

**ŽÁDANKA K MOLEKULÁRNĚ GENETICKÉMU VYŠETŘENÍ**

<b>Pacient:</b>	Kód pojišťovny:			<b>Žadatel:</b>	Odbornost:		
Číslo pojištěnce:				IČP:			
Příjmení:				Jméno lékaře:			
Jméno:				Adresa:			
Základní diagnóza:							
Ostatní diagnózy:							
Kontakt na pacienta:					Tel.:		
Pohlaví: <input type="checkbox"/> muž <input type="checkbox"/> žena				Razítko, podpis:			
Datum odběru:				Datum odeslání:			
<b>Odeslaný materiál:</b>				<b>Účel vyšetření:</b>			
<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"/> 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				<input type="checkbox"/> určení/potvrzení diagnózy <input type="checkbox"/> zjištění onemocnění u plodu <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:  Familiární mutace:  Gen:			
<ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Vždy nutno dodat informovaný souhlas pacienta s vyšetřením.</b></li> <li>• <b>Požadované vyšetření specifikujte na druhé straně žádanky.</b></li> <li>• <b>Pro vyšetření prováděná technikami sekvenování nové generace (NGS) vždy nutno dodat klinickou zprávu pacienta.</b></li> </ul>							
<b>Pro potřeby laboratoře (vyplňuje laboratoř):</b>							
Datum a čas příjmu vzorku:				<b>Výsledek genetického vyšetření:</b>			
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](http://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**

- Fenyلكetonurie/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](http://www.cmbgt.cz))**
 **Onemocnění nezařazené v souboru standardně diagnostikovaných (pouze po předchozí domluvě)**
 **NGS analýza EXOMU (pouze u onemocnění neuromuskulárních, kožních, pojivové tkáně a epilepsií)**
**KOŽNÍ ONEMOCNĚNÍ A ONEMOCNĚNÍ POJIVOVÉ TKÁNĚ**

- Ichthyosis vulgaris; gen *FLG*
- Incontinentia pigmenti; gen *IKBKG*
- X-vázaná ichtyóza; gen *STS*
- Leri-Weill dyschondrosteóza; gen *SHOX*

**NGS analýza genů spojených s vybranými skupinami kožních onemocnění a onemocnění pojivové tkáně (seznam genů uveden na [www.cmbgt.cz](http://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 Loeyův 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](http://www.cmbgt.cz)):