

Žádanka k molekulárně genetickému vyšetření
NGS-MPS ANALÝZA – GERMINÁLNÍ GENOM

Jméno a příjmení:				Jméno lékaře, odbornost, IČP/IČZ, Razítko a podpis:
Číslo pojištění:				
Kód pojišťovny:		Pohlaví:	☐ muž ☐ žena	
Základní diagnóza:		ORPHA:		
Datum a čas odběru:				
Datum a čas přezkoumání:	(vyplňuje LAB)			
Datum a čas příjmu:	(vyplňuje LAB)			

Provedení vyšetření:	☐ Rutina	☐ Statim (po předchozí domluvě)
----------------------	---------------------------------	--

Materiál:			
☐ Izolovaná DNA	☐ Periferní krev (EDTA)	☐ Plodová voda	☐ Choriová tkáň
☐ Jiný:			

Účel vyšetření:	
☐	Určení - potvrzení diagnózy
☐	Konfirmační test (z druhého nezávislého odběru)
☐	Přehodnocení původního nálezu
☐	Prediktivní test u rodinného příslušníka probanda / partnera probanda

Jméno a příjmení probanda:				
Příbuzenský vztah k probandovi:		Číslo pojištění:		
Sekvenční varianta:		Gen:		Panel / WES:
Sekvenční varianta:		Gen:		Panel / WES:
Sekvenční varianta:		Gen:		Panel / WES:
Sekvenční varianta:		Gen:		Panel / WES:
Sekvenční varianta:		Gen:		Panel / WES:

K vyšetření je nutný informovaný souhlas pacienta			
☐	IS je dodaný společně se žádankou	☐	IS je založený v lékařské dokumentaci (nutno doplnit body níže)
Pacient s uložením vzorku pro další analýzu		☐ souhlasí	☐ nesouhlasí
Pacient s uložením a anonymním využitím DNA k výzkumu		☐ souhlasí	☐ nesouhlasí
Pacient se sdělením neočekávaných nálezů		☐ souhlasí	☐ nesouhlasí

Při indikaci vyšetření věnujte prosím pozornost všem částem A - D

A Požadované NGS vyšetření - zvolte jeden z přístupů zpracování vzorků v laboratoři
Povinný údaj

- ☐ **CÍLENÝ PANEL GENŮ + hodnocení cíleného panelu genů**
Indikace možná v souvislosti s uvedenou dg. jen 1x za život. K dispozici jsou data jen z vybraného panelu genů.
- ☐ **WES + hodnocení pouze virtuálního panelu genů**
Indikace možná v souvislosti s uvedenou dg. jen 1x za život. Možnost došetření jiného virtuálního panelu.
- ☐ **Hodnocení dalšího virtuálního panelu genů z WES dat uložených v laboratoři**
Nutné zvolit jinou dg. než při primárním WES vyšetření.
- ☐ **WES + kompletní hodnocení genů v korelaci s uvedenými HPO terms (specifikujte v oddíle D)**
Indikace možná jen 1x za život. Při tomto požadavku zaslat k vyšetření optimálně trio: proband a rodiče.

B Specifikujte cílený panel nebo virtuální panel z WES (k dispozici jsou obě varianty)*
Povinný údaj (netýká se kompletní WES)

- | | |
|--|--|
| ☐ Onemocnění a vady srdce | ☐ Familiární cerebrální kavernózní malformace |
| ☐ Onemocnění ledvin a ciliopatií | ☐ Familiární hypercholesterolemie |
| ☐ Onemocnění a vady očí (včetně mt genomu) | ☐ Obezita s časným nástupem |
| ☐ Vzácná onemocnění | ☐ Porucha metabolismu surfaktantu |
| ☐ Vrozené kostní anomálie | ☐ Primární ciliární dyskineze |
| ☐ Vrozená porucha sluchu (včetně mt genomu) | ☐ Rezistence na thyroidální hormony |
| ☐ Neurodegenerativní onemocnění | ☐ Hereditární nádorové syndromy |

Specifikujte virtuální panel z WES (cílený panel není k dispozici)

- | | |
|---|---|
| ☐ Mentální retardace a mikrocefalie / makrocefalie | ☐ Jiný (specifikujte): |
| ☐ Epilepsie a epileptické syndromy | |
| ☐ Mitochondriální onemocnění | |

C Specifikujte onemocnění (klinická diagnóza, OA, RA, anebo dodání klinické genetické zprávy)
Povinný údaj

D HPO terms (Human Phenotype Ontology)
Povinný údaj pro kompletní WES / v jiném případě vhodný údaj

Poznámka:

* Seznam vyšetřovaných genů a oblastí viz aktuální Seznam činností prováděných v rámci flexibilního rozsahu akreditace, www.fno.cz a www.slg.cz.