

Žádanka k molekulárně genetickému vyšetření



NEURODEGENERATIVNÍ ONEMOCNĚNÍ [A] 277 genů (v3)*

| | | | | |
|--------------------------|----------------|------------|--|--|
| 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"/> | Neurodegenerace bez podezření na konkrétní syndrom | <input type="checkbox"/> | CADASIL / CARASIL (<i>NOTCH3, HTRA1</i>) |
| <input type="checkbox"/> | Alzheimerova choroba (<i>PSEN1, PSEN2, APP</i> , aj.) | <input type="checkbox"/> | Parkinsonova choroba (<i>PINK1, PARK7, ATP13A2, DNAJC6, SNCA, PRKN, CHCHD2, VPS13C, SYNJ1, FBXO7, PLA2G6</i> , aj.) |
| <input type="checkbox"/> | Demence / Demence s časným nástupem | <input type="checkbox"/> | Sandhoffova choroba (<i>HEXB</i>) |
| <input type="checkbox"/> | Frontotemporální demence (<i>PSEN1, MAPT, GRN, C9orf72, TBK1, SQSTM1, CHCHD10, OPTN, UBQLN2, CHMP2B, TARDBP, VCP</i> , aj.) | <input type="checkbox"/> | Tay-Sachsova choroba (<i>HEXA</i>) |
| <input type="checkbox"/> | Leukoencefalopatie (<i>GCSF1R, ARSA, AARS1, AARS2, ABCD1, CLCN2, EIF2AK2</i>) | <input type="checkbox"/> | Kalcifikace bazálních ganglií, idiopatická (<i>MYORG, XPR1, PDGFRB, SLC20A2, JAM2, PDGFB</i>) |
| <input type="checkbox"/> | Dystonie (<i>SLC2A1, PRKRA, TOR1A, SGCE, THAP1, ANO3, GCH1, PRRT2, COL6A3, PNKD, GNAL, TUBB4A, KMT2B, ATP1A3, TAF1, KCTD17, HPCA, SLC30A10, SLC39A14</i>) | <input type="checkbox"/> | Spinocerebelární ataxie (<i>ATL1, ATXN2, ATXN3, ANO10, CRAT, SETX, SQSTM1, WDR45, PUM1, DAB1, TMEM240, KCND3, ITPR1, FAT2, ELOVL4, ELOVL5, GRM1, TBP, FGF14, TTBK2, CACNA1B, CACNA1G, KCNC3, PDYN, TGM6, APTX</i> , aj.) |
| <input type="checkbox"/> | Spastická paraplegie (<i>SPAST, REEP1, REEP2, AP5Z1, ZFYVE26, RNF170, HPDL, CYP7B1, HSPD1, KIF1A, KIF5A, KIF1C, ATL1, NIPA1, SLC33A1, WASHC5, UBAP1, ALDH18A1, ZFYVE27, BSCL2, SPG7, RTN2, CPT1C, ATP13A2, FA2H, PLP1</i> , aj.) | <input type="checkbox"/> | Amyotrofická laterální skleróza (<i>ALS2, ERBB4, TUBA4A, MATR3, FIG4, SIGMAR1, SETX, OPTN, ANXA11, PRPH, ANG, HNRNPA1, SPF11, UBQLN2, TARDBP, TIA1, NEK1, SQSTM1, CHMP2B, VCP, SPTLC1, CCNF, FUS, NEFH, DCTN1, C9orf72</i> aj.) |

* 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.