

Žádanka k molekulárně genetickému vyšetření



VROZENÉ KOSTNÍ ANOMÁLIE *

* 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):

☐	Vrozené kostní onemocnění bez podezření na konkrétní syndrom	☐	McCuneův-Albrightův syndrom
☐	Akromelické dysplázie a akromezomelické dysplázie	☐	Metabolické vady – spojené s postižením skeletu (včetně mukopolysacharidózy)
☐	Artrogrypózy	☐	Metafyzární dysplázie
☐	Asfyktizující torakální dysplázie a „Short rib thoracic dysplasia“ s nebo bez polydaktýlie	☐	Mezomelické a rizomelické dysplázie
☐	Brachydaktýlie	☐	Mnohočetná epifyzární dysplázie
☐	Denzita kostní snižená – jiné syndromy (kromě osteogenesis imperfecta)	☐	Mnohočetná osteochondromatóza (exostóza)
☐	Denzita kostní zvýšená – jiné syndromy (kromě osteopetrózy)	☐	Osteoarthropathie genetické zánětlivé / revmatoidní
☐	Dysplázie s mnohočetnými dislokacemi kloubů	☐	Osteogenesis imperfecta
☐	Fetální akineze	☐	Osteolýza
☐	Hyperparatyroidismus / Pseudohypoparatyreóza / Hypotyreóza	☐	Osteopetróza
☐	Hypoplázie končetin / redukční vady	☐	„Overgrowth“ syndromy s postižením skeletu
☐	Chondrodysplázie	☐	Patelární dysostózy – ischiopatelární dysplázie, syndrom „nail-patella“, genitopatelární syndrom a jiné
☐	Kleidokraniální dysplázie	☐	Polydaktýlie-syndaktýlie-trifalangismus
☐	Kolagenopatie (kostní)	☐	Spondyloepifyzární / spondyloepimetafyzární / spondylometafyzární dysplázie
☐	Kranioektodermální dysplázie	☐	Spondylokostální dysostóza a jiné dysostózy s predominantním postižením obratlů, event. žeber
☐	Kraniofaciální postižení predominantní, dysostózy	☐	Synostózy mnohočetné
☐	Kraniosynostózy	☐	Trichorinofalangeální syndrom
☐	Křivice	☐	Trpaslictví primordiální mikrocefalické

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

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 verze ČSN EN ISO 15189

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

Katalog tiskopisů FNO - složka NLP, Kód MTZ: 3602580 Strana 2 (celkem 2) Revize číslo: 05



M 8194