

Žádanka k molekulárně genetickému vyšetření



ONEMOCNĚNÍ LEDVIN [A] 484 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)
----------------------	---------------------------------	--

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"/>	ADPKD (<i>PKD1, PKD2, GANAB, BICC1, DNAJB11, ALG8, HNF1B</i>)	<input type="checkbox"/>	Hypokalcémie (<i>CASR, GNA11, FAM111A</i>)
<input type="checkbox"/>	ADTKD: REN – related (<i>REN</i>), UMOD – related (<i>UMOD</i>), SEC61A1 – related (<i>SEC61A1</i>)	<input type="checkbox"/>	Hypomagnesémie (<i>CLDN16, CLDN19, CNNM2, EGF, FXRD2, TRPM6</i>)
<input type="checkbox"/>	Renální hypodysplázie, ageneze (52 genů – dle dat. OMIM, Orphanet a odborné literatury)	<input type="checkbox"/>	Jeune syndrom (22 genů – dle dat. OMIM, Orphanet a odborné literatury)
<input type="checkbox"/>	Alport syndrom (<i>COL4A3, COL4A4, COL4A5, COL4A6, MYH9, CFHR5</i>)	<input type="checkbox"/>	Joubert syndrom (geny dle dat. OMIM, Orphanet a odborné literatury)
<input type="checkbox"/>	ARPKD (<i>PKHD1, DZIP1L</i>)	<input type="checkbox"/>	Laurence-Moon syndrom (<i>PNPLA6</i>)
<input type="checkbox"/>	Atypický hemolytický uremický syndrom (<i>C3, CD46, CFB, CFH, CFHR1, CFHR3, CFI, DGKE, THBD</i>)	<input type="checkbox"/>	Liddle syndrom (<i>SCNN1A, SCNN1B, SCNN1G</i>)
<input type="checkbox"/>	Bardet-Biedl syndrom (27 genů – dle dat. OMIM, Orphanet a odborné literatury)	<input type="checkbox"/>	Meckel-Gruber syndrom (20 genů – dle dat. OMIM, Orphanet a odborné literatury)
<input type="checkbox"/>	Bartter syndrom (<i>BSND, CASR, CLCNKA, CLCNKB, KCNJ1, MAGED2, SLC12A1</i>)	<input type="checkbox"/>	MURCS asociace (<i>WNT4</i>)
<input type="checkbox"/>	BOR syndrom (<i>EYA1, SIX1, SIX5</i>)	<input type="checkbox"/>	Nefrokalcinóza (geny dle dat. OMIM, Orphanet a odborné literatury)
<input type="checkbox"/>	COACH syndrom (<i>CC2D2A, INPP5E, TMEM67, RPGRIP1L</i>)	<input type="checkbox"/>	Nefronoftíza (24 genů – dle dat. OMIM, Orphanet a odborné literatury)
<input type="checkbox"/>	CAKUT (vrozené anomálie ledvin a močových cest) (53 genů – dle dat. OMIM, Orphanet a odborné literatury)	<input type="checkbox"/>	Nefrotický syndrom (59 genů – dle dat. OMIM, Orphanet a odborné literatury)
<input type="checkbox"/>	Cystinóza (<i>CTNS</i>)	<input type="checkbox"/>	Nefrogenní diabetes insipidus (<i>AVPR2, AQP2</i>)
<input type="checkbox"/>	Cystinurie (<i>SLC3A1, SLC7A9</i>)	<input type="checkbox"/>	Papilorenální syndrom (<i>PAX2</i>)
<input type="checkbox"/>	Dentova choroba (<i>CLCN5, OCRL</i>)	<input type="checkbox"/>	Pendred syndrom (<i>SLC26A4</i>)
<input type="checkbox"/>	Denys-Drash syndrom (<i>WT1</i>)	<input type="checkbox"/>	Pierson syndrom (<i>LAMB2</i>)
<input type="checkbox"/>	Dominantní hypofosfátemie s nefrolitiázou nebo osteoporózou (<i>SLC34A1, SLC9A3R1</i>)	<input type="checkbox"/>	Prune belly syndrom (<i>CHRM3</i>)
<input type="checkbox"/>	Fanconioho renotubulární syndrom (<i>EHHADH, SLC34A1, HNF4A, GATM, NDUFAF6</i>)	<input type="checkbox"/>	Renální glykosurie (<i>SLC5A2</i>)
<input type="checkbox"/>	FSGS – fokální segmentální glomeruloskleróza (43 genů – dle dat. OMIM, Orphanet a odborné literatury)	<input type="checkbox"/>	Renální tubulární acidóza (<i>ATP6B1, ATP6V0A4, SLC4A1, SLC4A4</i>)
<input type="checkbox"/>	Fraser syndrom (<i>FRAS1, FREM2, GRIP1</i>)	<input type="checkbox"/>	Renální tubulární dysgeneze (<i>ACE, AGT, AGTR1, REN</i>)
<input type="checkbox"/>	Gitelman syndrom (<i>CLCNKB, SLC12A3</i>)	<input type="checkbox"/>	Renální tubulopatie (geny dle dat. OMIM, Orphanet a odborné literatury)
<input type="checkbox"/>	Hyperkalcémie (<i>AP2S1, CASR, CYP11B2, CYP24A1, GNA11, SLC34A1</i>)	<input type="checkbox"/>	Senior-Loken syndrom (<i>CEP164, CEP290, INVS, IQCB1, NPHP1, NPHP3, NPHP4, SDCCAG8, TRAF3IP1, WDR19, SCLT1, SLSN3</i>)
<input type="checkbox"/>	Hyperurikemická nefropatie (<i>HNFJ3, REN, SEC61A1, UMOD</i>)	<input type="checkbox"/>	Syndrom renálních cyst a diabetes (<i>HNF1B</i>)
<input type="checkbox"/>	Townes-Brocks syndrom (<i>DACT1, SALL1</i>)		

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

 Zdravotnická laboratoř č. 8194 akreditovaná ČIA
 podle ČSN EN ISO 15189:2013

[A] – vyšetření v rozsahu akreditace (Ize uplatnit flexibilní přístup k rozsahu akreditace)
