

Žádanka k molekulárně genetickému vyšetření

ONEMOCNĚNÍ LEDVIN A CILIOPATÍ *

* 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):			
☐	ADPKD	☐	Hypokalcémie
☐	ADTKD: REN – related, UMOD – related, SEC61A1 – related	☐	Hypomagnesémie
☐	Renální hypodysplázie, ageneze	☐	Jeune syndrom
☐	Alport syndrom	☐	Joubert syndrom
☐	ARPKD	☐	Laurence-Moon syndrom
☐	Atypický hemolytický uremický syndrom	☐	Liddle syndrom
☐	Bardet-Biedl syndrom	☐	Meckel-Gruber syndrom
☐	Bartter syndrom	☐	MURCS asociace
☐	BOR syndrom	☐	Nefrokalcinóza
☐	COACH syndrom	☐	Nefronoftiza
☐	CAKUT	☐	Nefrotický syndrom
☐	Cystinóza	☐	Nefrogenní diabetes insipidus
☐	Cystinurie	☐	Papilorenální syndrom
☐	Dentova choroba	☐	Pierson syndrom
☐	Denys-Drash syndrom	☐	Prune belly syndrom
☐	Dominantní hypofosfátemie s nefrolitiázou nebo osteoporózou	☐	Polycystóza ledvin
☐	Fanconiho renotubulární syndrom	☐	Renální tubulární acidóza
☐	FSGS – fokální segmentální glomeruloskleróza	☐	Renální tubulární dysgeneze
☐	Fraser syndrom	☐	Renální tubulopatie
☐	Gitelman syndrom	☐	Senior-Loken syndrom
☐	Hyperkalcémie	☐	Syndrom renálních cyst a diabetes
☐	Hyperurikemická nefropatie	☐	Townes-Brocks syndrom
☐	Hyperoxalurie	☐	

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