

## Žádanka k molekulárně genetickému vyšetření



### Vrozená porucha sluchu [A] 429 genů (v4)\*

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>Vrozená porucha sluchu bez podezření na konkrétní syndrom</b>	<input type="checkbox"/>	<b>Oculodentodigitalní dysplázie (GJA1)</b>
<input type="checkbox"/>	<b>Alportův syndrom</b> (COL4A3, COL4A4, COL4A5, COL4A6)	<input type="checkbox"/>	<b>Oocytární maturace -deficit (ZP2)</b>
<input type="checkbox"/>	<b>Bartterův syndrom (SLC12A1/ZBTB20)</b>	<input type="checkbox"/>	<b>Palmoplantární keratóza/Vohwinkelův syndrom (GJB2)</b>
<input type="checkbox"/>	<b>Branchiootický / branchiootorenální syndrom (EYA1, SIX1, SIX5)</b>	<input type="checkbox"/>	<b>Pendredův syndrom (SLC26A4)</b>
<input type="checkbox"/>	<b>DOORS syndrom/epileptická encefalopatie/myoklonická epilepsie (TBC1D24)</b>	<input type="checkbox"/>	<b>Perraultův syndrom (CLPP, HARS2, HSD17B, LARS2)</b>
<input type="checkbox"/>	<b>Ektodermální dysplázie (TSPEAR)</b>	<input type="checkbox"/>	<b>Primrose syndrom (ZNF288)</b>
<input type="checkbox"/>	<b>Epsteinův / Sebastianův / Fechtnerův syndrom (MYH9)</b>	<input type="checkbox"/>	<b>Progresivní familiární intrahepatální cholestáza (TJP2)</b>
<input type="checkbox"/>	<b>FSGS - fokální segmentální glomeruloskleróza (INF2)</b>	<input type="checkbox"/>	<b>Sticklerův syndrom</b> (COL2A1, COL9A1, COL9A2, COL11A1)
<input type="checkbox"/>	<b>Charcot-Marie-Tooth nemoc (PRPS1)</b>	<input type="checkbox"/>	<b>Syndrom hluchoty – infertility (STRC/CATSPER2)</b>
<input type="checkbox"/>	<b>CHARGE syndrom (CHD7)</b>	<input type="checkbox"/>	<b>Syndrom SESAME (KCNJ10)</b>
<input type="checkbox"/>	<b>Chudley-McCulloughův syndrom (GPSM2)</b>	<input type="checkbox"/>	<b>Syndrom 3MC (MASP1)</b>
<input type="checkbox"/>	<b>Jervellův a Lange-Nielsenův syndrom (KCNE1, KCNQ1)</b>	<input type="checkbox"/>	<b>Treacher Collinsův syndrom (TCOF1, POLR1D)</b>
<input type="checkbox"/>	<b>Keutelův syndrom (MGP)</b>	<input type="checkbox"/>	<b>Usherův syndrom (ADGRV1, CDH23, CIB2, CLRN1, ESPN, GPR98, MYO7A, PCDH15, USH1C, USH1G, USH2A, WHRN)</b>
<input type="checkbox"/>	<b>Mohr-Tranebjaergův syndrom (TIMM8A)</b>	<input type="checkbox"/>	<b>Waardenburgův syndrom</b> (EDN3, EDNRB, MITF, PAX3, SNAI2, SOX10)
<input type="checkbox"/>	<b>Norrieho choroba (NDP)</b>	<input type="checkbox"/>	<b>Wolframův syndrom (WFS1)</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: 3602448    Strana 2 (celkem 2)    Revize číslo: 04



**M 8194**