

Žádanka k molekulárně genetickému vyšetření

**ONEMOCNĚNÍ A VADY SRDCE [A]
291 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:				
Datum a čas příjmu:				

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"/>	Alström syndrom (<i>ALMS1</i>)	<input type="checkbox"/>	Familiární progresivní převodní porucha (<i>NKX2-5, SCN1B, SCN5A, TRPM4</i>)
<input type="checkbox"/>	Amyloidóza (<i>APOA1, APOA2, APP, B2M, CST3, FGA, GSN, ITM2B, LYZ, PRNP, SAA1, TTR</i>)	<input type="checkbox"/>	Hypertrofická kardiomyopatie, HCM (34 genů – dle dat. OMIM, Orphanet a odborné literatury)
<input type="checkbox"/>	Aortální syndromy – skupina onemocnění (25 genů - Arterial tortuosity, Beals, Bikuspidální aortální chlopeč, Ehlers-Danlos - klasický a vaskulární typ, FTAAD, Loeys-Dietz, Marfan)	<input type="checkbox"/>	Kardiofaciokutánní syndrom (<i>BRAF, KRAS, MAP2K1, MAP2K2</i>)
<input type="checkbox"/>	Arterial tortuosity syndrom (<i>SLC2A10</i>)	<input type="checkbox"/>	Katecholaminergní polymorfní komorová tachykardie (<i>CALM1, CALM3, CASQ2, RYR2, TECRL, TRDN</i>)
<input type="checkbox"/>	Arytmogenní dysplázie pravé komory, ARVD (<i>CTNNA3, DSC2, DSG2, DSP, JUP, PKP2, RYR2, TGFB3, TMEM43</i>)	<input type="checkbox"/>	LEOPARD syndrom (<i>PTPN11, BRAF, RAF1</i>)
<input type="checkbox"/>	Bikuspidální aortální chlopeč (<i>GATA5, NOTCH1, ROBO4, SMAD6</i>)	<input type="checkbox"/>	Loeys-Dietz syndrom (<i>TGFBR1, TGFBR2, SMAD2, SMAD3, TGFB2, TGFB3</i>)
<input type="checkbox"/>	Brugada syndrom (21 genů – dle dat. OMIM, Orphanet a odborné literatury)	<input type="checkbox"/>	Long QT syndrom (19 genů – dle dat. OMIM, Orphanet a odborné literatury)
<input type="checkbox"/>	Costello syndrom (<i>HRAS</i>)	<input type="checkbox"/>	Marfan syndrom (<i>FBN1</i>)
<input type="checkbox"/>	Defekt septa síní a komor (<i>ACTC1, CITED2, CRELD1, GATA4, GATA5, GATA6, GJA1, MYH6, NKX2-5, NODAL, TBX3, TBX5, TBX20, TLL1</i>)	<input type="checkbox"/>	Náhlá srdeční smrt – bez stanovené příčiny
<input type="checkbox"/>	DiGeorge syndrom, VCF syndrom (22q11.2, <i>TBX1</i>)	<input type="checkbox"/>	Nonkompaktní kardiomyopatie, LVNC (<i>ACTC1, DTNA, FLNC, LDB3, MIB1, MYBPC3, MYH7, PRDM16, TAZ, TNNT2, TPM1</i>)
<input type="checkbox"/>	Dilatační kardiomyopatie, DCM (52 genů – dle dat. OMIM, Orphanet a odborné literatury)	<input type="checkbox"/>	Noonan syndrom (<i>PTPN11, BRAF, KRAS, LZTR1, NRAS, RAF1, RIT1, RRAS2, SOS1, SOS2, KAT6B, MRAS, RAS, RAS2</i>)
<input type="checkbox"/>	Ehlers-Danlos syndrom (19 genů – dle dat. OMIM, Orphanet a odborné literatury)	<input type="checkbox"/>	Noonan-like syndrom (<i>PPP1CB, CBL, SHOC2</i>)
<input type="checkbox"/>	Fabryho choroba (<i>GLA</i>)	<input type="checkbox"/>	Rasopatie – skupina onemocnění (21 genů – Costello, Kardiofaciokutánní s., Legius, LEOPARD, Noonan)
<input type="checkbox"/>	Fallotova tetralogie (<i>CITED2, GATA4, GATA5, GATA6, GDF1, JAG1, NKX2-5, NKX2-6, TBX1, ZFPM2</i>)	<input type="checkbox"/>	Restriktivní kardiomyopatie (<i>FLNC, MYPN, TNNI3, TNNT2</i>)
<input type="checkbox"/>	Familiární aneuryzma a disekce hrudní aorty, FTAAD (<i>ACTA2, LOX, MFAP5, MYH11, MYLK, PRKG1</i>)	<input type="checkbox"/>	Short QT syndrom (<i>CACNA2D1, KCNH2, KCNJ2, KCNQ1</i>)
<input type="checkbox"/>	Familiární fibrilace síní (<i>ABCC9, GATA5, GJA5, KCNA5, KCNE1, KCNJ2, KCNQ1, NPPA, SCN1B, SCN2B, SCN3B, SCN4B, SCN5A</i>)	<input type="checkbox"/>	Syndrom náhlého úmrtí kojence (<i>CAV3, GPD1L, KCNH2, KCNJ8, KCNQ1, PPA2, RYR2, SCN5A, SNTA1, TSPYL1</i>)
<input type="checkbox"/>	Familiární fibrilace komor (<i>DPP6, SCN5A</i>)	<input type="checkbox"/>	Viscerální heterotaxie (<i>ACVR2B, CFC1, LEFTY2, MNS1, MMP21, NODAL, PKD1L1, ZIC3</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.

 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: 3602444 Strana 2 (celkem 2) Revize číslo: 04


M 8194