

Žádanka k molekulárně genetickému vyšetření

ONEMOCNĚNÍ A VADY SRDCE *

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

Jméno a příjmení:				Jméno lékaře, odbornost, IČP/IČZ, Razítko a podpis:
Číslo pojištěnce:				
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 pojištěnce:	
Sekvenční varianta:		Gen:	

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

NGS vyšetření [A]
Cílená analýza (bioinformatická analýza se týká vždy celého panelu genů):

☐	Alström syndrom	☐	Familiární progresivní převodní porucha
☐	Amyloidóza	☐	Hypertrofická kardiomyopatie, HCM
☐	Aortální syndromy – skupina onemocnění (Arterial tortuosity sy., Beals sy., BAV, Ehlers-Danlos sy. - klasický a vaskulární typ, FTAAD, Loeys-Dietz sy., Marfan sy.)	☐	Katecholaminergní polymorfni komorová tachykardie, CPVT
☐	Arytmogenní kardiomyopatie, ACM	☐	Loeys-Dietz syndrom
☐	Bikuspidální aortální chlopeč, BAV	☐	Long QT syndrom
☐	Brugada syndrom	☐	Marfan syndrom
☐	Cantú syndrom	☐	Náhlá srdeční smrt – bez stanovené příčiny
☐	Defekt septa síní a komor	☐	Nonkompaktní kardiomyopatie, LVNC
☐	DiGeorge syndrom, VCF syndrom (22q11.2, TBX1)	☐	Patent ductus arteriosus, PDA
☐	Dilatační kardiomyopatie, DCM	☐	Pompeho nemoc
☐	Ehlers-Danlos syndrom	☐	Rasopatie – skupina onemocnění (Costello sy., Kardiofaciokutánní sy.(CFC sy), Legius sy., LEOPARD sy., Noonan sy.)
☐	Fabryho choroba	☐	Restriktivní kardiomyopatie, RCM
☐	Fallotova tetralogie	☐	Short QT syndrom
☐	Familiární aneuryzma a disekce hrudní aorty, FTAAD	☐	Syndrom hypoplastického levého srdce, SHLS
☐	Familiární fibrilace komor	☐	Syndrom náhlého úmrtí kojence
☐	Familiární fibrilace síní	☐	Viscerální heterotaxie
☐	Familiární hypercholesterolémie	☐	Wolf-Parkinson-White syndrom

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