A CHEK2 EPCAM GALNT12 MLH1 MSH2 MSH3 MSH6 MUTYH NTHL1 PMS2 POLD1 POLE PTEN SMAD4 STK11 TP53
		02. Rak prostate (19 genov) ATM BARD1 BRCA1 BRCA2 BRIP1 CHEK2 EPCAM FANCL HOXB13 MLH1 MSH2 MSH6 PALB2 PMS2 PTEN RAD51B RAD51C RAD51D TP53			11. MUTYH-vezana polipoza (18 genov) APC BMPR1A CHEK2 EPCAM GALNT12 MLH1 MSH2 MSH3 MSH6 MUTYH NTHL1 PMS2 POLD1 POLE PTEN SMAD4 STK11 TP53
		03. Sindrom Lynch (18 genov) 04. Rak debelega črevesa in danke (18 genov) APC BMPR1A CHEK2 EPCAM GALNT12 MLH1 MSH2 MSH3 MSH6 MUTYH NTHL1 PMS2 POLD1 POLE PTEN SMAD4 STK11 TP53			12. Dedni endokrini rak (26 genov) AIP APC CDC73 CDKN1B DICER1 FH MAX MEN1 MET NF1 PRKAR1A PTEN RET SDHA SDHAF2 SDHB SDHC SDHD SLX4 TMEM127 TP53 VHL MSH2 MSH6 MLH1 PMS2
		05. Rak endometrija (22 genov) AKT1 APC ATM BRCA1 BRCA2 CDH1 EPCAM KIT MET MLH1 MSH2 MSH6 MUTYH PDGFRA PIK3CA PMS2 POLE PTEN SMAD4 SMARCA4 STK11 TP53			13. Multiple endokrine neoplazme (MEN) (14 genov) CDC73 MAX MEN1 CDKN1B NF1 PRKAR1A PTEN RET SDHB SDHC SDHD TMEM127 TP53 VHL
		06. Rak trebušne slinavke (15 genov) APC ATM BRCA1 BRCA2 CDK4 CDKN2A EPCAM MLH1 MSH2 MSH6 PALB2 PMS2 SPINK1 STK11 TP53			14. Tumorji nadledvične žleze (8 genov) (adrenokortikalni karcinom) APC EPCAM MEN1 MLH1 MSH2 MSH6 PMS2 TP53
		07. Stromalni tumorji prebavil (GIST) (8 genov) KIT NF1 PDGFRA SDHA SDHAF2 SDHB SDHC SDHD			15. Karcinom ščitnice (7 genov) APC CHEK2 DICER1 PRKAR1A PTEN RET TP53
		08. Feokromocitom/paragangliom (13 genov) FH KIF1B MAX MET NF1 RET SDHA SDHAF2 SDHB SDHC SDHD TMEM127 VHL			16. Medularni karcinom ščitnice (2 gena) RET FLCN
		09. Juvenilna polipoza (2 gena) BMPR1A SMAD4			17. Rak ledvic/renalnocelični rak (14 genov) BAP1 FH FLCN MET SDHA SDHAF2 SDHB SDHC SDHD PTEN VHL TSC1 TSC2 CDC73

Nadaljevanje na drugi strani.

 PROCES: G05 Klinični inštitut za genetsko diagnostiko	OBRAZEC NAROČILNICA ZA GENOTIPIZACIJO DEDNIH OBLIK RAKA		G05.010000013_izd1_5.12.2025
			Velja od: 8. 12. 2025
			Stran 2 od 2

OSEBNA	DRUŽINSKA	Nabor genov	OSEBNA	DRUŽINSKA	Nabor genov
		18. Sindrom Gorlin (2 gena) Sindrom nevoidnega bazalnoceličnega karcinoma <i>PTCH1 SUFU</i>			21. Sindrom Von Hippel-Lindau (1 gen) <i>VHL</i>
		19. Tuberozna skleroza (2 gena) <i>TSC1 TSC2</i>			22. Sindrom Peutz-Jeghers (1 gen) <i>STK11</i>
		20. Sindrom Li-Fraumeni (1 gen) <i>TP53</i>			23. Maligni melanom (8 genov) <i>BAP1 BRCA2 CDK4 CDKN2A MITF POT1 PTEN TERT</i>
		24. Multipli primarni tumorji (cel TS HC panel) (114 genov) <i>ACD AIP AKT1 AMG APC ATM BAP1 BARD1 BLM BMPR1A BRCA1 BRCA2 BRIP1 CASR CDC73 CDH1 CDK4 CDKN1B CDKN2A CEBPA CHEK2 CTCR DDB2 DICER1 DIS3L2 EPCAM ERCC1 ERCC2 ERCC3 ERCC4 ERCC5 FAM175A FANCA FANCB FANCC FANCD2 FANCE FANCF FANGC FANCI FANCL FANCM FH FLCN GALNT12 GATA2 GPC3 GREM1 HOXB13 KIF1B KIT LZTR1 MAX MEN1 MET MITF MLH1 MRE11A MSH2 MSH3 MSH6 MUTYH NBN NF1 NF2 NSD1 NTHL1 PALB2 PDGFRA PHOX2B PIK3CA PMS2 POLD1 POLE POT1 PRKAR1A PTCH1 PTEN RAD50 RAD51 RAD51B RAD51C RAD51D RB1 RECQL4 RET RHBDF2 RINT1 RUNX1 SDHA SDHAF2 SDHB SDHC SDHD SLX4 SMAD4 SMARCA4 SMARCB1 SMARCE1 SPINK1 SPRED1 STK11 SUFU TERF2IP TERT TMEM127 TP53 TSC1 TSC2 VHL WT1 XPA XPC XRCC2</i>			
TESTIRANJE RAZŠIRJENIH PANELOV – sekvenciranje celotnega eksoma (WES)					
OSEBNA	DRUŽINSKA	Nabor genov	OSEBNA	DRUŽINSKA	Nabor genov
		25. Bazalno celični karcinom (26 genov) <i>AR BRAF BAP1 CASP8 CDKN2A CTNNB1 ERBB2 GLI1 HRAS ID1 KRAS LATS1 MYCN NOTCH1 NOTCH2 NRAS PIK3CA PPP6C PTCH1 PTPN14 RAC1 RB1 SMO STK19 TP53 SUFU FBXW7</i>			28. Birt-Hogg-Dubé sindrom (21 genov) <i>BAP1 COL3A1 CYLD FBN1 FH FLCN MAX MEN1 MET PRDM10 PTEN SDHA SDHAF2 SDHB SDHC SDHD SERPINA1 TMEM127 TSC1 TSC2 VHL</i>
		26. Sindrom Cowden (5 genov) <i>AKT1 PIK3CA PTEN SDHB SDHD</i>			29. Nevrofibromatoza/švanomatoza (30 genov) <i>BRAF BRCA2 BRIP1 FANCA FANCB FANCC FANCD2 FANCE FANCF FANGC FANCI FANCL GNAS KITLG MLH1 MSH2 MSH6 NF1 NF2 PALB2 PMS2 PTPN11 RAF1 SLX4 SPRED1 POLA1 RAD51C ERCC4 FANCM MAP2K1 UBE2T</i>
		27. Dedni (difuzni) rak želodca (10 genov) <i>APC BMPR1A CDH1 CTNNA1 EPCAM MLH1 MSH2 MSH6 PMS2 SMAD4 STK11</i>			
OPOMBE: V izbranem naboru genov se pri genih, ki so <u>podčrtani in zapisani krepko</u>, poleg točkovnih različic dodatno določa tudi prisotnost večjih delecij in duplikacij.					

DOLOČEVANJE ZNANE PATOGENE RAZLIČICE	REANALIZA/REINTERPRETACIJA
Znana patogena/verjetno patogena različica v družini - SZDM	☐ Reanaliza rezultata ☐ Reinterpretacija rezultata
gen, različica: _____ testirani sorodnik: _____ (priimek in ime) št. izvida: _____ ☐ OBVEZNO PRILOŽITI IZVID	namen reanalize _____ gen, različica _____ preiskovanec: _____ (priimek in ime) št. izvida: _____ ☐ OBVEZNO PRILOŽITI IZVID