

Žádanka k molekulárně genetickému vyšetření



MENTÁLNÍ RETARDACE a MIKROCEFALIE [A] 701 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"/>	Mentální retardace bez podezření na konkrétní syndrom	<input type="checkbox"/>	Mentální retardace-hyperfosfatázie (PGAP2, PGAP3, PIGO, PIGV, PIGY)
<input type="checkbox"/>	Mikrocefalie bez podezření na konkrétní syndrom	<input type="checkbox"/>	Mentální retardace autozomálně dominantní - 59 genů dle OMIM
<input type="checkbox"/>	Aicardi-Goutieres syndrom (ADAR, IFIH1, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, SAMD1, TREX1)	<input type="checkbox"/>	Mentální retardace autozomálně recesivní - 52 genů dle OMIM
<input type="checkbox"/>	Börjeson-Forsman-Lehmann syndrom (PHF6) 	<input type="checkbox"/>	Mentální retardace nesyndromologická - 29 genů dle OMIM
<input type="checkbox"/>	Cohen syndrom (VPS13B) 	<input type="checkbox"/>	Mentální retardace syndromologická - 43 genů dle OMIM
<input type="checkbox"/>	Coffin-Siris syndrom (ARID1A, ARID1B, ARID2, DPFF2, SMARCA4, SMARCB1, SMARCC2, SMARCD1, SMARCE1, SOX11, SOX4) 	<input type="checkbox"/>	Mikrocefalie primární (ANKLE2, ASPM, CDK5RAP2, CDK6, CEP135, CEP152, CENPJ, CIT, COPB2, KIF14, KNL1, LMNB1, LMNB2, MAP11, MCPH1, MFSD2A, NCAPD2, NCAPD3, NCAPH, NUP37, PHC1, SASS6, STIL, WDR62, ZNF335)
<input type="checkbox"/>	Cornelia de Lange syndrom (ANKRD11, BRD4, HDAC8, NIPBL, RAD21, SMC1A, SMC3) 	<input type="checkbox"/>	Mowat-Wilson syndrom (ZEB2) 
<input type="checkbox"/>	Encefalopatie vývojová, epileptická (27 genů uvedených na OMIM)	<input type="checkbox"/>	Neurovývojové poruchy spojené s mikrocefalií - 47 genů dle OMIM
<input type="checkbox"/>	Encefalopatie jiné (EHTE1, FBXL4, MFF, TBCD, TRAPPC12)	<input type="checkbox"/>	Ohdo syndrom, Opitz-Kaveggia syndrom, Lujan-Fryns syndrom (MED12) 
<input type="checkbox"/>	Feingold syndrom (MYCN, MIR17HG)	<input type="checkbox"/>	Periventrikulární heterotopie (ARFGF2, MAP1B)
<input type="checkbox"/>	Galloway-Mowat syndrom (LAGE3, NUP107, NUP133, OSGEP, TP53RK, TPRKB, WDR4, WDR73) 	<input type="checkbox"/>	Phelan-McDermid syndrom (SHANK3)
<input type="checkbox"/>	Helsmoortel-van der Aa syndrom (ADNP)	<input type="checkbox"/>	Pontocerebelární hypoplazie (AGTPBP1, AMPD2, ATAD3A, CASK, COASY, CLP1, EXOSC3, EXOSC8, EXOSC9, CHMP1A, PCLO, RARS2, SEPSECS, TBC1D23, TOE1, TSEN15, TSEN2, TSEN34, TSEN54, VPS51, VPS53, VRK1)
<input type="checkbox"/>	Holoprosencefalie (CDON, CNOT1, DISP1, DLL1, FGF8, FOXH1, GAS1, GLI2, NODAL, PTCH1, SHH, SIX3, STAG2, TGIF1, ZIC2) 	<input type="checkbox"/>	Renpenning syndrom (PQBP1)
<input type="checkbox"/>	Hydrocefalus (L1CAM, CCDC88C, MPDZ, PTEN, POMT1, POMT2, POMGNT1, ISPD, FKTN, FKRP, DAG1, B3GALNT2, POMK a dalších 24 genů dle OMIM)	<input type="checkbox"/>	Rett /Rett like syndrom (MECP2, CDKL5, FOXG1, IQSEC2) 
<input type="checkbox"/>	CHARGE syndrom (CHD7, SEMA3E)  	<input type="checkbox"/>	Rubinstein-Taybi / Menke-Hennekam syndrom (CREBBP, EP300) 
<input type="checkbox"/>	Kalcifikace mozku, typ Rajabové (FARSA, FARSB)	<input type="checkbox"/>	Seckel syndrom (ATR, ATRIP, CENPE, CENPJ, CEP152, CEP63, DNA2, NIN, NSMCE2, PCNT, PLK4, RBBP8, TRAIIP) 
<input type="checkbox"/>	KBG syndrom (ANKRD11) 	<input type="checkbox"/>	Schizencefalie (EMX2, SHH, SIX3)
<input type="checkbox"/>	Kleefstra syndrom (EHMT1, KMT2C)	<input type="checkbox"/>	Simpson-Golabi-Behmel syndrom (GPC3)  
<input type="checkbox"/>	Kortikální dysplázie (CTNNA2, KIF2A, KIF5C, TUBA8, TUBB, TUBB2A, TUBB2B, TUBB3, TUBG1) 	<input type="checkbox"/>	Trichothiodystrofie (ERCC2, ERCC3, GTF2E2, GTF2H5, MPLKIP, RNF113A, TARS1)
<input type="checkbox"/>	Leukodystrofie (ACBD5, AIFM1, AIMP1, AIMP2, LMNB1, PLEKHG2, PYCR2, RARS1, UFM1, VPS11)	<input type="checkbox"/>	Vrozená porucha glykosylace (ALG1, ALG3, ALG9, ALG11, ALG12, ALG13, COG1, COG2, COG4, COG5, COG6, COG7, DPAGT1, CPM1, RUT8, GALNT2, PMM2, RFT1, SLC35A2, SLC35C1, SSR4, STT3A, STT3B, TMEM165)
<input type="checkbox"/>	Lisencefalie (ACTB, ARX, CDK5, DCX, KATNB1, LAMB1, MACF1, NDE1, PAFAH1B1, PHGDH, POMT1, POMT2, RELN, TMTC3, TUBA1A) 	<input type="checkbox"/>	Velokardiofaciální syndrom (TBX1) 
<input type="checkbox"/>	Meier-Gorlin syndrom (CDC45, CDC6, CDT1, GMNN, MCM5, ORC1, ORC4, ORC6) 	<input type="checkbox"/>	White-Sutton syndrom (POGZ)

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)

Katalog tiskopisů FNO - složka NLP, Kód MTZ: 3602279 Strana 2 (celkem 2) Revize číslo: 01

