

Žiadanka o genetické vyšetrenie zriedkavých ochorení



Progenet s.r.o.
Strečnianska 13
851 05 Bratislava

Tel.: 0911 677 303
E-mail: progenet@progenet.sk
Web: www.progenet.sk

Pečiatka a podpis ordinujúceho lekára:

Rodné č. pacienta:	Diagnóza:
Priezvisko:	Poistovňa:
Meno, titul:	Kód hosp. prípadu:
Typ materiálu:	Dátum a čas odberu:

Zoznam vyšetrení (požadované vyšetrenie zreteľne označte, napr. X):

Poruchy rastu / skeletálne ochorenia / ochorenia spojivových tkanív					
<input type="checkbox"/>	Achodroplázia, hypochondroplázia	<i>FGFR3</i>	<input type="checkbox"/>	Loeys-Dietz syndróm typ 3	<i>SMAD3</i>
<input type="checkbox"/>	Antley-Bixler syndróm typ 1	<i>POR</i>	<input type="checkbox"/>	Loeys-Dietz syndróm typ 5	<i>TGFB3</i>
<input type="checkbox"/>	Antley-Bixler syndróm typ 2	<i>FGFR2</i>	<input type="checkbox"/>	Marfan syndróm	<i>FBN1, TGFB2</i>
<input type="checkbox"/>	Crouzon syndróm	<i>FGFR2</i>	<input type="checkbox"/>	Muenke syndróm	<i>FGFR3, mutácia: p.Pro250Arg</i>
<input type="checkbox"/>	Crouzon syndróm s acanthosis nigricans	<i>FGFR3 - 1 exón</i>	<input type="checkbox"/>	Ochorenie spojivového tkaniva	<i>NGS panel</i>
<input type="checkbox"/>	Diastrofická dysplázia	<i>SLC26A2</i>	<input type="checkbox"/>	Osteogenesis imperfecta typ II-IV	<i>COL1A2</i>
<input type="checkbox"/>	Ehlers-Danlos syndróm, typ "classical-like"	<i>TNXB</i>	<input type="checkbox"/>	Osteogenesis imperfecta typ I-IV	<i>COL1A1</i>
<input type="checkbox"/>	Ehlers-Danlos syndróm, arthrochalázia typ 1	<i>COL1A1</i>	<input type="checkbox"/>	Osteogenesis imperfecta typ IX	<i>PPIB</i>
<input type="checkbox"/>	Ehlers-Danlos syndróm, klasický typ 1	<i>COL5A1</i>	<input type="checkbox"/>	Osteogenesis imperfecta typ V	<i>IFITM5</i>
<input type="checkbox"/>	Ehlers-Danlos syndróm, klasický typ 2	<i>COL5A2</i>	<input type="checkbox"/>	Osteogenesis imperfecta typ VI	<i>SERPINF1</i>
<input type="checkbox"/>	Ehlers-Danlos syndróm, kyfoskoliotický typ 1	<i>PLOD1</i>	<input type="checkbox"/>	Osteogenesis imperfecta typ VII	<i>CRTAP</i>
<input type="checkbox"/>	Ehlers-Danlos syndróm, vaskulárny typ	<i>COL3A1</i>	<input type="checkbox"/>	Osteogenesis imperfecta typ VIII	<i>LEPRE1</i>
<input type="checkbox"/>	FGFR3-asociovaná chondrodysplázia	<i>FGFR3</i>	<input type="checkbox"/>	Osteogenesis imperfecta typ X	<i>SERPINH1</i>
<input type="checkbox"/>	Holt-Oram syndróm	<i>TBX5</i>	<input type="checkbox"/>	Osteogenesis imperfecta	<i>NGS panel</i>
<input type="checkbox"/>	Chondrodysplázia punctata, CDPX	<i>ARSE</i>	<input type="checkbox"/>	Pfeiffer syndróm	<i>FGFR1, FGFR2</i>
<input type="checkbox"/>	Chondrodysplázia punctata, CDPX2	<i>EBP</i>	<input type="checkbox"/>	Pseudoachondroplázia	<i>COMP</i>
<input type="checkbox"/>	Chondrodysplázia punctata, rizomelická typ 1	<i>PEX7</i>	<input type="checkbox"/>	Robinow syndróm	<i>ROR2</i>
<input type="checkbox"/>	Kraniosynostóza	<i>FGFR1</i>	<input type="checkbox"/>	Silver-Russell syndróm	<i>11p15.5</i>
<input type="checkbox"/>	Kraniosynostóza	<i>FGFR2</i>	<input type="checkbox"/>	Simpson-Golabi-Behmel syndróm	<i>GPC3, GPC4</i>
<input type="checkbox"/>	Kraniosynostóza	<i>FGFR3</i>	<input type="checkbox"/>	SHOX haploinsuficiencia	<i>SHOX</i>
<input type="checkbox"/>	Loeys-Dietz syndróm typ 1	<i>TGFBR1</i>	<input type="checkbox"/>	Sotos syndróm	<i>NSD1</i>
<input type="checkbox"/>	Loeys-Dietz syndróm typ 2	<i>TGFBR2</i>	<input type="checkbox"/>	Tanatoforická dysplázia	<i>FGFR3</i>
Ochorenia srdca					
<input type="checkbox"/>	Brugada syndróm	<i>NGS panel</i>	<input type="checkbox"/>	Kardiomyopatia, hypertrofická typ 4	<i>MYBPC3</i>
<input type="checkbox"/>	CHARGE syndróm	<i>CHD7</i>	<input type="checkbox"/>	Kardiomyopatia, hypertrofická typ 6	<i>PRKAG2</i>
<input type="checkbox"/>	DiGeorge syndróm	<i>22q11.2</i>	<input type="checkbox"/>	Kardiomyopatia, hypertrofická typ 7	<i>TNNI3</i>
<input type="checkbox"/>	Kardiomyopatia, dilatčná	<i>NGS panel</i>	<input type="checkbox"/>	Kardiomyopatia, hypertrofická	<i>NGS panel</i>
<input type="checkbox"/>	Kardiomyopatia, hypertrofická typ 1	<i>MYH7</i>	<input type="checkbox"/>	Long QT syndróm	<i>NGS panel</i>
<input type="checkbox"/>	Kardiomyopatia, hypertrofická typ 2	<i>TNNT2</i>			
Metabolické a endokrinné ochorenia					
<input type="checkbox"/>	Alagille syndróm typ 1	<i>JAG1</i>	<input type="checkbox"/>	Hereditárna pankreatitída	<i>PRSS1, SPINK1</i>
<input type="checkbox"/>	Barth syndróm	<i>TAZ</i>	<input type="checkbox"/>	Leucinóza (choroba javorového sirupu)	<i>BCKDHA, BCKDHB</i>
<input type="checkbox"/>	Crigler-Najjar syndróm	<i>UGT1A1</i>	<input type="checkbox"/>	Metachromatická leukodystrofia	<i>ARSA, PSAP</i>
<input type="checkbox"/>	Cystická fibróza	<i>CFTR</i>	<input type="checkbox"/>	Methylmalónová acidúria	<i>MMAA, MMAB, MUT</i>
<input type="checkbox"/>	Cystinúria	<i>SLC3A1, SLC7A9</i>	<input type="checkbox"/>	Obezita	<i>LEP, MC4R</i>
<input type="checkbox"/>	Deficit alfa-1-antitrypsinu	<i>AAT(SERPINA1;S,Z alely)</i>	<input type="checkbox"/>	Pompe choroba	<i>GAA</i>
<input type="checkbox"/>	Familiárna hypercholesterolémia	<i>LDLR</i>	<input type="checkbox"/>	Porfýria variegata	<i>PPOX</i>
<input type="checkbox"/>	Galaktozémia typ 1	<i>GALT</i>	<input type="checkbox"/>	Porfýria, akútna intermitentná	<i>HMBS</i>
<input type="checkbox"/>	Galaktozémia typ 2	<i>GALK1</i>	<input type="checkbox"/>	Propiónová acidúria	<i>PCCA, PCCB</i>
<input type="checkbox"/>	Galaktozémia typ 3	<i>GALE</i>	<input type="checkbox"/>	Wilsonova choroba	<i>ATP7B</i>
<input type="checkbox"/>	Hereditárna hemoragická telangiektázia	<i>SMAD4, ENG, ACVRL1</i>			
Hematologické ochorenia / trombopatie / poruchy hemostázy / hemoglobulinopatie					
<input type="checkbox"/>	Bernard-Soulier syndróm typ A	<i>GP1BA</i>	<input type="checkbox"/>	Beta-talasémia	<i>HBB</i>
<input type="checkbox"/>	Bernard-Soulier syndróm typ B	<i>GP1BB</i>	<input type="checkbox"/>	Deficit glukóza-6-fosfát dehydrogenázy	<i>G6PD</i>
<input type="checkbox"/>	Bernard-Soulier syndróm typ C	<i>GP9</i>	<input type="checkbox"/>	Neutropénia, ťažká kongenitálna	<i>ELANE</i>
Svalové ochorenia					
<input type="checkbox"/>	Duchenne/Becker muskulárna dystrofia	<i>DMD</i>	<input type="checkbox"/>	Pletencová muskulárna dystrofia typ 2A	<i>CAPN3</i>
<input type="checkbox"/>	Kongenitálny myastenický syndróm	<i>CHRNE delG</i>	<input type="checkbox"/>	Pletencová muskulárna dystrofia typ 2B	<i>DYSF</i>
<input type="checkbox"/>	Pletencová muskulárna dystrofia typ 1A	<i>MYOT</i>	<input type="checkbox"/>	Pletencová muskulárna dystrofia typ 2D	<i>SGCA</i>
<input type="checkbox"/>	Pletencová muskulárna dystrofia typ 1B	<i>LMNA</i>	<input type="checkbox"/>	Pletencová muskulárna dystrofia	<i>NGS panel</i>
<input type="checkbox"/>	Pletencová muskulárna dystrofia typ 1C	<i>CAV3</i>	<input type="checkbox"/>	Spinálna svalová atrofia	<i>SMN1, SMN2 MLPA</i>
Nefrologické ochorenia					
<input type="checkbox"/>	Alport syndróm, AR	<i>COL4A3, COL4A4</i>	<input type="checkbox"/>	Polycystické obličky, AD	<i>PKD1</i>
<input type="checkbox"/>	Alport syndróm, X-viazaný	<i>COL4A5</i>	<input type="checkbox"/>	Polycystické obličky, AD	<i>PKD2</i>
<input type="checkbox"/>	Bartter syndróm	<i>CLCNKB</i>	<input type="checkbox"/>	Polycystické obličky, AR	<i>PKHD1</i>
<input type="checkbox"/>	Gitelman syndróm	<i>SLC12A3</i>			

Neurologické ochorenia			
<input type="checkbox"/> Amyotrofická laterálna skleróza	<i>SOD1</i>	<input type="checkbox"/> Kennedy choroba	<i>AR</i>
<input type="checkbox"/> Amyotrofická laterálna skleróza	<i>NGS panel</i>	<input type="checkbox"/> MELAS	<i>MT-TL1</i>
<input type="checkbox"/> Autizmus	<i>NGS panel</i>	<input type="checkbox"/> MERRF	<i>MT-TK</i>
<input type="checkbox"/> Biotín responzívne ochorenie bazálnych ganglií	<i>SLC19A3</i>	<input type="checkbox"/> Neuronálna ceroidná lipofuscinóza typ 7	<i>MFSDB8 (CLN7)</i>
<input type="checkbox"/> CADASIL	<i>NOTCH3</i>	<input type="checkbox"/> Niemann-Pick choroba typ C1	<i>NPC1</i>
<input type="checkbox"/> Coffin-Lowry syndróm	<i>RPS6KA3</i>	<input type="checkbox"/> Niemann-Pick choroba typ C2	<i>NPC2</i>
<input type="checkbox"/> Creutzfeldt-Jakob choroba	<i>PRNP</i>	<input type="checkbox"/> Pelizaeus-Merzbacher choroba	<i>PLP1</i>
<input type="checkbox"/> Deficit GLUT1	<i>GLUT1 (SLC2A1)</i>	<input type="checkbox"/> Rett syndróm	<i>MECP2</i>
<input type="checkbox"/> Dystónia, torzná typ 1	<i>TOR1A (DYT1)</i>	<input type="checkbox"/> Rett syndróm, atypický	<i>CDKL5</i>
<input type="checkbox"/> Dystónia	<i>NGS panel</i>	<input type="checkbox"/> Rett syndróm, kongenitálna forma	<i>FOXP1</i>
<input type="checkbox"/> Epizodická ataxia typ 1	<i>KCNA1</i>	<input type="checkbox"/> Spastická paraplégia typ 3A	<i>ATL1 (SPG3A)</i>
<input type="checkbox"/> Epizodická ataxia typ 2	<i>CACNA1A</i>	<input type="checkbox"/> Spastická paraplégia typ 4	<i>SPAST (SPG4)</i>
<input type="checkbox"/> Familiárna amyloidná polyneuropatia	<i>TTR</i>	<input type="checkbox"/> Spastická paraplégia	<i>NGS panel</i>
<input type="checkbox"/> Friedreich ataxia	<i>FXN</i>	<input type="checkbox"/> Tourette syndróm	<i>SLITRK1</i>
<input type="checkbox"/> Hallervonden-Spatz syndróm	<i>PANK2</i>	<input type="checkbox"/> Usher syndróm typ I	<i>MYO7A, CDH23, PCDH15, USH1C, USH1G</i>
<input type="checkbox"/> Hluchota	<i>GJB2, GJB6</i>	<input type="checkbox"/> Usher syndróm typ II	<i>USH2A, ADGRV1, WHRN</i>
<input type="checkbox"/> Charcot-Marie-Tooth neuropatia	<i>PMP22 MLPA</i>	<input type="checkbox"/> Usher syndróm typ III	<i>CLRN1</i>
<input type="checkbox"/> Charcot-Marie-Tooth neuropatia	<i>NGS pan</i>		
Očné ochorenia			
<input type="checkbox"/> Aniridia	<i>PAX6</i>	<input type="checkbox"/> Glaukóm, primárny s otvoreným uhlom typ 3A	<i>CYP1B1</i>
<input type="checkbox"/> Best choroba	<i>BEST1</i>	<input type="checkbox"/> Norrie choroba	<i>NDP</i>
<input type="checkbox"/> Glaukóm, primárny s otvoreným uhlom typ 1A	<i>MYOC</i>	<input type="checkbox"/> Stargardt choroba typ 1	<i>ABCA4</i>
Epilepsie			
<input type="checkbox"/> Dravet syndróm	<i>SCN1A</i>	<input type="checkbox"/> Epilepsia	<i>NGS panel</i>
<input type="checkbox"/> Epilepsia, GEFS+	<i>SCN1A</i>		
Syndrómy asociované s vývojovými vadami			
<input type="checkbox"/> Agenéza corpus callosum	<i>ARX</i>	<input type="checkbox"/> Okulodentodigitálna dysplázia	<i>GJA1</i>
<input type="checkbox"/> Beckwith-Wiedemann syndróm	<i>11p15.5</i>	<input type="checkbox"/> Prader-Willi syndróm	<i>15q11.2-13</i>
<input type="checkbox"/> Branchio-oculo-faciálny syndróm	<i>TFAP2A</i>	<input type="checkbox"/> Rasopatie	<i>NGS panel</i>
<input type="checkbox"/> Cornelia de Lange syndróm	<i>NIPBL, SMC1A</i>	<input type="checkbox"/> Rubinstein-Taybi syndróm	<i>CREBBP</i>
<input type="checkbox"/> Cohen syndróm	<i>VPS13B</i>	<input type="checkbox"/> Septooptická dysplázia	<i>HESX1</i>
<input type="checkbox"/> Costello syndróm	<i>HRAS</i>	<input type="checkbox"/> Smith-Lemli-Opitz syndróm	<i>DHCR7</i>
<input type="checkbox"/> Holoprocencefália typ 2	<i>SIX3</i>	<input type="checkbox"/> TAR syndróm	<i>del 1q21.1</i>
<input type="checkbox"/> Holoprocencefália typ 3	<i>SHH</i>	<input type="checkbox"/> Treacher-Collins syndróm	<i>TCOF1</i>
<input type="checkbox"/> Noonan syndróm	<i>PTPN11, KRAS, SOS1, RAF1, RIT1</i>		
Kožné a zubné ochorenia			
<input type="checkbox"/> Atopická dermatitída/Ichthyosis vulgaris	<i>FLG- mutácie R501X c.2282del4</i>	<input type="checkbox"/> Ektodermálna dysplázia, X-viazaná typ 1	<i>EDA</i>
Imunodeficiencia / Autoimunitné ochorenia			
<input type="checkbox"/> Agamaglobulinémia, X-viazaná	<i>BTK</i>	<input type="checkbox"/> Familiárna hemofagocytová lymfohistiocytóza, typ 3	<i>UNC13D</i>
<input type="checkbox"/> Familiárna hemofagocytová lymfohistiocytóza typ 2	<i>PRF1</i>	<input type="checkbox"/> Familiárna stredomorská horúčka	<i>MEFV</i>
Mentálna retardácia			
<input type="checkbox"/> Angelman syndróm	<i>UBE3A</i>	<input type="checkbox"/> Pitt-Hopkins syndróm	<i>TCF4</i>
<input type="checkbox"/> Lujan-Fryns syndróm	<i>MED12</i>		
Multisystémové ochorenia			
<input type="checkbox"/> CHARGE syndróm	<i>CHD7</i>	<input type="checkbox"/> Lowe syndróm	<i>OCRL</i>
<input type="checkbox"/> Cockayne syndróm typ A	<i>ERCC8</i>	<input type="checkbox"/> Neurofibromatóza typ 1	<i>NF1</i>
<input type="checkbox"/> Cockayne syndróm typ B	<i>ERCC6</i>	<input type="checkbox"/> Neurofibromatóza typ 2	<i>NF2</i>
<input type="checkbox"/> Legius syndróm	<i>SPRED1</i>		

Poznámka:

Na žiadanke sú uvedené najčastejšie ochorenia. Ponuka laboratória zahŕňa oveľa širšiu škálu vyšetrení. Ak máte záujem o vyšetrenie geneticky podmieneného zriedkavého ochorenia neuvedeného na žiadanke, prosíme, informujte sa telefonicky na možnosť vyšetrenia v laboratóriu.

Súhlas s genetickým vyšetrením a archiváciou DNA: Pacient resp. jeho zákonný zástupca alebo doprovod pacienta bol poučený v zmysle zákona 576/2004 z.z. o anamnéze, odbere krvi a biologického materiálu na diagnostické účely. Bola mu vysvetlená podstata molekulárno-genetického vyšetrenia a dohodnuté, že výsledky testu sú dôverné, nebudú poskytnuté inej osobe bez jeho súhlasu. Pacient poučeniu rozumie a s navrhovaným postupom súhlasí.

Dátum:

Podpis pacienta/zákonného zástupcu: