

## Žádanka k molekulárně genetickému vyšetření



### NEURODEGENERATIVNÍ ONEMOCNĚNÍ [A] 190 genů (v2)\*

|                          |   |  |  |
|--------------------------|---|--|--|
| Jméno a příjmení:        |   | Jméno lékaře, odbornost, IČP/IČZ,<br>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"/> | Jiný          | <input type="checkbox"/> | Choriová tkáň         | <input type="checkbox"/> |              |

|                            |   |  |  |
|----------------------------|---|--|--|
| <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>Neurodegenerace bez podezření na konkrétní syndrom</b>   | <input type="checkbox"/> | <b>CADASIL / CARASIL</b> ( <i>NOTCH3, HTRA1</i> )   |
| <input type="checkbox"/>  | <b>Alzheimerova choroba</b> ( <i>PSEN1, PSEN2, APP, aj.</i> )   | ♥                        | <input type="checkbox"/>  |
| <input type="checkbox"/>  | <b>Demence / Demence s časným nástupem</b>  | <input type="checkbox"/> | <b>Parkinsonova choroba</b> ( <i>PINK1, PARK7, ATP13A2, DNAJC6, SNCA, PRKN, CHCHD2, VPS13C, SYNJ1, FBXO7, PLA2G6, aj.</i> )   |
| <input type="checkbox"/>  | <b>Frontotemporální demence</b><br>( <i>PSEN1, MAPT, GRN, C9orf72, TBK1, SQSTM1, CHCHD10, OPTN, UBQLN2, CHMP2B, TARDBP, VCP, aj.</i> )  | ♥                        | <input type="checkbox"/>  |
| <input type="checkbox"/>  | <b>Difúzní leukoencefalopatie</b> ( <i>CSF1R</i> )  | <input type="checkbox"/> | <b>Sandhoffova choroba</b> ( <i>HEXB</i> )  |
| <input type="checkbox"/>  | <b>Dystonie</b> ( <i>SLC2A1, PRKRA, TOR1A, SGCE, THAP1, ANO3, GCH1, PRRT2, COL6A3, PNKD, GNAL, TUBB4A, KMT2B, ATP1A3, TAF1, KCTD17, HPCA, SLC30A10, SLC39A14</i> )                          | 🧐👁️                      | <input type="checkbox"/>  |
| <input type="checkbox"/>  | <b>Spastická paraplegie</b> ( <i>SPAST, REEP1, HSPD1, KIF1A, KIF5A, KIF1C, ATL1, NIPA1, SLC33A1, WASHC5, UBAP1, ALDH18A1, ZFYVE27, BSCL2, SPG7, RTN2, CPT1C, ATP13A2, FA2H, PLP1, aj.</i> ) | <input type="checkbox"/> | <b>Kalcifikace bazálních ganglií, idiopatická</b><br>( <i>MYORG, XPR1, PDGFRB, SLC20A2, JAM2</i> )  |
| <input type="checkbox"/>  |   | <input type="checkbox"/> | <b>Spinocerebelární ataxie</b> ( <i>ATL1, ATXN2, ATXN3, CRAT, SETX, SQSTM1, WDR45, PUM1, DAB1, TMEM240, KCND3, ITPR1, FAT2, ELOVL4, ELOVL5, GRM1, TBP, FGF14, TTBK2, CACNA1B, CACNA1G, KCNC3, PDYN, TGM6, APTX, aj.</i> ) |
| <input type="checkbox"/>  |   | <input type="checkbox"/> | <b>Amyotrofická laterální skleróza</b> ( <i>ALS2, ERBB4, TUBA4A, MATR3, FIG4, SIGMAR1, SETX, OPTN, ANXA11, PRPH, ANG, HNRNPA1, SPF11, UBQLN2, TARDBP, FUS, NEFH, DCTN1, C9orf72 aj.</i> )                                 |

| Vysvětlivky: |   |    |   |
|--------------|---|----|---|
| ♥            | Onemocnění a vady srdce [A]<br>- 263 genů (v4)*           | 👂  | Onemocnění ledvin [A]<br>- 484 genů (v4)*             |
| 💎            | Vzácná onemocnění [A]<br>- 636 genů (v2)*                 | 👁️ | Onemocnění a vady očí [A]<br>- 637 genů (v3)*         |
| 🧐            | Mentální retardace a Mikrocefalie [A]<br>- 701 genů (v2)* | 🧬  | Neurodegenerativní onemocnění [A]<br>- 190 genů (v2)* |
|              |   | 🦴  | Vrozené kostní anomálie [A]<br>- 1029 genů (v3)*      |
|              |   | 👂  | Vrozená porucha sluchu [A]<br>- 359 genů (v3)*        |
|              |   | 🧬  | 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)