

Žádanka k molekulárně genetickému vyšetření

VZÁCNÁ ONEMOCNĚNÍ *

* 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 pojištění:				
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 pojištění:	
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):

☐	Adams-Oliver syndrom	☐	Klippel-Feil syndrom
☐	Achondroplázie, hypochondroplázie, pseudoachondroplázie	☐	Klippel-Trénaunay-Weber syndrom
☐	Alagille syndrom	☐	Kombinovaný deficit hypofyzárních hormonů, genetické formy
☐	Angelman syndrom	☐	Kongenitální adrenální hyperplázie
☐	Artrogrypóza	☐	Kraniosynostóza
☐	Beckwith-Wiedemann syndrom	☐	Lisencefalie, Miller-Dieker syndrom
☐	Bohring-Opitz syndrom	☐	Loeys-Dietz syndrom
☐	Coffin-Siris syndrom	☐	Lymfatická malformace
☐	Cornelia de Lange syndrom	☐	Malý vzrůst - syndromový
☐	Crigler-Najjar syndrom	☐	Marfan syndrom
☐	Cystická fibróza	☐	Meier-Gorlin syndrom
☐	Deformace plodu způsobené akinezi (Pena-Shokeir sy.)	☐	Mowat-Wilson syndrom
☐	DiGeorge syndrom, VCF syndrom	☐	Nail-patella syndrom
☐	Ehlers-Danlos syndrom	☐	Nesyndromová malformace končetin – brachydaktylie, syndaktylie, polydaktylie, ektrodaktylie
☐	Ellis-van Creveld syndrom	☐	Neurofibromatóza, NF-like a NF-related syndromy
☐	Familiární hypospádie	☐	Noonan syndrom, Noonan-like a Noonan-related syndromy
☐	Fenylketonurie	☐	Opitz GBBB syndrom
☐	FGFR-related syndromy (Apert, Crouzon, Jackson-Weiss, Muenke, Pfeiffer a jiné)	☐	Overgrowth syndromy - skupina onemocnění (Beckwith-Wiedemann, Costello, Gorlin, Keipert, Kosaki, Liscan-Lumish, Perlman, Simpson-Golabi-Behmel, Shashi-Pena, Sotos, Tatton-Brown-Rahman, Weaver, PTEN-related)
☐	Goldenhar syndrom	☐	Poruchy sexuálního vývoje - 46,XY gonadální dysgeneze, Pseudohermafroditismus, Sex reversal
☐	Hemochromatóza	☐	Rasopatie - skupina onemocnění (Costello, Kardiofaciokutánní syndrom, Legius, LEOPARD, Neurofibromatóza, Neurofibromatóza-Noonan, Noonan, Schwannomatóza)
☐	Hirschsprungova choroba	☐	Rett syndrom, atypický Rett syndrom
☐	Holoprosencefalie	☐	Rozštěp rtu / patra – izolovaný, syndromologický
☐	Hypogonadotropní hypogonadismus, Kallmann syndrom	☐	Rubinstein-Taybi syndrom
☐	Hypotonie a PMR, infantilní	☐	Seckel syndrom
☐	CHARGE syndrom	☐	Silver-Russell syndrom
☐	Izolovaný deficit růstového hormonu	☐	Smith-Lemli-Opitz syndrom
☐	Kabuki syndrom, Kabuki-like syndrom	☐	Teleangiektázie, hereditární hemoragická
☐	Kapilární a arteriovenózní malformace	☐	Wiedemann-Steiner syndrom

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: 3602581 Strana 3 (celkem 3) Revize číslo: 05



M 8194