

Žádanka k molekulárně genetickému vyšetření



**ONEMOCNĚNÍ A VADY OČÍ [A]
795 genů (v5)***

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"/>	Achromatopsie (<i>ATF6, CNGA3, CNGB3, GNAT2, PDE6C, PDE6H</i>)	<input type="checkbox"/>	Chédiak-Higashi syndrom (<i>LYST</i>)
<input type="checkbox"/>	Akro-renálně-okulární syndrom, Duane-Radial Ray syndrom (<i>SALL4</i>)	<input type="checkbox"/>	Chorioretinální atrofie (<i>TEAD1, ADAMTS18</i>)
<input type="checkbox"/>	Alagille syndrom (<i>JAG1, NOTCH2</i>)	<input type="checkbox"/>	Katarakty (geny vybrané dle dat. OMIM, Orphanet a odborné literatury)
<input type="checkbox"/>	Åland Islands eye disease (<i>CACNA1F</i>)	<input type="checkbox"/>	Kearns-Sayre syndrom (mt genom)
<input type="checkbox"/>	Albinismus oční, okulokutánní; vrozený nystagmus (34 genů – dle dat. OMIM, Orphanet a odborné literatury)	<input type="checkbox"/>	Keratokonius (<i>VSX1</i>)
<input type="checkbox"/>	Alström syndrom (<i>ALMS1</i>)	<input type="checkbox"/>	Kolobom oční (geny vybrané dle dat. OMIM, Orphanet a odborné literatury)
<input type="checkbox"/>	Aniridie (<i>PAX6, CYP1B1, FOXC1, ELP4, PITX2, BDNF, ITPR1, TRIM44, WT1</i>)	<input type="checkbox"/>	Leberova hereditární optická neuropatie (mt genom, <i>PRICKLE3</i>)
<input type="checkbox"/>	Anoftalmie; mikroftalmie (geny vybrané dle dat. OMIM, Orphanet a odborné literatury)	<input type="checkbox"/>	Leberova kongenitální amauroza (25 genů – dle dat. OMIM, Orphanet a odborné literatury)
<input type="checkbox"/>	Atrofie optického nervu, atrofie optiku, optická atrofie (geny vybrané dle dat. OMIM, Orphanet a odborné literatury)	<input type="checkbox"/>	Leigh syndrom (geny vybrané dle dat. OMIM, Orphanet a odborné literatury)
<input type="checkbox"/>	Axenfeld-Rieger syndrom, Axenfeldova anomálie (<i>FOXC1, PITX2</i>)	<input type="checkbox"/>	Makulární degenerace (geny vybrané dle dat. OMIM, Orphanet a odborné literatury)
<input type="checkbox"/>	Bestova viteliformní dystrofie makuly (Bestova choroba) (<i>BEST1</i>)	<input type="checkbox"/>	Mikroftalmie; anoftalmie (geny vybrané dle dat. OMIM, Orphanet a odborné literatury)
<input type="checkbox"/>	Bestrofinopatie, autozomálně recesivní (<i>BEST1</i>)	<input type="checkbox"/>	Myopie (geny vybrané dle dat. OMIM, Orphanet a odborné literatury)
<input type="checkbox"/>	Bietti crystalline dystrophy (<i>CYP4V2</i>)	<input type="checkbox"/>	NARP syndrom (<i>MT-ATP6</i>)
<input type="checkbox"/>	Blue cone monochromacy, barvoslepost (<i>OPN1LW, OPN1MW, OPN1SW</i>)	<input type="checkbox"/>	Noční slepota, vrozená stacionární, šeroslepost (22 genů – dle dat. OMIM, Orphanet a odborné literatury)
<input type="checkbox"/>	Botnická retinální dystrofie (<i>RLBP1</i>)	<input type="checkbox"/>	Norrie choroba (<i>NDP</i>)
<input type="checkbox"/>	Bradyopsie (<i>RGS9, RGS9BP</i>)	<input type="checkbox"/>	Oguchiho choroba (<i>GRK1, SAG</i>)
<input type="checkbox"/>	Branchio-okulo-faciální syndrom (<i>TFAP2A</i>)	<input type="checkbox"/>	Oftalmoplegie, progresivní (geny vybrané dle dat. OMIM, Orphanet a odborné literatury)
<input type="checkbox"/>	Coats disease; Coats plus syndrom (<i>NDP, CTC1, STN1</i>)	<input type="checkbox"/>	Peters-plus syndrom (<i>B3GLCT</i>)
<input type="checkbox"/>	Cone dystrofie; Cone-rod dystrofie (geny vybrané dle dat. OMIM, Orphanet a odborné literatury)	<input type="checkbox"/>	Petersova anomálie (<i>CYP1B1, FOXC1, FOXE3, PAX6, PITX2</i>)
<input type="checkbox"/>	Duan retrakční syndrom (<i>CHN1, COL25A1, MAFB</i>)	<input type="checkbox"/>	Piebaldismus (<i>KIT, SNAI2</i>)
<input type="checkbox"/>	Dystrofie rohovky (34 genů – dle dat. OMIM, Orphanet a odborné literatury)	<input type="checkbox"/>	Reřsumova choroba adultní/infantilní (15 genů – dle dat. OMIM, Orphanet a odborné literatury)
<input type="checkbox"/>	Ectopia lentis (<i>FBN1, ADAMTSL4, LTBP2</i>)	<input type="checkbox"/>	Retinální dystrofie (dle dat. OMIM, Orphanet a odborné literatury)
<input type="checkbox"/>	Familial drusen, Doyne honeycomb retinal dystrophy (<i>CFH, CFI, EFEMP1</i>)	<input type="checkbox"/>	Retinitis pigmentosa (dle dat. OMIM, Orphanet a odborné literatury)
<input type="checkbox"/>	Fuchsova endotelová dystrofie rohovky (<i>AGBL1, COL8A2, SLC4A11, TCF4, ZEB1</i>)	<input type="checkbox"/>	Retinitis punctata albescens (<i>PRPH2, RLBP1, RDH5, RHO</i>)
<input type="checkbox"/>	Fundus albipunctatus (<i>PRPH2, RLBP1, RDH5, RHO</i>)	<input type="checkbox"/>	Retinopatie (geny vybrané dle dat. OMIM, Orphanet a odborné literatury)
<input type="checkbox"/>	Glaukom: juvenilní, primární, sekundární, vrozený (geny vybrané dle dat. OMIM, Orphanet a odborné literatury)	<input type="checkbox"/>	Retinoschisis (<i>NR2E3, RS1</i>)
<input type="checkbox"/>	Gyrátová atrofie cévnatky a sítnice (<i>OAT</i>)	<input type="checkbox"/>	Rod-cone dystrofie (geny vybrané dle dat. OMIM, Orphanet a odborné literatury)
<input type="checkbox"/>	Hermansky-Pudlak syndrom (<i>AP3B1, AP3D1, BLOC1S3, BLOC1S6, DTNBP1, HPS1, HPS3, HPS4, HPS5, HPS6</i>)	<input type="checkbox"/>	Septooptická dysplázie (20 genů – dle dat. OMIM, Orphanet a odborné literatury)
<input type="checkbox"/>	Hypoplázie očního nervu (<i>PAX6, OTX2, SLC38A8, SOX2</i>)	<input type="checkbox"/>	SHORT syndrom (<i>PIK3R1</i>)

<input type="checkbox"/>	Sorsbyho dystrofie fundu (<i>TIMP3</i>)	<input type="checkbox"/>	Vrozená ptóza (<i>COL25A1, ZFHX4</i>)
<input type="checkbox"/>	Stargardtova makulární degenerace, Stargardtova choroba (<i>ABCA4, CNGB3, ELOVL4, PRPH2, PROM1, RIMS1</i>)	<input type="checkbox"/>	Waardenburg syndrom (<i>EDN3, EDNRB, KIT, KITLG, MITF, PAX3, SNAI2, SOX10, SMOC1, TYR</i>)
<input type="checkbox"/>	Stickler syndrom (<i>COL2A1, COL9A1, COL9A2, COL9A3, COL11A1, COL11A2, GZF1, BMP4, LOXL3, LRP2</i>)	<input type="checkbox"/>	Wagner syndrom (<i>VCAN</i>)
<input type="checkbox"/>	Šeroslepost, noční slepota (22 genů – dle dat. OMIM, Orphanet a odborné literatury)	<input type="checkbox"/>	WAGR syndrom (<i>BDNF, PAX6, WT1</i>)
<input type="checkbox"/>	Tangier disease (<i>ABCA1</i>)	<input type="checkbox"/>	Walker-Warburg syndrom (15 genů – dle dat. OMIM, Orphanet a odborné literatury)
<input type="checkbox"/>	Tapetoretinální degenerace (geny vybrané dle dat. OMIM, Orphanet a odborné literatury)	<input type="checkbox"/>	Warburg micro syndrom (<i>RAB18, RAB3GAP1, RAB3GAP2, TBC1D20</i>)
<input type="checkbox"/>	Usher syndrom (15 genů – dle dat. OMIM, Orphanet a odborné literatury)	<input type="checkbox"/>	Weill-Marchesani syndrom (<i>ADAMTS17, ADAMTS10, FBN1, LTBP2</i>)
<input type="checkbox"/>	Vitreoretinopatie (geny vybrané dle dat. OMIM, Orphanet a odborné literatury)	<input type="checkbox"/>	Wolfram syndrom (<i>CISD2, WFS1</i>)

* 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.