

Žádanka k molekulárně genetickému vyšetření

Vrozená porucha sluchu *

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

☐	Vrozená porucha sluchu bez podezření na konkrétní syndrom	☐	Sticklerův syndrom
☐	Vyšetření genu <i>GJB2</i>	☐	Syndrom hluchoty – infertility
☐	Alportův syndrom	☐	Treacher Collinsův syndrom
☐	Branchiootický / branchiootorenální syndrom	☐	Usherův syndrom
☐	Charcotova-Marieova-Toothova nemoc	☐	Waardenburgův syndrom
☐	CHARGE syndrom	☐	Wolframův syndrom
☐	Pendredův syndrom	☐	Vyšetření mitochondriálního genomu ve spojitosti s poruchou sluchu

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