

## Žádanka k molekulárně genetickému vyšetření



### ONEMOCNĚNÍ A VADY OČÍ \*

\* 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).

|                          |                |          |                                                            |                                                        |
|--------------------------|----------------|----------|------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------|
| 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:       |                | ORPHA:   |                                                            |                                                        |
| 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"/>        | Přehodnocení původního nálezu                                         |                   |  |
| <input type="checkbox"/>        | Prediktivní test u rodinného příslušníka probanda / partnera probanda |                   |  |
| Jméno a příjmení probanda:      |                                                                       |                   |  |
| Příbuzenský vztah k probandovi: |                                                                       | Číslo pojištěnce: |  |
| Sekvenční varianta:             |                                                                       | Gen:              |  |
|                                 |                                                                       |                   |  |
|                                 |                                                                       |                   |  |

|                                                       |                                   |                          |                                                                 |            |
|-------------------------------------------------------|-----------------------------------|--------------------------|-----------------------------------------------------------------|------------|
| K vyšetření je nutný informovaný souhlas pacienta     |                                   |                          |                                                                 |            |
| <input type="checkbox"/>                              | IS je dodaný společně se žádankou | <input type="checkbox"/> | IS je založený v lékařské dokumentaci (nutno doplnit body níže) |            |
| Pacient s uložením vzorku pro další analýzu           | <input type="checkbox"/>          | souhlasí                 | <input type="checkbox"/>                                        | nesouhlasí |
| Pacient s uložením a anonymním využitím DNA k výzkumu | <input type="checkbox"/>          | souhlasí                 | <input type="checkbox"/>                                        | nesouhlasí |
| Pacient se sdělením neočekávaných nálezů              | <input type="checkbox"/>          | souhlasí                 | <input type="checkbox"/>                                        | nesouhlasí |

**NGS vyšetření [A]**

**Cílená analýza (bioinformatická analýza se týká vždy celého panelu genů):**

|                          |                                                                              |                          |                                                         |
|--------------------------|------------------------------------------------------------------------------|--------------------------|---------------------------------------------------------|
| <input type="checkbox"/> | Achromatopsie                                                                | <input type="checkbox"/> | Mikroftalmie; anoftalmie                                |
| <input type="checkbox"/> | Albinismus oční, okulokutánní                                                | <input type="checkbox"/> | Myopie                                                  |
| <input type="checkbox"/> | Aniridie                                                                     | <input type="checkbox"/> | Noční slepota (vrozená stacionární), šeroslepost        |
| <input type="checkbox"/> | Atrofie optického nervu (optická atrofie)                                    | <input type="checkbox"/> | Nystagmus vrozený                                       |
| <input type="checkbox"/> | Axenfeld-Rieger syndrom                                                      | <input type="checkbox"/> | Oftalmoplegie, progresivní                              |
| <input type="checkbox"/> | Bestova viteliformní dystrofie makuly (Bestova choroba)                      | <input type="checkbox"/> | Optická neuropatie                                      |
| <input type="checkbox"/> | Bestrofinopatie                                                              | <input type="checkbox"/> | Peters-plus syndrom                                     |
| <input type="checkbox"/> | Blue cone monochromacy, barvoslepost                                         | <input type="checkbox"/> | Petersova anomálie                                      |
| <input type="checkbox"/> | Coats disease; Coats plus syndrom                                            | <input type="checkbox"/> | Retinální degenerace / dystrofie                        |
| <input type="checkbox"/> | Cone dystrofie; Cone-rod dystrofie                                           | <input type="checkbox"/> | Retinitis pigmentosa                                    |
| <input type="checkbox"/> | Duane-radial ray syndrom (Okihiro syndrom)                                   | <input type="checkbox"/> | Retinopatie                                             |
| <input type="checkbox"/> | Duane retrakční syndrom                                                      | <input type="checkbox"/> | Retinoschisis                                           |
| <input type="checkbox"/> | Dystrofie rohovky                                                            | <input type="checkbox"/> | Rod-cone dystrofie                                      |
| <input type="checkbox"/> | Familial drusen, Doyne honeycomb retinal dystrophy                           | <input type="checkbox"/> | Septooptická dysplázie                                  |
| <input type="checkbox"/> | Glaukom (juvenilní, primární, sekundární, vrozený)                           | <input type="checkbox"/> | Stargardtova makulární degenerace, Stargardtova choroba |
| <input type="checkbox"/> | Hermansky-Pudlak syndrom                                                     | <input type="checkbox"/> | Stickler syndrom                                        |
| <input type="checkbox"/> | Hypoplázie očního nervu                                                      | <input type="checkbox"/> | Tapetoretinální degenerace                              |
| <input type="checkbox"/> | Chorioretinální atrofie                                                      | <input type="checkbox"/> | Usher syndrom                                           |
| <input type="checkbox"/> | Katarakty                                                                    | <input type="checkbox"/> | Vitreoretinopatie                                       |
| <input type="checkbox"/> | Keratokonius                                                                 | <input type="checkbox"/> | Vrozená ptóza                                           |
| <input type="checkbox"/> | Kolobom oční                                                                 | <input type="checkbox"/> | Waardenburg syndrom                                     |
| <input type="checkbox"/> | Leberova hereditární optická neuropatie (LHON)                               | <input type="checkbox"/> | Wagner syndrom                                          |
| <input type="checkbox"/> | Leberova kongenitální amauroza                                               | <input type="checkbox"/> | Walker-Warburg syndrom                                  |
| <input type="checkbox"/> | Leigh syndrom                                                                | <input type="checkbox"/> | Warburg micro syndrom                                   |
| <input type="checkbox"/> | Makulární degenerace / dystrofie                                             |                          |                                                         |
| <input type="checkbox"/> | vyšetření mitochondriálního genomu ve spojitosti s onemocněními a vadami očí |                          |                                                         |

Výše uvedený seznam obsahuje jen nejčastější syndromy a onemocnění. Zde je prostor pro další požadavky a komentáře ke klinickému stavu pacienta.



Zdravotnická laboratoř č. 8194 akreditovaná ČIA  
dle platné ČSN EN ISO 15189

[A] – vyšetření v rozsahu akreditace (Ize uplatnit flexibilní přístup k rozsahu akreditace)

Katalog tiskopisů FNO - složka NLP, Kód MTZ: 3602574    Strana 2 (celkem 2)    Revize číslo: 05



**M 8194**