

## Žádanka k molekulárně genetickému vyšetření



### ONEMOCNĚNÍ LEDVIN A CILIOPATIÍ [A] 600 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)
----------------------	---------------------------------	--

<b>Materiál:</b>			
<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			

<b>Účel vyšetření:</b>			
<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.

<b>Komentář:</b>

**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>ADPKD</b> ( <i>PKD1, PKD2, GANAB, BICC1, DNAJB11, IFT140, ALG5, ALG8, HNF1B, LRP5</i> )	<input type="checkbox"/>	<b>Hypokalcémie</b> ( <i>CASR, GNA11, FAM111A</i> )
<input type="checkbox"/>	<b>ADTKD: REN – related</b> ( <i>REN</i> ), <b>UMOD – related</b> ( <i>UMOD</i> ), <b>SEC61A1 – related</b> ( <i>SEC61A1</i> )	<input type="checkbox"/>	<b>Hypomagnesémie</b> ( <i>CLDN16, CLDN19, CNNM2, EGF, FXRD2, TRPM6</i> )
<input type="checkbox"/>	<b>Renální hypodysplázie, ageneze</b> (geny dle dat. OMIM, Orphanet a odborné literatury)	<input type="checkbox"/>	<b>Jeune syndrom</b> (geny dle dat. OMIM, Orphanet a odborné literatury)
<input type="checkbox"/>	<b>Alport syndrom</b> ( <i>COL4A3, COL4A4, COL4A5, COL4A6, MYH9, CFHR5</i> )	<input type="checkbox"/>	<b>Joubert syndrom</b> (geny dle dat. OMIM, Orphanet a odborné literatury)
<input type="checkbox"/>	<b>ARPKD</b> ( <i>PKHD1, DZIP1L, ALG9</i> )	<input type="checkbox"/>	<b>Laurence-Moon syndrom</b> ( <i>PNPLA6</i> )
<input type="checkbox"/>	<b>Atypický hemolytický uremický syndrom</b> ( <i>C3, CD46, CFB, CFH, CFHR1, CFHR3, CFI, DGKE, THBD</i> )	<input type="checkbox"/>	<b>Liddle syndrom</b> ( <i>SCNN1A, SCNN1B, SCNN1G</i> )
<input type="checkbox"/>	<b>Bardet-Biedl syndrom</b> (geny dle dat. OMIM, Orphanet a odborné literatury)	<input type="checkbox"/>	<b>Meckel-Gruber syndrom</b> (geny dle dat. OMIM, Orphanet a odborné literatury)
<input type="checkbox"/>	<b>Bartter syndrom</b> ( <i>BSND, CASR, CLCNKA, CLCNKB, KCNJ1, MAGED2, SLC12A1</i> )	<input type="checkbox"/>	<b>MURCS asociace</b> ( <i>WNT4</i> )
<input type="checkbox"/>	<b>BOR syndrom</b> ( <i>EYA1, SIX1, SIX5</i> )	<input type="checkbox"/>	<b>Nefrokalcinóza</b> (geny dle dat. OMIM, Orphanet a odborné literatury)
<input type="checkbox"/>	<b>COACH syndrom</b> ( <i>CC2D2A, INPP5E, TMEM67, RPGRIP1L</i> )	<input type="checkbox"/>	<b>Nefronoftíza</b> (geny dle dat. OMIM, Orphanet a odborné literatury)
<input type="checkbox"/>	<b>CAKUT</b> (vrozené anomálie ledvin a močových cest) (geny dle dat. OMIM, Orphanet a odborné literatury)	<input type="checkbox"/>	<b>Nefrotický syndrom</b> (geny dle dat. OMIM, Orphanet a odborné literatury)
<input type="checkbox"/>	<b>Cystinóza</b> ( <i>CTNS</i> )	<input type="checkbox"/>	<b>Nefrogenní diabetes insipidus</b> ( <i>AVPR2, AQP2</i> )
<input type="checkbox"/>	<b>Cystinurie</b> ( <i>SLC3A1, SLC7A9</i> )	<input type="checkbox"/>	<b>Papilorenální syndrom</b> ( <i>PAX2</i> )
<input type="checkbox"/>	<b>Dentova choroba</b> ( <i>CLCN5, OCRL</i> )	<input type="checkbox"/>	<b>Pierson syndrom</b> ( <i>LAMB2</i> )
<input type="checkbox"/>	<b>Denys-Drash syndrom</b> ( <i>WT1</i> )	<input type="checkbox"/>	<b>Prune belly syndrom</b> ( <i>CHRM3</i> )
<input type="checkbox"/>	<b>Dominantní hypofosfátemie s nefrolitiázou nebo osteoporózou</b> ( <i>SLC34A1, SLC9A3R1</i> )	<input type="checkbox"/>	<b>Prune belly syndrom</b> ( <i>CHRM3</i> )
<input type="checkbox"/>	<b>Fanconiho renotubulární syndrom</b> ( <i>EHHADH, SLC34A1, HNF4A, GATM, NDUFAF6</i> )	<input type="checkbox"/>	<b>Renální tubulární acidóza</b> ( <i>ATP6B1, ATP6V0A4, SLC4A1, SLC4A4</i> )
<input type="checkbox"/>	<b>FSGS – fokální segmentální glomeruloskleróza</b> (geny dle dat. OMIM, Orphanet a odborné literatury)	<input type="checkbox"/>	<b>Renální tubulární dysgeneze</b> ( <i>ACE, AGT, AGTR1, REN</i> )
<input type="checkbox"/>	<b>Fraser syndrom</b> ( <i>FRAS1, FREM2, GRIP1</i> )	<input type="checkbox"/>	<b>Renální tubulopatie</b> (geny dle dat. OMIM, Orphanet a odborné literatury)
<input type="checkbox"/>	<b>Gitelman syndrom</b> ( <i>CLCNKB, SLC12A3</i> )	<input type="checkbox"/>	<b>Senior-Loken syndrom</b> ( <i>CC2D2A, CEP164, CEP290, INVS, IQCB1, NPHP1, NPHP3, NPHP4, SDCCAG8, TMEM138, TMEM216, TMEM231, TMEM237, TRAF3IP1, WDR19, SCLT1, SLSN3, ZNF423</i> )
<input type="checkbox"/>	<b>Hyperkalcémie</b> ( <i>AP2S1, CASR, CDC73, CYP11B2, CYP24A1, GCM2, GNA11, SLC34A1</i> )	<input type="checkbox"/>	<b>Syndrom renálních cyst a diabetes</b> ( <i>HNF1B</i> )
<input type="checkbox"/>	<b>Hyperurikemická nefropatie</b> ( <i>HNFJ3, REN, SEC61A1, UMOD, HPRT1, MOCOS</i> )	<input type="checkbox"/>	<b>Townes-Brocks syndrom</b> ( <i>DACT1, SALL1</i> )
<input type="checkbox"/>	<b>Hyperoxalurie</b> ( <i>AGXT, GRHR, HOGA1</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](http://www.fno.cz).