

Žádanka k molekulárně genetickému vyšetření



**VZÁCNÁ ONEMOCNĚNÍ [A]
636 genů (v2)***

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"/>	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"/>	46,XY gonadální dysgeneze (<i>AR, SRY, NR0B1, NR5A1, CBX2, MAP3K1, DHH, AKR1C2, AKR1C4, ZFPM2, WT1, DHX37, SOX9</i>)	<input type="checkbox"/>	Crigler-Najjar syndrom (<i>UGT1A1</i>)
<input type="checkbox"/>	Aarskog-Scott syndrom (<i>FGD1</i>)	<input type="checkbox"/>	Crouzon syndrom (<i>FGFR2</i>) 
<input type="checkbox"/>	Adams-Oliver syndrom (<i>ARHGAP31, EOGT, DLL4, DOCK6, NOTCH1, RBPJ</i>)	<input type="checkbox"/>	Culler-Jones syndrom (<i>GLI2</i>) 
<input type="checkbox"/>	Achondrogeneze, hypochondrogeneze  (<i>COL2A1, SLC26A2, TRIP11</i>)	<input type="checkbox"/>	Cystická fibróza (<i>CFTR</i>)
<input type="checkbox"/>	Achondroplázie, hypochondroplázie, pseudoachondroplázie  (<i>FGFR3, COMP</i>)	<input type="checkbox"/>	Deformace plodu způsobené akinezi (Pena-Shokeir sy.) (<i>MUSK, MYOD1, RAPSIN, NUP88, SLC18A3, DOK7</i>)
<input type="checkbox"/>	Alagille syndrom (<i>JAG1, NOTCH2</i>) 	<input type="checkbox"/>	DiGeorge syndrom, VCF syndrom (22q11.2, <i>TBX1</i>) 
<input type="checkbox"/>	Angelman syndrom (15q11.2-q13, <i>UBE3A</i>)	<input type="checkbox"/>	Dubowitz syndrom (<i>LIG4, NSUN2</i>)
<input type="checkbox"/>	Antley-Bixler syndrom (<i>FGFR2, POR</i>) 	<input type="checkbox"/>	Ehlers-Danlos syndrom (19 genů – dle dat. OMIM, Orphanet a odborné literatury) 
<input type="checkbox"/>	Apert syndrom (<i>FGFR2</i>) 	<input type="checkbox"/>	Ektrodaktýlie (<i>TP63, CDH3</i>) 
<input type="checkbox"/>	Artrogrypóza (14 genů – dle dat. OMIM, Orphanet a odborné literatury)	<input type="checkbox"/>	Ellis-van Creveld syndrom (<i>EVC, EVC2</i>) 
<input type="checkbox"/>	Atelosteogeneze (<i>FLNB, SLC26A2</i>) 	<input type="checkbox"/>	Familiární hypospadie (<i>AR, MAMLD1</i>)
<input type="checkbox"/>	Bainbridge-Ropers syndrom (<i>ASXL3</i>)	<input type="checkbox"/>	Fenylketonurie (<i>PAH</i>)
<input type="checkbox"/>	Baller-Gerold syndrom (<i>RECQL4</i>) 	<input type="checkbox"/>	Floating-Harbor syndrom (<i>SRCAP</i>) 
<input type="checkbox"/>	Baraitser-Winter syndrom (<i>ACTB, ACTG1</i>)	<input type="checkbox"/>	Frontonazální dysplázie (<i>EFNB1, ALX3, ALX4, ALX1, SIX2, ZSWIM6</i>)
<input type="checkbox"/>	Beals syndrom (<i>FBN2</i>) 	<input type="checkbox"/>	Geleofyzická dysplázie (<i>FBN1, ADAMTSL2, LTBP3</i>)
<input type="checkbox"/>	Beckwith-Wiedemann syndrom (11p15.5, <i>CDKN1C, NSD1</i>)	<input type="checkbox"/>	Genitopatellar syndrom (<i>KAT6B</i>) 
<input type="checkbox"/>	Bohring-Opitz syndrom (<i>ASXL1</i>)	<input type="checkbox"/>	Goldenhar syndrom (<i>MYT1</i>)
<input type="checkbox"/>	Börjeson-Forsman-Lehmann syndrom (<i>PHF6</i>) 	<input type="checkbox"/>	Gorlin syndrom (<i>PTCH1, PTCH2, SUFU</i>)
<input type="checkbox"/>	Brachydaktýlie (14 genů – dle dat. OMIM, Orphanet a odborné literatury) 	<input type="checkbox"/>	Greigův syndrom cefalopolysyndaktylie (<i>GLI3</i>) 
<input type="checkbox"/>	Branchio-okulo-faciální syndrom (<i>TFAP2A</i>)	<input type="checkbox"/>	Haddad syndrom (<i>GDNF, RET, PHOX2B, EDN3, ASCL1</i>)
<input type="checkbox"/>	Carpenter syndrom (<i>MEGF8, RAB23</i>)	<input type="checkbox"/>	Hemochromatóza (<i>HFE, HJV, SLC40A1, HAMP, TFR2, FTH1, BMP2</i>)
<input type="checkbox"/>	CLOVE syndrom, somatic (<i>PIK3CA</i>)	<input type="checkbox"/>	Hirschsprungova choroba (13 genů – dle dat. OMIM, Orphanet a odborné literatury)
<input type="checkbox"/>	Coffin-Lowry syndrom (<i>RPS6KA3</i>)	<input type="checkbox"/>	Holoprosencefalie (18 genů – dle dat. OMIM, Orphanet a odborné literatury) 
<input type="checkbox"/>	Coffin-Siris syndrom (<i>ARID1A, ARID1B, ARID2, DPF2, SMARCA4, SMARCB1, SMARCC2, SMARCD1, SMARCE1, SOX11, SOX4, SMARCA2, BICRA</i>) 	<input type="checkbox"/>	Hyperimmunoglobulinemie D s periodickou horečkou (<i>MVK</i>)
<input type="checkbox"/>	Cohen syndrom (<i>VPS13B</i>) 	<input type="checkbox"/>	Hypogonadotropní hypogonadismus (46 genů – dle dat. OMIM, Orphanet a odborné literatury)
<input type="checkbox"/>	Cohen-Gibson syndrom (<i>EED</i>)	<input type="checkbox"/>	Hypotonie a PMR, infantilní (<i>NALCN, UNC80, TBCK</i>)
<input type="checkbox"/>	Cornelia de Lange syndrom (<i>NIPBL, SMC3, SMC1A, RAD21, HDAC8, BRD4</i>) 	<input type="checkbox"/>	CHARGE syndrom (<i>CHD7, SEMA3E</i>)  
<input type="checkbox"/>	Costello syndrom (<i>HRAS</i>) 	<input type="checkbox"/>	Chitayat syndrom (<i>ERF</i>)

<input type="checkbox"/>	IMAGE syndrom (<i>CDKN1C</i>)		<input type="checkbox"/>	Mabry syndrom (hyperfosfatázie a mentální retardace) (<i>PGAP2, PGAP3, PIGL, PIGO, PIGV, PIGW, PIGY</i>)	
<input type="checkbox"/>	Izolovaný deficit růstového hormonu (<i>GH1, GHR, GHRH, GHRHR, GHSR, BTK, HESX1, SOX3, RNPC3, BTK</i>)		<input type="checkbox"/>	Malý vzrůst - idiopatický (pouze <i>SHOX, FGFR3</i>)	
<input type="checkbox"/>	Jackson-Weiss syndrom (<i>FGFR1</i>)		<input type="checkbox"/>	Malý vzrůst - syndromový	
<input type="checkbox"/>	Kabuki syndrom (<i>KDM6A, KMT2D</i>)		<input type="checkbox"/>	Marfan syndrom (<i>FBN1</i>)	
<input type="checkbox"/>	Kabuki-like syndrom (<i>RAP1A, RAP1B</i>)		<input type="checkbox"/>	Marshall-Smith syndrom (<i>NFIX</i>)	
<input type="checkbox"/>	Kallmann syndrom (<i>ANOS1</i> , další geny viz. Hypogonadotropní hypogonadismus)		<input type="checkbox"/>	McCune-Albright syndrom, somatic (<i>GNAS</i>)	
<input type="checkbox"/>	Kapilární a arteriovenózní malformace (<i>RASA1, EPHB4</i>)		<input type="checkbox"/>	Meier-Gorlin syndrom (<i>ORC1, ORC4, ORC6, GMNN, CDT1, CDC6, CDC45, MCM5</i>)	
<input type="checkbox"/>	Kardiofaciokutánní syndrom (<i>BRAF, KRAS, MAP2K1, MAP2K2</i>)		<input type="checkbox"/>	Mnohočetná osteochondromatóza (exostóza) (<i>EXT1, EXT2</i>)	
<input type="checkbox"/>	KBG syndrom (<i>ANKRD11</i>)		<input type="checkbox"/>	Mowat-Wilson syndrom (<i>ZEB2</i>)	
<input type="checkbox"/>	Keipert syndrom (<i>GPC4</i>)		<input type="checkbox"/>	Muenke syndrom (<i>FGFR3 - p.Pro250Arg</i>)	
<input type="checkbox"/>	Klippel-Feil syndrom (<i>GDF6, GDF3, MEOX1, MYO18B, TBX2</i>)		<input type="checkbox"/>	Myhre syndrom (<i>SMAD4</i>)	
<input type="checkbox"/>	Klippel-Trénaunay-Weber syndrom (<i>RASA1, AGGF1</i>)		<input type="checkbox"/>	Nail-patella syndrom (<i>LMX1B</i>)	
<input type="checkbox"/>	Kombinovaný deficit hypofyzárních hormonů, genetické formy (<i>POU1F1, LHX4, LHX3, HESX1, OTX2, PROP1</i>)		<input type="checkbox"/>	Neurofibromatóza (<i>NF1, NF2</i>)	
<input type="checkbox"/>	Kongenitální adrenální hyperplázie (<i>CYP21A2, CYP17A1, CYP11B1, POR, HSD3B2, STAR</i>)		<input type="checkbox"/>	Neurofibromatóza-Noonan syndrom (<i>NF1</i>)	
<input type="checkbox"/>	Kongenitální oboustranná absence vas deferens (<i>CFTR, ADGRG2</i>)		<input type="checkbox"/>	Nicolaidis-Baraitser syndrom (<i>SMARCA2</i>)	
<input type="checkbox"/>	Kosaki overgrowth syndrom (<i>PDGFRB</i>)		<input type="checkbox"/>	Nijmegen breakage syndrom (<i>NBN</i>)	
<input type="checkbox"/>	Kranioektodermální dysplázie (<i>IFT122, IFT43, WDR35, WDR19</i>)		<input type="checkbox"/>	Noonan syndrom (<i>PTPN11, BRAF, KRAS, LZTR1, NRAS, RAF1, RIT1, RASA2, SOS1, SOS2, KAT6B, MRAS, RRAS, RRAS2, SPRED2</i>)	
<input type="checkbox"/>	Kraniosynostóza (14 genů – dle dat. OMIM, Orphanet a odborné literatury)		<input type="checkbox"/>	Noonan-like syndrom (<i>PPP1CB, CBL, SHOC2</i>)	
<input type="checkbox"/>	Langer mezomelická dysplázie, Leri-Weill dyschondroosteóza (<i>SHOX</i>)		<input type="checkbox"/>	Ohdo syndrom, Opitz-Kaveggia syndrom, Lujan-Fryns syndrom (<i>MED12</i>)	
<input type="checkbox"/>	Larsen syndrom (<i>B3GAT3, FLNB, GZF1</i>)		<input type="checkbox"/>	Opitz GBBB syndrom (<i>MID1, SPECC1L</i>)	
<input type="checkbox"/>	Laurin-Sandrow syndrom (<i>LMBR1</i>)		<input type="checkbox"/>	Otopalatodigitální syndrom (<i>FLNA</i>)	
<input type="checkbox"/>	Legius syndrom (<i>SPRED1</i>)		<input type="checkbox"/>	Overgrowth syndromy – skupina onemocnění (Beckwith-Wiedeman, Costello, Gorlin, Kosaki, Luscan-Lumish, Perlman, Simpson-Golabi-Behmel, Shashi-Pena, Sotos, Tattou-Brown-Rahman, Weaver, <i>PTEN</i> -related, <i>RASA1</i> -related)	
<input type="checkbox"/>	LEOPARD syndrom (<i>PTPN11, BRAF, RAF1</i>)		<input type="checkbox"/>	Pallister-Hall syndrom (<i>GLI3</i>)	
<input type="checkbox"/>	LIG4 syndrom (<i>LIG4</i>)		<input type="checkbox"/>	Perlman syndrom (<i>DIS3L2</i>)	
<input type="checkbox"/>	Lisencefalie, Miller-Dieker syndrom (<i>PAFAH1B1, ARX, TUBA1A, NDE1, LAMB1, KATNB1, CDK5, TMT3, MACF1, DCX, ACTB, POMT1, POMT2, RELN, YWHAE</i>)		<input type="checkbox"/>	Pfeiffer syndrom (<i>FGFR1, FGFR2</i>)	
<input type="checkbox"/>	Loeys-Dietz syndrom (<i>TGFBR1, TGFBR2, SMAD3, TGFB2, TGFB3</i>)		<input type="checkbox"/>	Pitt-Hopkins syndrom (<i>TCF4, CNTNAP2, NRXN1</i>)	
<input type="checkbox"/>	Luscan-Lumish syndrom (<i>SETD2</i>)		<input type="checkbox"/>	Polydaktýlie – nesyndromová (<i>GLI1, GLI3, IQCE, LMBR1, PITX1, ZNF141, CIBAR1, KIAA0825, FBLN1, HOXD13</i>)	
<input type="checkbox"/>	Lymfatická malformace (Milroyova nemoc) (<i>GJC2, FLT4, VEGFC, EPHB4, PIEZO1, ANGPT2, CALCRL, CELSR1, FOXC2, SOX18, TIE1</i>)		<input type="checkbox"/>	Rahman syndrom (<i>HIST1H1E</i>)	

<input type="checkbox"/>	RAPADILINO syndrom (<i>RECQL4</i>) 	<input type="checkbox"/>	Smith-Kingsmore syndrom (<i>MTOR</i>)
<input type="checkbox"/>	Rasopatie - skupina onemocnění (23 genů – Costello, Kardiofaciokutánní syndrom, Legius, LEOPARD, Neurofibromatóza, Neurofibromatóza-Noonan, Noonan)	<input type="checkbox"/>	Smith-Lemli-Opitz syndrom (<i>DHCR7</i>) 
<input type="checkbox"/>	Rett syndrom (<i>MECP2</i>) 	<input type="checkbox"/>	Smith-Magenis syndrom (<i>RAI1</i>)
<input type="checkbox"/>	Rett syndrom, atypický (<i>FOXG1, GABBR2, IQSEC2, NTNG1, CDKL5, STXBP1</i>) 	<input type="checkbox"/>	Sotos syndrom (<i>NSD1, NFIX, APC2</i>)
<input type="checkbox"/>	Robinow syndrom (<i>DVL1, WNT5A, DVL3, ROR2, NXN</i>)	<input type="checkbox"/>	Spondyloepimetafyzární dysplázie s kloubní volností (<i>B3GALT6, KIF22, EXOC6B</i>)
<input type="checkbox"/>	Rothmund-Thomson syndrom (<i>RECQL4, ANAPC1</i>)	<input type="checkbox"/>	Stickler syndrom (<i>COL2A1, COL9A1, COL9A2, COL9A3, COL11A1, COL11A2, GZF1, BMP4, LOXL3, LRP2</i>)   
<input type="checkbox"/>	Rozštěp rtu / patra – izolovaný (<i>MSX1, IRF6, NECTIN1, TP63, SUMO1, BMP4, DLX4, MEIS2</i>)	<input type="checkbox"/>	Syndaktylie – nesyndromová (<i>LMBR1, SHH, HOXD13, GLI3, GJA1, LRP4, BHLHA9, FBLN1, FGF16</i>) 
<input type="checkbox"/>	Rozštěp ruky / nohy (split hand/foot malformation) (<i>TP63, WNT10B, DLX5, DLX6, SEM1, BTRC, EPS15L1</i>)	<input type="checkbox"/>	TAR syndrom (<i>RBM8A</i>)
<input type="checkbox"/>	Rubinstein-Taybi syndrom (<i>CREBBP, EP300</i>) 	<input type="checkbox"/>	Tatton-Brown-Rahman syndrom (<i>DNMT3A</i>)
<input type="checkbox"/>	Saethre-Chotzen syndrom (<i>FGFR2, TWIST1</i>) 	<input type="checkbox"/>	Teleangiektázie, hereditární hemoragická (<i>GDF2, ENG, ACVRL1, SMAD4</i>)
<input type="checkbox"/>	Saul-Wilson syndrom (<i>COG4</i>) 	<input type="checkbox"/>	Thanatoforická dysplázie (<i>FGFR3</i>) 
<input type="checkbox"/>	SBBYSS syndrom (<i>KAT6B</i>) 	<input type="checkbox"/>	Treacher-Collins syndrom (<i>TCOF1, POLR1C, POLR1D, POLR1B</i>)
<input type="checkbox"/>	Scalp-ear-nipple syndrom (<i>KCTD1</i>)	<input type="checkbox"/>	Triple A syndrom (<i>AAAS</i>)
<input type="checkbox"/>	Seckel syndrom (<i>ATR, ATRIP, CENPJ, CEP152, DNA2, NIN, NSMCE2, RBBP8, CEP63, TRAP1, CENPE, PCNT, PLK4</i>) 	<input type="checkbox"/>	van der Woude syndrom (<i>IRF6, GRHL3</i>) 
<input type="checkbox"/>	Shashi-Pena syndrom (<i>ASXL2</i>)	<input type="checkbox"/>	Walker-Warburg syndrom (<i>POMT1, POMT2</i>) 
<input type="checkbox"/>	SHORT syndrom (<i>PIK3R1</i>) 	<input type="checkbox"/>	Weaver syndrom (<i>EZH2, EED, NSD1</i>)
<input type="checkbox"/>	Shprintzen-Goldberg syndrom (<i>SKI</i>) 	<input type="checkbox"/>	Weill-Marchesani syndrom (<i>FBN1, ADAMTS10, ADAMTS17, LTBP2</i>) 
<input type="checkbox"/>	Schwannomatóza (<i>NF2, LZTR1, SMARCB1</i>)	<input type="checkbox"/>	Wiedemann-Steiner syndrom (<i>KMT2A, SMC1A</i>)
<input type="checkbox"/>	Silver-Russel syndrom (11p15.5, 7p11.2-p13, <i>CDKN1C, IGF2, PLAG1, HMGA2, IGF1, IGF1R</i>)	<input type="checkbox"/>	Zvětšení foramina parietalia (<i>ALX4, MSX2</i>) 
<input type="checkbox"/>	Simpson-Golabi-Behmel syndrom (<i>GPC3, OFD1</i>) 	<input type="checkbox"/>	

Vysvětlivky:

	Onemocnění a vady srdce [A] -263 genů (v4)*		Onemocnění ledvin [A] - 484 genů (v4)*		Vrozené kostní anomálie [A] - 1029 genů (v3)*
	Vzácná onemocnění [A] - 636 genů (v2)*		Onemocnění a vady očí [A] -637 genů (v3)*		Vrozená porucha sluchu [A] - 359 genů (v3)*
	Mentální retardace a Mikrocefalie [A] - 701 genů (v2)*		Neurodegenerativní onemocnění [A] - 190 genů (v2)*		Onkogenetika [A]

* 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. a www.slg.cz