

## Žádanka k molekulárně genetickému vyšetření



### MENTÁLNÍ RETARDACE a MIKROCEFALIE [A] 701 genů (v2)\*

Jméno a příjmení:		Jméno lékaře, odbornost, IČP/IČZ, Razítko a podpis:	
Číslo pojištěnce:			
Kód pojišťovny:		Pohlaví:	<input type="checkbox"/> muž <input type="checkbox"/> žena
Základní diagnóza:		Národnost:	
Datum a čas odběru:			
Datum a čas přezkoumání:		(vyplňuje LAB)	
Datum a čas příjmu:		(vyplňuje LAB)	

Provedení vyšetření:	<input type="checkbox"/> Rutina	<input type="checkbox"/> Statim (po předchozí domluvě)
----------------------	---------------------------------	--

Materiál:			
<input type="checkbox"/> Izolovaná DNA	<input type="checkbox"/> Periferní krev (EDTA)	<input type="checkbox"/> Plodová voda	<input type="checkbox"/> Choriová tkáň
<input type="checkbox"/> Jiný			

Účel vyšetření:	
<input type="checkbox"/>	Určení - potvrzení diagnózy
<input type="checkbox"/>	Konfirmační test (z druhého nezávislého odběru)
<input type="checkbox"/>	Přehodnocení původního nálezu
<input type="checkbox"/>	Prediktivní test u rodinného příslušníka probanda / partnera probanda

Jméno a příjmení probanda:	
Číslo pojištěnce:	
Sekvenční varianta:	Gen:

S žádankou prosím dodejte informovaný souhlas pacienta s analýzou DNA. Bez tohoto dokumentu nemůže být vzorek vyšetřen.

Komentář:

**Požadované NGS vyšetření (bioinformatická analýza se týká vždy celého panelu genů):**

Piktogram na konci řádku vyznačuje další panel, který můžete pro vyšetření daného onemocnění využít (mohou se lišit v rozsahu vyšetřovaných genů). Zvolte prosím panel, který Vám nejlépe vyhovuje z pohledu diferenciální diagnostiky.

<input type="checkbox"/>	<b>Mentální retardace bez podezření na konkrétní syndrom</b>	<input type="checkbox"/>	<b>Mentální retardace-hyperfosfatázie</b> (PGAP2, PGAP3, PIGO, PIGV, PIGY)
<input type="checkbox"/>	<b>Mikrocefalie bez podezření na konkrétní syndrom</b>	<input type="checkbox"/>	<b>Mentální retardace autozomálně dominantní</b> – 59 genů dle OMIM
<input type="checkbox"/>	<b>Aicardi-Goutieres syndrom</b> (ADAR, IFIH1, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, SAMD1, TREX1)	<input type="checkbox"/>	<b>Mentální retardace autozomálně recesivní</b> – 52 genů dle OMIM
<input type="checkbox"/>	<b>Börjeson-Forsman-Lehmann syndrom (PHF6)</b>	<input type="checkbox"/>	<b>Mentální retardace nesyndromologická</b> – 29 genů dle OMIM
<input type="checkbox"/>	<b>Cohen syndrom (VPS13B)</b>	<input type="checkbox"/>	<b>Mentální retardace syndromologická</b> – 43 genů dle OMIM
<input type="checkbox"/>	<b>Coffin-Siris syndrom</b> (ARID1A, ARID1B, ARID2, DPF2, SMARCA4, SMARCB1, SMARCC2, SMARCD1, SMARCE1, SOX11, SOX4)	<input type="checkbox"/>	<b>Mikrocefalie primární (ANKLE2, ASPM, CDK5RAP2, CDK6, CEP135, CEP152, CENPJ, CIT, COPB2, KIF14, KNL1, LMNB1, LMNB2, MAP11, MCPH1, MFSD2A, NCAPD2, NCAPD3, NCAPH, NUP37, PHC1, SASS6, STIL, WDR62, ZNF335)</b>
<input type="checkbox"/>	<b>Cornelia de Lange syndrom</b> (ANKRD11, BRD4, HDAC8, NIPBL, RAD21, SMC1A, SMC3)	<input type="checkbox"/>	<b>Mowat-Wilson syndrom (ZEB2)</b>
<input type="checkbox"/>	<b>Encefalopatie vývojová, epileptická</b> (27 genů uvedených na OMIM)	<input type="checkbox"/>	<b>Neurovývojové poruchy spojené s mikrocefalií</b> – 47 genů dle OMIM
<input type="checkbox"/>	<b>Encefalopatie jiné (EHTE1, FBXL4, MFF, TBCD, TRAPPC12)</b>	<input type="checkbox"/>	<b>Ohdo syndrom, Opitz-Kaveggia syndrom, Lujan-Fryns syndrom (MED12)</b>
<input type="checkbox"/>	<b>Feingold syndrom (MYCN, MIR17HG)</b>	<input type="checkbox"/>	<b>Periventrikulární heterotopie (ARFGF2, MAP1B)</b>
<input type="checkbox"/>	<b>Galloway-Mowat syndrom (LAGE3, NUP107, NUP133, OSGEP, TP53RK, TPRKB, WDR4, WDR73)</b>	<input type="checkbox"/>	<b>Phelan-McDermid syndrom (SHANK3)</b>
<input type="checkbox"/>	<b>Helsmoortel-van der Aa syndrom (ADNP)</b>	<input type="checkbox"/>	<b>Pontocerebelární hypoplazie</b> (AGTPBP1, AMPD2, ATAD3A, CASK, COASY, CLP1, EXOSC3, EXOSC8, EXOSC9, CHMP1A, PCLO, RARS2, SEPSECS, TBC1D23, TOE1, TSEN15, TSEN2, TSEN34, TSEN54, VPS51, VPS53, VRK1)
<input type="checkbox"/>	<b>Holoprosencefalie</b> (CDON, CNOT1, DISP1, DLL1, FGF8, FOXH1, GAS1, GLI2, NODAL, PTCH1, SHH, SIX3, STAG2, TGIF1, ZIC2)	<input type="checkbox"/>	<b>Renpenning syndrom (PQBP1)</b>
<input type="checkbox"/>	<b>Hydrocefalus</b> (L1CAM, CCDC88C, MPDZ, PTEN, POMT1, POMT2, POMGNT1, ISPD, FKTN, FKRP, DAG1, B3GALNT2, POMK a dalších 24 genů dle OMIM)	<input type="checkbox"/>	<b>Rett /Rett like syndrom</b> (MECP2, CDKL5, FOXG1, IQSEC2)
<input type="checkbox"/>	<b>CHARGE syndrom (CHD7, SEMA3E)</b>	<input type="checkbox"/>	<b>Rubinstein-Taybi / Menke-Hennekam syndrom</b> (CREBBP, EP300)
<input type="checkbox"/>	<b>Kalcifikace mozku, typ Rajabové (FARSA, FARSB)</b>	<input type="checkbox"/>	<b>Seckel syndrom (ATR, ATRIP, CENPE, CENPJ, CEP152, CEP63, DNA2, NIN, NSMCE2, PCNT, PLK4, RBBP8, TRAP1)</b>
<input type="checkbox"/>	<b>KBG syndrom (ANKRD11)</b>	<input type="checkbox"/>	<b>Schizencefalie (EMX2, SHH, SIX3)</b>
<input type="checkbox"/>	<b>Kleefstra syndrom (EHMT1, KMT2C)</b>	<input type="checkbox"/>	<b>Simpson-Golabi-Behmel syndrom (GPC3)</b>
<input type="checkbox"/>	<b>Kortikální dysplázie (CTNNA2, KIF2A, KIF5C, TUBA8, TUBB, TUBB2A, TUBB2B, TUBB3, TUBG1)</b>	<input type="checkbox"/>	<b>Trichothiodystrofi</b> (ERCC2, ERCC3, GTF2E2, GTF2H5, MPLKIP, RNF113A, TARS1)
<input type="checkbox"/>	<b>Leukodystrofi</b> (ACBD5, AIFM1, AIMP1, AIMP2, LMNB1, PLEKHG2, PYCR2, RARS1, UFM1, VPS11)	<input type="checkbox"/>	<b>Vrozená porucha glykosylace</b> (ALG1, ALG3, ALG9, ALG11, ALG12, ALG13, COG1, COG2, COG4, COG5, COG6, COG7, DPAGT1, CPM1, RUT8, GALNT2, PMM2, RFT1, SLC35A2, SLC35C1, SSR4, STT3A, STT3B, TMEM165)
<input type="checkbox"/>	<b>Lisencefalie</b> (ACTB, ARX, CDK5, DCX, KATNB1, LAMB1, MACF1, NDE1, PAFAH1B1, PHGDH, POMT1, POMT2, RELN, TMTC3, TUBA1A)	<input type="checkbox"/>	<b>Velokardiofaciální syndrom (TBX1)</b>
<input type="checkbox"/>	<b>Meier-Gorlin syndrom</b> (CDC45, CDC6, CDT1, GMNN, MCM5, ORC1, ORC4, ORC6)	<input type="checkbox"/>	<b>White-Sutton syndrom (POGZ)</b>

\* Počet genů v panelu (verze) je platný k datu vydání žádanky. Seznam vyšetřovaných genů a oblastí viz *Aktuální seznam činností prováděných v rámci flexibilního rozsahu akreditace*, [www.fno.cz](http://www.fno.cz).



Zdravotnická laboratoř č. 8194 akreditovaná ČIA  
podle ČSN EN ISO 15189:2013

**[A] – vyšetření v rozsahu akreditace (Ize uplatnit flexibilní přístup k rozsahu akreditace)**

Katalog tiskopisů FNO - složka NLP, Kód MTZ: 3602446 Strana 2 (celkem 2) Revize číslo: 02



**M 8194**