

Žádanka k molekulárně genetickému vyšetření



**ONEMOCNĚNÍ A VADY OČÍ [A]
637 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) |
|----------------------|---------------------------------|--|

| | | | |
|--|--|---------------------------------------|--|
| 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"/> | Achromatopsie (<i>ATF6, CNGA3, CNGB3, GNAT2, PDE6C, PDE6H</i>) | <input type="checkbox"/> | Chédiak-Higashi syndrom (<i>LYST</i>) |
| <input type="checkbox"/> | Akro-renálně-okulární syndrom, Duane-Radial Ray syndrom (<i>SALL4</i>) | <input type="checkbox"/> | Chorioretinální atrofie (<i>TEAD1, ADAMTS18</i>) |
| <input type="checkbox"/> | Alagille syndrom (<i>JAG1, NOTCH2</i>)  | <input type="checkbox"/> | Katarakty (geny vybrané dle dat. OMIM, Orphanet a odborné literatury) |
| <input type="checkbox"/> | Åland Islands eye disease (<i>CACNA1F</i>) | <input type="checkbox"/> | Keratokonius (<i>VSX1</i>) |
| <input type="checkbox"/> | Albinismus oční, okulokutánní; vrozený nystagmus (34 genů – dle dat. OMIM, Orphanet a odborné literatury) | <input type="checkbox"/> | Kolobom oční (geny vybrané dle dat. OMIM, Orphanet a odborné literatury) |
| <input type="checkbox"/> | Alström syndrom (<i>ALMS1</i>)  | <input type="checkbox"/> | Léberova kongenitální amauroza (25 genů – dle dat. OMIM, Orphanet a odborné literatury) |
| <input type="checkbox"/> | Aniridie (<i>PAX6, CYP1B1, FOXC1, ELP4, PITX2, BDNF, ITPR1, TRIM44, WT1</i>) | <input type="checkbox"/> | Makulární degenerace (geny vybrané dle dat. OMIM, Orphanet a odborné literatury) |
| <input type="checkbox"/> | Anoftalmie; mikroftalmie (geny vybrané dle dat. OMIM, Orphanet a odborné literatury) | <input type="checkbox"/> | Mikroftalmie; anoftalmie (geny vybrané dle dat. OMIM, Orphanet a odborné literatury) |
| <input type="checkbox"/> | Atrofie optického nervu, atrofie optiku, optická atrofie (geny vybrané dle dat. OMIM, Orphanet a odborné literatury) | <input type="checkbox"/> | Myopie (geny vybrané dle dat. OMIM, Orphanet a odborné literatury) |
| <input type="checkbox"/> | Axenfeld-Rieger syndrom, Axenfeldova anomálie (<i>FOXC1, PITX2</i>) | <input type="checkbox"/> | Noční slepota, vrozená stacionární, šeroslepost (22 genů – dle dat. OMIM, Orphanet a odborné literatury) |
| <input type="checkbox"/> | Bestova viteliformní dystrofie makuly (Bestova choroba) (<i>BEST1</i>) | <input type="checkbox"/> | Norrie choroba (<i>NDP</i>) |
| <input type="checkbox"/> | Bestrofinopatie, autozomálně recesivní (<i>BEST1</i>) | <input type="checkbox"/> | Oguchiho choroba (<i>GRK1, SAG</i>) |
| <input type="checkbox"/> | Bietti crystalline dystrophy (<i>CYP4V2</i>) | <input type="checkbox"/> | Oftalmoplegie, progresivní (geny vybrané dle dat. OMIM, Orphanet a odborné literatury) |
| <input type="checkbox"/> | Blue cone monochromacy, barvoslepost (<i>OPN1LW, OPN1MW, OPN1SW</i>) | <input type="checkbox"/> | Peters-plus syndrom (<i>B3GLCT</i>) |
| <input type="checkbox"/> | Botnická retinální dystrofie (<i>RLBP1</i>) | <input type="checkbox"/> | Petersova anomálie (<i>CYP1B1, FOXC1, FOXE3, PAX6, PITX2</i>) |
| <input type="checkbox"/> | Bradyopsie (<i>RGS9, RGS9BP</i>) | <input type="checkbox"/> | Piebaldismus (<i>KIT, SNAI2</i>) |
| <input type="checkbox"/> | Branchio-okulo-faciální syndrom (<i>TFAP2A</i>) | <input type="checkbox"/> | Rešumova choroba adultní/infantilní (15 genů – dle dat. OMIM, Orphanet a odborné literatury) |
| <input type="checkbox"/> | Coats disease; Coats plus syndrom (<i>NDP, CTC1, STN1</i>) | <input type="checkbox"/> | Retinální dystrofie (dle dat. OMIM, Orphanet a odborné literatury) |
| <input type="checkbox"/> | Cone dystrofie; Cone-rod dystrofie (geny vybrané dle dat. OMIM, Orphanet a odborné literatury) | <input type="checkbox"/> | Retinitis pigmentosa (dle dat. OMIM, Orphanet a odborné literatury) |
| <input type="checkbox"/> | Duan retrakční syndrom (<i>CHN1, COL25A1, MAFB</i>) | <input type="checkbox"/> | Retinitis punctata albescens (<i>PRPH2, RLBP1, RDH5, RHO</i>) |
| <input type="checkbox"/> | Dystrofie rohovky (34 genů – dle dat. OMIM, Orphanet a odborné literatury) | <input type="checkbox"/> | Retinopatie (geny vybrané dle dat. OMIM, Orphanet a odborné literatury) |
| <input type="checkbox"/> | Ectopia lentis (<i>FBN1, ADAMTSL4, LTBP2</i>) | <input type="checkbox"/> | Retinoschisis (<i>NR2E3, RS1</i>) |
| <input type="checkbox"/> | Familial drusen, Doyne honeycomb retinal dystrophy (<i>CFH, CFI, EFEMP1</i>) | <input type="checkbox"/> | Rod-cone dystrofie (geny vybrané dle dat. OMIM, Orphanet a odborné literatury) |
| <input type="checkbox"/> | Fuchsova endotelová dystrofie rohovky (<i>AGBL1, COL8A2, SLC4A11, TCF4, ZEB1</i>) | <input type="checkbox"/> | Septooptická dysplázie (20 genů – dle dat. OMIM, Orphanet a odborné literatury) |
| <input type="checkbox"/> | Fundus albipunctatus (<i>PRPH2, RLBP1, RDH5, RHO</i>) | <input type="checkbox"/> | SHORT syndrom (<i>PIK3R1</i>)  |
| <input type="checkbox"/> | Glaukom: juvenilní, primární, sekundární, vrozený (geny vybrané dle dat. OMIM, Orphanet a odborné literatury) | <input type="checkbox"/> | Sorsbyho dystrofie fundu (<i>TIMP3</i>) |
| <input type="checkbox"/> | Gyrátová atrofie cévnatky a sítnice (<i>OAT</i>) | <input type="checkbox"/> | Stargardtova makulární degenerace, Stargardtova choroba (<i>ABCA4, CNGB3, ELOVL4, PRPH2, PROM1, RIMS1</i>) |
| <input type="checkbox"/> | Hermansky-Pudlak syndrom (<i>AP3B1, AP3D1, BLOC1S3, BLOC1S6, DTNBP1, HPS1, HPS3, HPS4, HPS5, HPS6</i>) | <input type="checkbox"/> | Stickler syndrom (<i>COL2A1, COL9A1, COL9A2, COL9A3, COL11A1, COL11A2, GZF1, BMP4, LOXL3, LRP2</i>)    |
| <input type="checkbox"/> | Hypoplázie očního nervu (<i>PAX6, OTX2, SLC38A8, SOX2</i>) | <input type="checkbox"/> | Šeroslepost, noční slepota (22 genů – dle dat. OMIM, Orphanet a odborné literatury) |

| | | | |
|--------------------------|--|--------------------------|---|
| <input type="checkbox"/> | Tangier disease (<i>ABCA1</i>) | <input type="checkbox"/> | Wagner syndrom (<i>VCAN</i>)  |
| <input type="checkbox"/> | Tapetoretinální degenerace (geny vybrané dle dat. OMIM, Orphanet a odborné literatury) | <input type="checkbox"/> | WAGR syndrom (<i>BDNF, PAX6, WT1</i>) |
| <input type="checkbox"/> | Usher syndrom (15 genů – dle dat. OMIM, Orphanet a odborné literatury)  | <input type="checkbox"/> | Walker-Warburg syndrom (15 genů – dle dat. OMIM, Orphanet a odborné literatury) |
| <input type="checkbox"/> | Vitreoretinopatie (geny vybrané dle dat. OMIM, Orphanet a odborné literatury) | <input type="checkbox"/> | Warburg micro syndrom (<i>RAB18, RAB3GAP1, RAB3GAP2, TBC1D20</i>)  |
| <input type="checkbox"/> | Vrozená ptóza (<i>COL25A1, ZFHX4</i>) | <input type="checkbox"/> | Weill-Marchesani syndrom (<i>ADAMTS17, ADAMTS10, FBN1, LTBP2</i>)  |
| <input type="checkbox"/> | Waardenburg syndrom (<i>EDN3, EDNRB, KIT, KITLG, MITF, PAX3, SNAI2, SOX10, SMOC1, TYR</i>) | <input type="checkbox"/> | Wolfram syndrom (<i>CISD2, WFS1</i>) |

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