

ŽÁDANKA K MOLEKULÁRNĚ GENETICKÉMU VYŠETŘENÍ

Pacient:	Kód pojišťovny:	Žadatel:	Odbornost:
Číslo pojistěnce:		IČP:	
Příjmení:		Jméno lékaře:	
Jméno:		Adresa:	
Základní diagnóza:		Tel.:	
Ostatní diagnózy:		Razítko, podpis:	
Kontakt na pacienta:			
Pohlaví: <input type="checkbox"/> muž <input type="checkbox"/> žena			
Datum odběru:		Datum odeslání:	
Odeslaný materiál: <input type="checkbox"/> periferní krev (odběr do EDTA) <input type="checkbox"/> DNA izolovaná z <input type="checkbox"/> periferní krev <input type="checkbox"/> nativní amniocyty <input type="checkbox"/> kultivované amniocyty <input type="checkbox"/> nativní choriové klky <input type="checkbox"/> kultivované choriové klky <input type="checkbox"/> jiný materiál (specifikovat): <input type="checkbox"/> choriové klky nativní <input type="checkbox"/> choriové klky kultivované <input type="checkbox"/> amniocyty nativní <input type="checkbox"/> amniocyty kultivované <input type="checkbox"/> jiný materiál (specifikovat): <input type="checkbox"/> DNA je již v CMBG		Účel vyšetření: <input type="checkbox"/> určení/potvrzení diagnózy <input type="checkbox"/> zjištění onemocnění u plodu <input type="checkbox"/> pouze archivace DNA <input type="checkbox"/> zjištění přenašečství u rodinného příslušníka probanda <input type="checkbox"/> zjištění přenašečství u partnera probanda <input type="checkbox"/> jiný (specifikovat): Příjmení a jméno probanda: Rodné číslo probanda: Vztah k probandovi: Gen: Familiární mutace:	
Pro potřeby laboratoře (vyplňuje laboratoř):			
Datum a čas příjmu vzorku:			
Přijal:			
Číslo vzorku v LIS:			
Zpracoval (kdo a kdy):			
Převzal (kdo a kdy):			
Informovaný souhlas (souhrn)*: Souhlasí s provedením vyšetření: <input type="checkbox"/> ANO <input type="checkbox"/> NE Reportovat náhodné nálezy: <input type="checkbox"/> ANO <input type="checkbox"/> NE Souhlas s výzkumem: <input type="checkbox"/> ANO <input type="checkbox"/> NE Uložit vzorek po analýze: <input type="checkbox"/> ANO <input type="checkbox"/> NE		Poznámka: Pro vyšetření prováděná technikami sekvenování nové generace (NGS) vždy nutno dodat klinickou zprávu pacienta.	

*Vyplňují pouze klinická pracoviště FN Brno. Pracoviště mimo FN Brno jsou povinna dodat kompletní kopii Informovaného souhlasu.

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#:

- 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

- Fenyloketonurie/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*

EPILEPSIE, EPILEPTICKÉ SYNDROMY

- NGS analýza vybraných genů#
- Celoxomová sekvenace (WES)

NEUROVÝVOJOVÁ ONEMOCNĚNÍ

- Celoxomová sekvenace (WES)

 CELOEXOMOVÁ SEKVENACE (WES) – další onemocnění

Pro WES spolu s klinickou zprávou nutno dodat standardizovanou terminologii pro popis fenotypu dle HPO; <https://hpo.jax.org>

KOŽNÍ ONEMOCNĚNÍ A ONEMOCNĚNÍ POJIVOVÉ TKÁNĚ

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

NGS analýza genů spojených s vybranými skupinami kožních onemocnění a onemocnění pojivové tkáně#:

- 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
- Jiná kožní onemocnění a onemocnění pojivové tkáně:
- Analýza genu:

#Seznam genů je k dispozici na www.cmbgt.cz