

ŽÁDANKA K MOLEKULÁRNĚ GENETICKÉMU VYŠETŘENÍ

Pacient:	Kód pojišťovny:					Žadatel:	Odbornost:				
Číslo pojištění:						IČP:					
Příjmení:						Jméno lékaře:					
Jméno:						Adresa:					
Základní diagnóza:											
Ostatní diagnózy:											
Kontakt na pacienta:											
Pohlaví: <input type="checkbox"/> muž <input type="checkbox"/> žena						Tel.:					
						Razítko, podpis:					
Datum odběru:					Datum odeslání:						
Odeslaný materiál:						Účel vyšetření:					
<input type="checkbox"/> periferní krev (odběr do EDTA)		<input type="checkbox"/> choriové klky nativní		<input type="checkbox"/> určení/potvrzení diagnózy							
<input type="checkbox"/> izolovaná DNA		<input type="checkbox"/> choriové klky kultivované		<input type="checkbox"/> zjištění nemoci u plodu							
<input type="checkbox"/> svalová tkáň (v roztoku stabilizujícím RNA)		<input type="checkbox"/> amniocyty nativní		<input type="checkbox"/> jiný							
<input type="checkbox"/> jiný:		<input type="checkbox"/> amniocyty kultivované		<input type="checkbox"/> zjištění přenašečství u rodinného příslušníka probanda							
<input type="checkbox"/> jiný:		<input type="checkbox"/> amniocyty kultivované		<input type="checkbox"/> zjištění přenašečství u partnera probanda							
<ul style="list-style-type: none"> • 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. 						Příjmení a jméno probanda:					
						Rodné číslo probanda:					
						Familiární mutace:					
						Gen:					
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):											
Číslo vzorku:											
Číslo pacienta:											
Datum:						Podpis:					

NEUROMUSKULÁRNÍ ONEMOCNĚNÍ

- Duchennova svalová dystrofie; gen *DMD* - MLPA
- Duchennova svalová dystrofie; gen *DMD* - sekvenace
- Spinální svalová atrofie; gen *SMN1*
- Myotonická dystrofie 1; gen *DMPK*
- Myotonická dystrofie 2; gen *CNBP*
- Kongenitální myotonie; gen *CLCN1*
- Facioskapulohumerální svalová dystrofie 1

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 nemoci

- Dědičné kardiomyopatie
- Arthrogryposis

METABOLICKÁ ONEMOCNĚNÍ

- Fenyلكetonurie/hyperfenylalaninémie; gen *PAH*
- Smith Lemli Opitzův syndrom; gen *DHCR7*
- Wilsonova choroba; gen *ATP7B*
- Deficit alfa-1-antitrypsinu; gen *SERPINA1*
- Kongenitální adrenální hyperplázie, deficit 21-hydroxylázy; gen *CYP21A2*
- Galaktosémie; gen *GALT*
- Glykogenóza II; gen *GAA*

- NGS analýza genů spojených s familiární hypercholesterolémií (seznam genů uveden na www.cmbgt.cz)**

JINÁ ONEMOCNĚNÍ

- Syndrom fragilního chromosomu X; gen *FMR1*
- Onemocnění nezařazené v souboru standardně diagnostikovaných (po předchozí konzultaci):**

KOŽNÍ ONEMOCNĚNÍ A ONEMOCNĚNÍ POJIVOVÉ TKÁŇE

- Akrální peelingový syndrom; gen *TGM5*
- Incontinentia pigmenti; gen *IKBKG*
- Ichthyosis vulgaris; gen *FLG*
- X-vázaná ichtyóza; gen *STS*

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
- Ektodermální dysplázie
- Okulokutánní albinismus
- Xeroderma pigmentosum
- Ehlers Danlosův syndrom*
- Marfanův a Loeys Dietzův syndrom*
- Osteogenesis imperfecta*

- Jiná kožní onemocnění a onemocnění pojivové tkáně (seznam genů uveden na www.cmbgt.cz):**

* Vyšetření zahrnuje i provedení MLPA