

### 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)
----------------------	---------------------------------	--

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

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

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