

Žádanka k molekulárně genetickému vyšetření



**ONEMOCNĚNÍ A VADY SRDCE [A]
263 genů (v4)***

Jméno a příjmení:				Jméno lékaře, odbornost, IČP/IČZ, Razítko a podpis:
Číslo pojištěnce:				
Kód pojišťovny:		Pohlaví:	<input type="checkbox"/> muž <input type="checkbox"/> žena	
Základní diagnóza:		Národnost:		
Datum a čas odběru:				
Datum a čas přezkoumání:	(vyplňuje LAB)			
Datum a čas příjmu:	(vyplňuje LAB)			

Provedení vyšetření:	<input type="checkbox"/>	Rutina	<input type="checkbox"/>	Statim (po předchozí domluvě)
-----------------------------	--------------------------	---------------	--------------------------	--------------------------------------

Materiál:							
<input type="checkbox"/>	Izolovaná DNA	<input type="checkbox"/>	Periferní krev (EDTA)	<input type="checkbox"/>	Plodová voda	<input type="checkbox"/>	Choriová tkáň
<input type="checkbox"/>	Jiný						












Účel vyšetření:			
<input type="checkbox"/>	Určení - potvrzení diagnózy		
<input type="checkbox"/>	Konfirmační test (z druhého nezávislého odběru)		
<input type="checkbox"/>	Prediktivní test u rodinného příslušníka probanda / partnera probanda		
Jméno a příjmení probanda:			
Číslo pojištěnce:			
Sekvenční varianta:		Gen:	

S žádankou prosím dodejte informovaný souhlas pacienta s analýzou DNA. Bez tohoto dokumentu nemůže být vzorek vyšetřen.










Komentář:

Požadované NGS vyšetření (bioinformatická analýza se týká vždy celého panelu genů):

Piktogram na konci řádku vyznačuje další panel, který můžete pro vyšetření daného onemocnění využít (mohou se lišit v rozsahu vyšetřovaných genů). Zvolte prosím panel, který Vám nejlépe vyhovuje z pohledu diferenciální diagnostiky.

<input type="checkbox"/>	Alström syndrom (ALMS1) 	<input type="checkbox"/>	Familiární progresivní převodní porucha (NKX2-5, SCN1B, SCN5A, TRPM4)
<input type="checkbox"/>	Amyloidóza (APOA1, APOA2, APP, B2M, CST3, FGA, GSN, ITM2B, LYZ, PRNP, SAA1, TTR)	<input type="checkbox"/>	Hypertrofická kardiomyopatie, HCM (34 genů – dle dat. OMIM, Orphanet a odborné literatury)
<input type="checkbox"/>	Aortální syndromy – skupina onemocnění (25 genů - Arterial tortuosity, Beals, Bikuspidální aortální chlopeč, Ehlers-Danlos - klasický a vaskulární typ, FTAAD, Loeys-Dietz, Marfan)	<input type="checkbox"/>	Kardiofaciokutánní syndrom (BRAF, KRAS, MAP2K1, MAP2K2) 
<input type="checkbox"/>	Arterial tortuosity syndrom (SLC2A10)	<input type="checkbox"/>	Katecholaminergní polymorfní komorová tachykardie (CALM1, CALM3, CASQ2, RYR2, TECRL, TRDN)
<input type="checkbox"/>	Arytmogenní dysplázie pravé komory, ARVD (CTNNA3, DSC2, DSG2, DSP, PKP2, RYR2, TGFB3, TMEM43)	<input type="checkbox"/>	LEOPARD syndrom (PTPN11, BRAF, RAF1) 
<input type="checkbox"/>	Bikuspidální aortální chlopeč (GATA5, NOTCH1, ROBO4, SMAD6)	<input type="checkbox"/>	Loeys-Dietz syndrom (TGFB1, TGFB2, SMAD2, SMAD3, TGFB2, TGFB3) 
<input type="checkbox"/>	Brugada syndrom (21 genů – dle dat. OMIM, Orphanet a odborné literatury)	<input type="checkbox"/>	Long QT syndrom (19 genů – dle dat. OMIM, Orphanet a odborné literatury)
<input type="checkbox"/>	Costello syndrom (HRAS) 	<input type="checkbox"/>	Marfan syndrom (FBN1) 
<input type="checkbox"/>	Defekt septa síní a komor (ACTC1, CITED2, CRELD1, GATA4, GATA5, GATA6, GJA1, MYH6, NKX2-5, NODAL, TBX3, TBX5, TBX20, TLL1)	<input type="checkbox"/>	Náhlá srdeční smrt – bez stanovené příčiny
<input type="checkbox"/>	DiGeorge syndrom, VCF syndrom (22q11.2, TBX1) 	<input type="checkbox"/>	Nonkompaktní kardiomyopatie, LVNC (ACTC1, DTNA, FLNC, LDB3, MIB1, MYBPC3, MYH7, PRDM16, TAZ, TNNT2, TPM1)
<input type="checkbox"/>	Dilatační kardiomyopatie, DCM (52 genů – dle dat. OMIM, Orphanet a odborné literatury)	<input type="checkbox"/>	Noonan syndrom (PTPN11, BRAF, KRAS, LZTR1, NRAS, RAF1, RIT1, RRS2, SOS1, SOS2, KAT6B, MRAS, RAS, RRS2) 
<input type="checkbox"/>	Ehlers-Danlos syndrom (19 genů – dle dat. OMIM, Orphanet a odborné literatury) 	<input type="checkbox"/>	Noonan-like syndrom (PPP1CB, CBL, SHOC2) 
<input type="checkbox"/>	Fabryho choroba (GLA)	<input type="checkbox"/>	Rasopatie – skupina onemocnění (21 genů – Costello, Kardiofaciokutánní s., Legius, LEOPARD, Noonan) 
<input type="checkbox"/>	Falotova tetralogie (CITED2, GATA4, GATA5, GATA6, GDF1, JAG1, NKX2-5, NKX2-6, TBX1, ZFPM2)	<input type="checkbox"/>	Restriktivní kardiomyopatie (FLNC, MYPN, TNNI3, TNNT2)
<input type="checkbox"/>	Familiární aneuryzma a disekce hrudní aorty, FTAAD (ACTA2, LOX, MFAP5, MYH11, MYLK, PRKG1)	<input type="checkbox"/>	Short QT syndrom (CACNA2D1, KCNH2, KCNJ2, KCNQ1)
<input type="checkbox"/>	Familiární fibrilace síní (ABCC9, GATA5, GJA5, KCNA5, KCNE1, KCNJ2, KCNQ1, NPPA, SCN1B, SCN2B, SCN3B, SCN4B, SCN5A)	<input type="checkbox"/>	Syndrom náhlého úmrtí kojence (CAV3, GPD1L, KCNH2, KCNJ8, KCNQ1, PPA2, RYR2, SCN5A, SNTA1, TSPYL1)
<input type="checkbox"/>	Familiární fibrilace komor (DPP6, SCN5A)	<input type="checkbox"/>	Viscerální heterotaxie (ACVR2B, CFC1, LEFTY2, MNS1, MMP21, NODAL, PKD1L1, ZIC3)

Vysvětlivky:

	Onemocnění a vady srdce [A] -263 genů (v4)*		Onemocnění ledvin [A] - 484 genů (v4)*		Vrozené kostní anomálie [A] - 1029 genů (v3)*
	Vzácná onemocnění [A] - 636 genů (v2)*		Onemocnění a vady očí [A] -637 genů (v3)*		Vrozená porucha sluchu [A] - 359 genů (v3)*
	Mentální retardace a Mikrocefalie [A] - 701 genů (v2)*		Neurodegenerativní onemocnění [A] - 190 genů (v2)*		Onkogenetika [A]

 * Počet genů v panelu (verze) je platný k datu vydání žádanky. Seznam vyšetřovaných genů a oblastí viz *Aktuální seznam činností prováděných v rámci flexibilního rozsahu akreditace*, www.fno.cz. a www.slg.cz