

ŽÁDANKA K MOLEKULÁRNĚ GENETICKÉMU VYŠETŘENÍ

Pacient:	Kód pojišťovny:										Žadatel:	Odbornost:											
Číslo pojištěnce:											IČP:												
Příjmení:											Jméno lékaře:												
Jméno:											Adresa:												
Základní diagnóza:																							
Ostatní diagnózy:																							
Kontakt na pacienta:																							
Pohlaví: ☐ muž ☐ žena											Tel.:												
										Razítko, podpis:													
Datum odběru:										Datum odeslání:													
Odeslaný materiál: ☐ periferní krev (odběr do EDTA) ☐ DNA izolovaná z ☐ periferní krev ☐ nativní amniocyty ☐ kultivované amniocyty ☐ nativní choriové klky ☐ kultivované choriové klky ☐ choriové klky nativní ☐ choriové klky kultivované ☐ amniocyty nativní ☐ amniocyty kultivované ☐ jiný materiál (specifikovat): ☐ DNA je již v CMBG												Účel vyšetření: ☐ určení/potvrzení diagnózy ☐ zjištění onemocnění u plodu ☐ zjištění přenašečství u rodinného příslušníka probanda ☐ zjištění přenašečství u partnera probanda ☐ jiný (specifikovat): Příjmení a jméno probanda: Rodné číslo probanda: Familiární mutace: Gen:											
Vždy nutno dodat informovaný souhlas pacienta s vyšetřením. Požadované vyšetření specifikujte na druhé straně žádanky. Pro vyšetření prováděná technikami sekvenování nové generace (NGS) vždy nutno dodat klinickou zprávu pacienta.																							
Pro potřeby laboratoře (vyplňuje laboratoř):																							
Datum a čas příjmu vzorku:												Výsledek genetického vyšetření:											
Přijal:																							
Číslo vzorku v LIS:																							
Zpracoval (kdo a kdy):																							
Převzal (kdo a kdy):																							
												Datum: Podpis:											

NEUROMUSKULÁRNÍ ONEMOCNĚNÍ

- ☐ Duchennova svalová dystrofie; gen *DMD* (MLPA)
- ☐ Spinální svalová atrofie; gen *SMN1*, *SMN2* (MLPA)
- ☐ Spinální svalová atrofie; gen *SMN1* (sekvenace, v případě přítomnosti 1 kopie genu *SMN1*)
- ☐ Myotonická dystrofie 1; gen *DMPK*
- ☐ Myotonická dystrofie 2; gen *CNBP*
- ☐ Facioskapulohumerální svalová dystrofie 1
- ☐ Okulofaryngeální svalová dystrofie/myopatie
- ☐ Amyotrofická laterální skleróza/frontotemporální demence; gen *C9orf72*

NGS analýza genů spojených s vybranými skupinami neuromuskulárních onemocnění (seznam genů uveden na www.cmbgt.cz):

- ☐ Svalové dystrofie
- ☐ Kongenitální svalové dystrofie
- ☐ Kongenitální myopatie
- ☐ Distální myopatie
- ☐ Další myopatie
- ☐ Myotonické syndromy
- ☐ Onemocnění spojená s iontovými kanály
- ☐ Maligní hypertermie
- ☐ Kongenitální myastenické syndromy
- ☐ Onemocnění motorického neuronu
- ☐ Další neuromuskulární onemocnění
- ☐ Dědičné kardiomyopatie
- ☐ Arytmogenní syndromy
- ☐ Artrogrypóza
- ☐ Analýza genu:

METABOLICKÁ ONEMOCNĚNÍ

- ☐ Fenyketonurie/hyperfenylalaninémie; gen *PAH*
- ☐ Smith Lemli Opitzův syndrom; gen *DHCR7*
- ☐ Wilsonova choroba; gen *ATP7B*
- ☐ Deficit alfa-1-antitrypsinu; gen *SERPINA1*
- ☐ Kongenitální adrenální hyperplázie; gen *CYP21A2*
- ☐ Kongenitální adrenální hyperplázie; geny *CYP11B1*, *CYP17A1*, *HSD3B2* (pouze po předchozí domluvě)
- ☐ Galaktosémie; gen *GALT*
- ☐ Glykogenóza II; gen *GAA*

☐ EPILEPSIE a EPILEPTICKÉ SYNDROMY - NGS analýza vybraných genů (seznam genů uveden na www.cmbgt.cz)

☐ Onemocnění nezařazené v souboru standardně diagnostikovaných (po předchozí domluvě)

☐ NGS analýza EXOMU (po předchozí domluvě)

KOŽNÍ ONEMOCNĚNÍ A ONEMOCNĚNÍ POJIVOVÉ TKÁŇE

- ☐ X-vázaná ichtyóza; gen *FLG*
- ☐ Incontinentia pigmenti; gen *IKBKG*
- ☐ Leri-Weill dyschondrosteóza; gen *SHOX* (MLPA)

NGS analýza genů spojených s vybranými skupinami kožních onemocnění a onemocnění pojivové tkáně (seznam genů uveden na www.cmbgt.cz):

- ☐ Epidermolysis bullosa
- ☐ Ichtyózy
- ☐ Palmoplantární keratodermie
- ☐ Anomálie nehtů
- ☐ Ektodermální dysplázie
- ☐ Ageneze zubů
- ☐ Poruchy růstu a vady vlasů
- ☐ Albinismus
- ☐ Darierova choroba
- ☐ Ehlers Danlosův syndrom
- ☐ Marfanův a Loeys Dietzův syndrom
- ☐ Neurofibromatóza
- ☐ Rasopatie
- ☐ Amelogenesis imperfecta
- ☐ Osteogenesis imperfecta
- ☐ Skeletální dysplázie
- ☐ Analýza genu:
- ☐ Jiná kožní onemocnění a onemocnění pojivové tkáně (seznam genů uveden na www.cmbgt.cz):