

Žádanka k molekulárně genetickému vyšetření



**VROZENÉ KOSTNÍ ANOMÁLIE [A]
1029 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.

Skupiny onemocnění

<input type="checkbox"/>	Vrozené kostní onemocnění bez podezření na konkrétní syndrom	<input type="checkbox"/>	Chondrodysplasia punctata (<i>EBP, ARSE, NSDHL, EBP, LBR, PEX7, GNPAT, AGPS</i>)
<input type="checkbox"/>	3M syndrom (<i>CUL7, OBSL1, CCDC8</i>)	<input type="checkbox"/>	Chondrodysplázie jiné - thanatoforická dysplázie, achondroplázie, hypochondroplázie, achondrogeze, hypochondrogeze, osteochondrodysplázie, Desbuquois dysplázie, hypertrichotická (<i>FGFR3, COL2A1, SLC26A2, TRIP11, CANT1, FAM20B, ABCC9</i> a další)
<input type="checkbox"/>	3MC syndrom (<i>MASP1, COLEC10, COLEC11</i>)	<input type="checkbox"/>	Kamptodaktýlie (<i>FGFR3, PRG4</i>)
<input type="checkbox"/>	Akromelické dysplázie - trichorinofalangeální, akrokapitofemorální, kranioektodermální, geleofyzická, akromikrická, a jiné (<i>TRPS1, EXT1, IHH, IFT122, WDR35, IFT43, WDR19, ADAMTSL2, FBN1, PRKAR1A, GDF5, PRMT7, LTP2</i> a další)	<input type="checkbox"/>	Kleidokraniální dysplázie a izolované poruchy kraniiální osifikace (<i>RUNX2, FIG4, ALX4, MSX2</i>)
<input type="checkbox"/>	Akromezomelické dysplázie (<i>NPR2, GDF5, BMPR1B</i>)	<input type="checkbox"/>	Kolagenopatie typu 2 - spondyloepifyzární dysplázie, achondrogeze, hypochondrogeze, platyspondylická dysplázie, Sticklerův syndrom (<i>COL2A1</i>)
<input type="checkbox"/>	Artrogrypózy (<i>TPM2, PIEZO2, TNNI2, GLE1, MYH3, MYH8, MUSK, TNNT3, NEB, LGI4, SYNE1, MYBPC1, PPP3CA</i> a další – celkem cca 30 genů)	<input type="checkbox"/>	Kolagenopatie typu 11 - Sticklerův a Marshallův syndrom, fibrochondrogeze, otospondylometapifyzární dysplázie (<i>COL2A1, COL11A1</i>)
<input type="checkbox"/>	Asfyktizující torakální dysplázie (<i>DYNC2H1, WDR56, TTC21B, IFT144</i>)	<input type="checkbox"/>	Kranioektodermální dysplázie (<i>IFT122, IFT43, WDR35, WDR19</i>)
<input type="checkbox"/>	Atelosteogeneze (<i>FLNB, SLC26A2</i>)	<input type="checkbox"/>	Kraniofaciální postižení predominantní, dysostózy - mandibulofaciální dysostóza, Treacher Collins syndrom, kraniofrontonazální syndrom, frontonazální dysplázie, akrofaciální dysostóza, frontometafyzární dysplázie, Kaufmanův okulocerebrofaciální syndrom a jiné (<i>TCOF1, POLR1D, POLR1C, OFD1, EVC, ICK, EFN1, ALX1, ALX3, ALX4, DHODH, SF3B4, SIX2, SPECC1L, ZSWIM6, MAB21L1, MAP3K7, TMC01, SEC23A, HSPA9, UBE3B</i> a další)
<input type="checkbox"/>	Brachydaktýlie (<i>IHH, BMPR1B, BMP2, GDF5, ROR2, NOG, HOXD13, PTHLH, HDAC4, PIGV, PTHLH, SOX9, MYCN, PITX1, MGP, GNAS, CREBBP, EP300, CHSY1, SMARCB1, SMARCA2, SMARCA4, SMARCE1, ARID1B, ARID1A, SMAD4, POC1A, PDE4D, GPC3</i> a další - celkem cca 70 genů)	<input type="checkbox"/>	Kraniosynostózy - syndromy Pfeifferův, Apertův, Beare-Stevensonův, Crouzonův, Crouzonův-like s acanthosis nigricans, Antley-Bixlerův, Saethre-Chotzenův, Jackson-Weiss, Shprintzen-Goldbergův, Baller-Geroldův a Carpenterův, k. Muenkeho a Bostonského typu (<i>FGFR1, FGFR2, FGFR3, POR, MSX2, TWIST1, SKI, RECQL4, RAB23, SEC24D, CYP26B1, ERF, IL11RA, ZIC1</i> a další desítky genů)
<input type="checkbox"/>	Denzita kostní zvýšená - jiné syndromy (kromě osteoporózy) s metafyzárním a/nebo diafyzárním postižením (<i>ANKH, TGFBI, TBXAS1, HPGD, SLC02A1, GJA1, TNFRSF11B, SOST, DLX3, COX4I2</i> a další)	<input type="checkbox"/>	Křivice (<i>PHEX, FGF23, DMP1, ENPP1, CLCN5, SLC34A3, CASR, ANKH, CYP2R1, CYP27B1, ALPL</i> a další)
<input type="checkbox"/>	Denzita kostní snižená - jiné syndromy (kromě osteogenesis imperfecta a Bruckova syndromu) (<i>LRP5, FGFR2, B4GALT7, GORAB, PYCR1, ATP6V0A2, P4HB, SEC24D</i> a další)	<input type="checkbox"/>	Metabolické vady - jiné (kromě mukopolysacharidózy) - hypofosfatázie, hyperfosfatázie, fukosidóza, manosidóza, aspartyglukosaminurie, GMI gangliosidóza, sialidóza, galaktosialidóza, mnohočetný deficit sulfatázy, mukolipidóza (<i>ALPL, PGAP2, PGAP3, PIGO, MAN2B1, MANBA, AGA, GLB1, NEU1, SLC17A5, CTSA, SUMF1, GNPTAB, GNPTG</i> a další)
<input type="checkbox"/>	Dysplázie s mnohočetnými dislokacemi kloubů (<i>CANT1, IMPAD1</i>)	<input type="checkbox"/>	Metafyzární dysplázie (<i>COL10A1, PTH1R, SBDS, MMP13, MMP9, IDH1, RMRP</i> a další)
<input type="checkbox"/>	Dysegmentální dysplázie typu Silverman-Handmaker, Rolland-Desbuquois, Schwartz-Jampelův syndrom (<i>HSPG2, XYLT1</i>)	<input type="checkbox"/>	Metatropická dysplázie (<i>TRPV4</i>)
<input type="checkbox"/>	Fetální akineze (Pena-Shokeir syndrom) (<i>MUSK, ERCC6, GLE1, MYOD1, RAPSIN, NUP88, DOK7</i>)	<input type="checkbox"/>	Mezomelické a rizomelické dysplázie - dyschondrosteóza Leri-Weill, omodyplázie, Robinowův syndrom a jiné (<i>SHOX, GPC6, ROR2, WNT5A, SULF1, SLC05A1, COL11A1, DVL1, DVL3, NXN, FZD2</i> a další)
<input type="checkbox"/>	Glykosylace - vrozená porucha (celkem cca 45 genů)	<input type="checkbox"/>	Mnohočetná epifyzární dysplázie (<i>COMP, COL9A1, COL9A2, COL9A3, MATN3, RNU4ATAC, UFPS2</i>)
<input type="checkbox"/>	Hydrocefalus (<i>HOXA10, FREM1, FREM2, FREM3, DLX2, SP8, SP9, FGF16</i>)		
<input type="checkbox"/>	Hypoplázie končetin / redukční vady - syndromy ulnární-mamární, de Lange, trombocytopenia-chybějící radius, Holt-Oramův, Okihirův, Cousinův, Robertsův, rozštěpové vady ruky-nohy, tibiální hemimelie, acheiropodie, tetraamelie, ankyloblefaron-ektodermální dysplázie-rozštěp rtu/patra, ektrodaktýlie- ektodermální dysplázie-rozštěp rtu/patra, Fuhrmannův, RAPADILINO, Adams-Oliverův a jiné (<i>TBX3, NIPBL, HFE2, LIX1L, PIAS3, ANKRD35, ITGA10, PEX11B, POLR3GL, TXNIP, RBM8A, THPO, TBX5, SALL4, TBX15, ESCO2, TP63, WNT10B, LMBR1, WNT3, CDH3, FBXW4, WNT7A, RECQL4, ARHGAP31, RBPJ, EOGT, DOCK6, ZBTB16, DLX5, RSPOR2, CDH3, SEM1, EPS15L1, ZAK</i> a další)		

Zdravotnická laboratoř č. 8194 akreditovaná ČIA
podle ČSN EN ISO 15189:2013

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

Katalog tiskopisů FNO - složka NLP, Kód MTZ: 3602280 Strana 2 (celkem 4) Revize číslo: 03








M 8194

<input type="checkbox"/>	Mnohočetná osteochondromatóza (exostóza) (<i>EXT1, EXT2</i>)	<input type="checkbox"/>	Poruchy sulfatace - achondrogenese, atelosteogenese, diastrofická dysplázie, chondrodysplázie, Ehlers-Danlosův syndrom (<i>SLC26A2, PAPSS2, CHST3, IMPAD1, CHST14, FLNB</i> a další)
<input type="checkbox"/>	Mukopolysacharidóza (<i>IDUA, IDS, SGSH, NAGLU, HGSNAT, GNS, GALNS, GLB1, ARSB, GUSB, FUCA1, HYAL1, VPS33A</i>)	<input type="checkbox"/>	Porucha organizace skeletu - jiné syndromy - cherubismus, fibrózní dysplázie, progresivní kostní heteroplázie, metachondromatóza, osteoglofonická dysplázie, fibrodysplasia ossificans progressiva, neurofibromatóza typu 1, enchondromatóza (Ollier- Maffucci) a další (<i>SH3BP2, GNAS, ANO5, PTPN11, FGFR1, ACVR1, NF1, IDH1, IDH2</i> a další)
<input type="checkbox"/>	Omodysplázie (<i>GPC6, PZD2</i>)	<input type="checkbox"/>	Pyknodysostóza (<i>CTSK</i>)
<input type="checkbox"/>	Osteoarthropathie genetické zánětlivé / revmatoidní (<i>WISP3, NLRP3, IL1RN, LPIN2, GALNT3, ANTXR2, PRG4</i>)	<input type="checkbox"/>	„Short-rib thoracic dysplasia“ s nebo bez polydaktýlie (<i>DYNC2H1, WDR56, NEK1, IFT172, WDR34, WDR60, CEP120, IFT140, KIAA0586, IFT52, INTU, DYNC2LI1, TCTEX1D2, IFT81</i>)
<input type="checkbox"/>	Osteolýza (<i>TNFRSF11A, LMNA, ZMPSTE24, MMP2, NOTCH2, MAFB, TREM2, TYROBP</i> a další)	<input type="checkbox"/>	Spondylodysplastické dysplázie (<i>TRIP11, SLC35D1, SBDS</i>)
<input type="checkbox"/>	Osteogenesis imperfecta (<i>COL1A1, COL1A2, CRTAP, P3H1, PPIB, FKBP10, SERPINH1, SP7, SERPINF1, TMEM38B, IFITM5, PLS3, CREB3L1, BMP1, WNT1, MBTPS2, P3H1, SPARC, TENT5A, MESD</i> a další)	<input type="checkbox"/>	Spondyloepifyzární dysplázie (<i>COL2A1, ACAN, DYM, SMARCAL1, EIF2AK3, MATN3, DDR2, TRAPPC2, NKX3-2, SLC39A13, KIF22, AIFM1, B3GALT6, BGN, TONSL, MIR14, NANS, DDRGK1</i> a další)
<input type="checkbox"/>	Osteopetróza (<i>TCIRG1, CLCN7, OSTM1, TNFSF11, TNFRSF11A, PLEKHM1, CLCN7, CA2, LRP5, CLCN7, IKBKG, FERMT3, RASGRP2, AMER1, SNX10</i> a další)	<input type="checkbox"/>	Spondyloepimetafyzární dysplázie (<i>TRPV4, KIF22, B3GALT6, EXOC6B, SGMS2, TRAPPC2, RSPRY1, SIK3, POP1, NEPRO, RPRM, COL11A2, DDRGK1</i> a další)
<input type="checkbox"/>	Osteosklerotická dysplázie neonatální (<i>PTH1R, DHCR24, COL1A1, FAM20C</i>)	<input type="checkbox"/>	Spondylometafyzární dysplázie (<i>ACP5, COL2A1, PAM16, PCYT1A</i>)
<input type="checkbox"/>	„Overgrowth“ syndromy s postižením skeletu - Weaverův, Sotosův, Marshall-Smithův, Proteus, Marfanův, Loeys-Dietzův, Beckwith-Wiedemann, Simson-Golabi-Behmel, Kosaki, Luscan-Lumish, Gorlinův, Perlmanův, Shashi-Pena, Tattn-Brown-Rahmanův, kongenitální kontrakturální arachnodaktýlie a jiné (<i>EZH2, EED, NSD1, NFIX, AKT1, FBN1, FBN2, TGFB1, TGFB2, SMAD3, TGFB2, GPC3, GPC4, OFD1, CDKN1C, NPPC, PDGFRB, ICR1, KCNQ1OT1, CDKN1C, SETD2, PTCH1, DNMT3A, ASXL2, PIK3CA</i> a další)	<input type="checkbox"/>	Spondylokostální dysostóza a jiné dysostózy s predominantním postižením obratlů, event. žeber - syndrom Klippel-Feil a jiné (<i>MNX1, DLL3, MESP2, LFNG, HES7, MESP2, GDF6, COG1, BMPEP, MEOX1, PAX1, XYLT2, TBX2, TBX6, MYO18B</i> a další)
<input type="checkbox"/>	Patelární dysostózy – ischiopatelární dysplázie, syndrom „nail-patella“, genitopatelární syndrom a jiné (<i>TBX4, PITX1, LMX1B, KAT6B, ORC1, ORC4, ORC6</i> a další)	<input type="checkbox"/>	Syndaktylie (cca 40 genů)
<input type="checkbox"/>	Polydaktýlie-syndaktylie-trifalangismus (<i>SHH, GLI1, GLI2, GLI3, FBLN1, HOXD13, SALL1, FGFR2, FGFR3, FGF10, KIF7, LMBR1, LRP4, GREM1, FMN1, FAM58A, GJA1, MKS1, TMEM216, TMEM67, CEP290, RRGRIPL, CC2D2A, MIPOL1, SC5D, MIR17HG, CSPP1, B9D2, DDX59, MEIS2, IHH, BHLHA9, FGF16, IQCE, PIX1, ZNF141, WDPCC, NECTIN4</i> a další desítky genů)	<input type="checkbox"/>	Synostózy mnohočetné (<i>NOG, GDF5, GDF6, FGF9, HOXA11</i>)
		<input type="checkbox"/>	Trpaslictví primordiální mikrocefalické osteodysplastické - Seckelův syndrom, a jiné (<i>RNU4ATAC, PCNT, POC1A, NSMCE2, CENPE, XRCC4</i> a další)

V rámci skříníku častých recesivních onemocnění jsou v panelu zařazeny geny: *GJB2, CFTR*

Jiné syndromy - neuvedené ve skupinách výše

<input type="checkbox"/>	Aarskog-Scottův syndrom (<i>FGD1</i>)	<input type="checkbox"/>	Culler-Jonesův syndrom (<i>GLI2</i>)
<input type="checkbox"/>	Adams-Oliverův syndrom (<i>ARHGAP31, EOGT, DLL4, DOCK6, NOTCH1, RBPJ</i>)	<input type="checkbox"/>	DOORS syndrom (<i>TBC1D24</i>)
<input type="checkbox"/>	Alagille syndrom (<i>JAG1, NOTCH2</i>)	<input type="checkbox"/>	Diamond Blackfanův syndrom (<i>RPS19, RPL11, RPL5</i>) 
<input type="checkbox"/>	Alkuraya-Kucinskas syndrom (<i>KIAA1109</i>)	<input type="checkbox"/>	Ellis-van Creveldova chondroektodermální dysplázie (<i>EVC, EVC2</i>)
<input type="checkbox"/>	Anauxetická dysplázie (<i>POP1, NEPRO, RMRP</i>)	<input type="checkbox"/>	Fanconiho anémie (<i>FANCA, FANCB, FANCC, BRCA2, FANCD2, FANCE, FANCF, XRCC9, FANCI, BRIP1, PHF9, FANCM, PALB2, RAD51C</i>)
<input type="checkbox"/>	Antley-Bixlerův syndrom (<i>FGFR2, POR</i>) 	<input type="checkbox"/>	Floating-Harbor syndrom (<i>SRCAP</i>) 
<input type="checkbox"/>	Au-Kline syndrom (<i>HNRNPK</i>)	<input type="checkbox"/>	Fokální dermální hypoplázie (<i>PORCN</i>)
<input type="checkbox"/>	Baller-Gerold syndrom (<i>RECQL4</i>) 	<input type="checkbox"/>	Foramina parietale / s kleidokraniální dysplázií (<i>MSX2, ALX4</i>)
<input type="checkbox"/>	Baraitser-Winter syndrom (<i>ACTB, ACTG1</i>)	<input type="checkbox"/>	Fraserův syndrom (<i>FRAS1, GRIP1</i>)
<input type="checkbox"/>	Bardet-Biedlův syndrom (<i>BBS1, BBS2, ARL6, BBS4, BBS5, MKKS, BBS7, BBS9, TTC8, BBS11, TRIM32, BBS12, BBIP1, C8ORF37, IFT27, LZTFL1, SDCCAG8, PTHB1</i>) 	<input type="checkbox"/>	Gordonův syndrom (<i>PIEZO2</i>)
<input type="checkbox"/>	Bloomův syndrom (<i>BLM</i>)	<input type="checkbox"/>	Hallermann-Streifův syndrom (<i>GJA1</i>)
<input type="checkbox"/>	Bohring-Opitz syndrom (<i>ASXL1</i>)	<input type="checkbox"/>	Holt-Oramův syndrom (<i>TBX5</i>)
		<input type="checkbox"/>	Hydrolethalus syndrom (<i>TBX5</i>)



Zdravotnická laboratoř č. 8194 akreditovaná ČIA
podle ČSN EN ISO 15189:2013












[A] - vyšetření v rozsahu akreditace (lze uplatnit flexibilní přístup k rozsahu akreditace)

Katalog tiskopisů FNO - složka NLP, Kód MTZ: 3602280 Strana 3 (celkem 4) Revize číslo: 03

M 8194

<input type="checkbox"/>	Branchio-okulo-faciální syndrom (<i>TFAP2A</i>)	<input type="checkbox"/>	Hyperparatyroidismus (<i>CASR</i>)
<input type="checkbox"/>	Bruckův syndrom (<i>FKBP10, PLOD2</i>)	<input type="checkbox"/>	Hypofosfatemická rachitis (<i>PHEX, CLCN5, FGF23</i>)
<input type="checkbox"/>	„Cartilage-hair“ hypoplázie (<i>RMRP</i>)	<input type="checkbox"/>	Hypotyreóza (<i>DUOX2, DUOX2A, IGSF1, IRS4, IYD, NKX2-1, PAX8, SLC5A5, TBL1X, TG, THRA, TPO, TRHR, TSHB, TSHR</i>)
<input type="checkbox"/>	Camurati-Engelmannova nemoc (<i>TGFB1</i>)	<input type="checkbox"/>	CHARGE syndrom (<i>CHD7</i>) 
<input type="checkbox"/>	Cohen-Gibson syndrom (<i>EED</i>)	<input type="checkbox"/>	Chitayat syndrom (<i>ERF</i>)
<input type="checkbox"/>	CHOPS syndrom (<i>AFF4</i>)	<input type="checkbox"/>	Saul-Wilson syndrom (<i>COG4</i>)
<input type="checkbox"/>	Imagawa-Matsumoto syndrom (<i>SUZ12</i>)	<input type="checkbox"/>	SBBYSS syndrom (<i>KAT6B</i>)
<input type="checkbox"/>	IMAGE syndrom (<i>CDKN1C</i>) 	<input type="checkbox"/>	Scalp-ear-nipple syndrom (<i>KCTD1</i>)
<input type="checkbox"/>	Jackson-Weissův syndrom (<i>FGFR1</i>) 	<input type="checkbox"/>	Sashi-Pena syndrom (<i>ASXL2</i>)
<input type="checkbox"/>	Kampomelická dysplázie (<i>SOX9</i>)	<input type="checkbox"/>	Schwachman-Diamond syndrom (<i>SBDS, EFL1</i>)
<input type="checkbox"/>	Keipert syndrom (<i>GPC4</i>)	<input type="checkbox"/>	SHORT syndrom (<i>PIK3R1</i>)
<input type="checkbox"/>	Kenny-Caffeyova dysplázie (<i>TBCE, FAM111A</i>)	<input type="checkbox"/>	Sifrim-Hitz-Weissův syndrom (<i>CHD4</i>)
<input type="checkbox"/>	Khan-Khan-Katsanis syndrom (<i>NCAPG2</i>)	<input type="checkbox"/>	Silver-Russel syndrom (<i>CDKN1C, IGF2</i>) 
<input type="checkbox"/>	Kleidokraniální dysplázie (<i>RUNX2</i>)	<input type="checkbox"/>	Smith-Lemli-Opitzův syndrom (<i>DHCR7</i>) 
<input type="checkbox"/>	LADD syndrom (<i>FGFR3, FGFR2, FGFR10</i>)	<input type="checkbox"/>	Steelův syndrom (<i>COL27A1</i>)
<input type="checkbox"/>	Larsenův syndrom (<i>B3GAT3, FLNB, GZF1</i>)	<input type="checkbox"/>	Stüve-Wiedemannova dysplázie (<i>LIFR</i>)
<input type="checkbox"/>	Laurin-Sandrowův syndrom (<i>LMBR1</i>) 	<input type="checkbox"/>	Sticklerův syndrom (<i>COL2A1, COL9A1, COL9A2, COL9A3, COL11A1</i>)
<input type="checkbox"/>	Luscan-Lumishův syndrom (<i>SETD2</i>)	<input type="checkbox"/>	Suleiman-EI-Hattab syndrom (<i>TASP1</i>)
<input type="checkbox"/>	Lujan-Frynsův/Ohdo/Opitz-Kaveggia syndrom (<i>MED12</i>)	<input type="checkbox"/>	Takenouchi-Kasaki syndrom (<i>CDC42</i>)
<input type="checkbox"/>	Mabry syndrom (<i>PGAP2, PGAP3, PIGO, PIGV, PIGW, PIGY</i>)	<input type="checkbox"/>	TAR syndrom (<i>RBM8A</i>)
<input type="checkbox"/>	McCune-Albrightova hereditární osteodystrofie (<i>GNAS</i>)	<input type="checkbox"/>	Treacher-Collinsův syndrom (<i>TCOF1, POLR1B, POLR1D</i>)
<input type="checkbox"/>	Meier-Gorlin syndrom (<i>ORC1, ORC4, ORC6, GMNN, CTD1, CDC6, CDC45, MCM5</i>)	<input type="checkbox"/>	Tatoon-Brown-Rahmanův syndrom (<i>DNMT3A</i>)
<input type="checkbox"/>	Myhre syndrom (<i>SMAD4</i>) 	<input type="checkbox"/>	Trichorinofalangeální syndrom (<i>TRPS1</i>)
<input type="checkbox"/>	Nicolaides-Baraitser syndrom (<i>SMARCA2</i>) 	<input type="checkbox"/>	van der Woude syndrom (<i>IRF6, GRHL3</i>)
<input type="checkbox"/>	Nijmegen breakage syndrom (<i>NBN</i>)	<input type="checkbox"/>	Van Maldergem syndrom (<i>DCHS1, FAT4</i>)
<input type="checkbox"/>	Opsismodysplázie (<i>INPPL1</i>)	<input type="checkbox"/>	Verheij syndrom (<i>PUF60</i>)
<input type="checkbox"/>	Osteopoikilosis (<i>LEMD3</i>)	<input type="checkbox"/>	Ververi-Brady syndrom (<i>QRICH1</i>)
<input type="checkbox"/>	Otopalatodigitální syndrom (<i>FLNA</i>)	<input type="checkbox"/>	Weil-Marchesani syndrom (<i>FBN1, ADAMTS10, ADAMTS17, LTBP2</i>)
<input type="checkbox"/>	Perlmanův syndrom (<i>DIS3L2</i>)	<input type="checkbox"/>	Weiss-Kruszka syndrom (<i>ZNF462</i>)
<input type="checkbox"/>	Peters-Plus syndrom (<i>B3GALTL</i>)	<input type="checkbox"/>	Yunis-Varonův syndrom (<i>FIG4</i>)
<input type="checkbox"/>	Ruijs-Aalfsův syndrom (<i>SPRTN</i>)	<input type="checkbox"/>	You-Hoover-Fong syndrom (<i>TELO2</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



Zdravotnická laboratoř č. 8194 akreditovaná ČIA
podle ČSN EN ISO 15189:2013

[A] - vyšetření v rozsahu akreditace (lze uplatnit flexibilní přístup k rozsahu akreditace)

Katalog tiskopisů FNO - složka NLP, Kód MTZ: 3602280 Strana 4 (celkem 4) Revize číslo: 03



M 8194