

## Žádanka k molekulárně genetickému vyšetření



### Vrozená porucha sluchu [A] 359 genů (v3)\*

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"/>	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-Tranebjærgův syndrom (TIMM8A)</b>		<input type="checkbox"/>	<b>Waardenburgův syndrom (EDN3, EDNRB, MITF, PAX3, SNAI2, SOX10)</b>	
<input type="checkbox"/>	<b>Norrieho choroba (NDP)</b>		<input type="checkbox"/>	<b>Wolframův syndrom (WFS1)</b>	

**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](http://www.fno.cz). a [www.slg.cz](http://www.slg.cz)