

Diagnostické laboratoře DMP - Laboratoř DNA diagnostiky - Sekvenační centrum

<p>Pacient</p> <p>Číslo pojištění: <input type="text"/></p> <p>Příjmení: <input type="text"/> Pohlaví: M / Ž</p> <p>Jméno: <input type="text"/> Datum narození: <input type="text"/></p> <p>Základní diagnóza: <input type="text"/> Kód pojišťovny: <input type="text"/></p> <p>Ostatní diagnózy: <input type="text"/></p> <p>Adresa: <input type="text"/></p> <p>Národnost: <input type="text"/></p> <p>Vztah vyšetřované osoby k probandovi: <input type="text"/></p> <p>Rodokmen přiložen k žádance: <input type="checkbox"/> ano <input type="checkbox"/> ne</p>	<p>Žadatel IČP: <input type="text"/></p> <p>Jméno lékaře: <input type="text"/></p> <p>Adresa: <input type="text"/></p> <p>Tel. / Fax: <input type="text"/></p> <p>Variabilní symbol: <input type="text"/> Odbornost: <input type="text"/></p>
---	--

<p>Odběr Další informace o odběru:</p> <p>Datum zaslání: <input type="text"/></p> <p>Datum odběru: <input type="text"/></p> <p>Čas odběru: <input type="text"/></p> <p>Odběr provedl: <input type="text"/></p> <p>Vždy přiložte informovaný souhlas s vyšetřením. Vzorky prosíme zasílat jen po předchozí telefonické nebo e-mailové dohodě.</p>	<p>Razítko a podpis:</p> <hr/> <p>Proband (vyplňuje se v případě, že se liší od vyšetřované osoby)</p> <p>Příjmení: <input type="text"/></p> <p>Jméno: <input type="text"/></p> <p>Číslo pojištění: <input type="text"/></p>
--	---

Klinická informace:

Odeslaný primární vzorek / Materiál

Krev (odběr do EDTA) - určeno pro izolaci DNA (2,7 ml krve) Jiný:

Panel

Poruchy metabolismu glykogenu Leucinózy Jiné onemocnění (dle 2. strany žádanky):

Poruchy cyklu močovin, otrové aciurie Rhabdomyolýzy a poruchy metabolismu mastných kyselin Kardiologický panel

Peroxisomální onemocnění Poruchy metabolismu neurotransmiterů Kostní dysplazie

Hyperhomocysteinémie Neuronální ceroidlipofuscinózy CZECANCA

Pro potřeby laboratoře (vyplňuje laboratoř):

Přijal:

Přijatý materiál:

Metabolický panel

Poruchy metabolismu glykogenu (29 genů): AGL, ALDOA, ALDOB, ALDOC, ENO3, FBP1, G6PC, GAA, GBE1, GYG1, GYS1, GYS2, KHK, PC, PFKM, PGAM2, PGM1, PHKA1, PHKA2, PHKB, PHKG2, PRKAB1, PRKAB2, PRKAG2, PYGL, PYGM, RBCK1, SLC2A2, SLC37A4

Poruchy cyklu močového, orotové acidurie (19 genů): ARG1, ASL, ASS1, CAD, CPS1, DHODH, FTCD, NAGS, OTC, SHMT1, SHMT2, SLC25A13, SLC25A15, SLC25A2, SLC46A1, SLC7A7, TYMP, TYMS, UMPS

Peroxisomální onemocnění (34 genů): ABCD1, ABCD3, ACBD5, ACOX1, AGPS, AGXT, AMACR, BAAT, CAT, DNMT1, FAR1, GDAP1, GNPAT, HSD17B4, MFF, PEX1, PEX2, PEX26, PEX3, PEX5, PEX5L, PEX6, PEX7, PEX10, PEX11A, PEX11B, PEX11G, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PHYH, SCP2

Hyperhomocystenémie (56 genů): ABCD4, ADK, AHCY, ALDH7A1, AMN, CBS, CD320, CDO1, CTH, CUBN, DHFR, ETHE1, FOLH1, FOLR1, FOLR2, FOLR3, FTCD, FUT2, GIF, GNMT, GPHN, HCFC1, LMBRD1, LRP2, MAT1A, MAT2A, MAT2B, MCEE, MMAA, MMAB, MMACHC, MMADHC, MOCS1, MOCS2, MTHFD1, MTHFR, MTHFS, MTR, MTRR, MUT, PCCA, PCCB, PDXK, PDXP, PNPO, SLC19A1, SLC25A32, SLC46A1, SQOR, SUCLA2, SUOX, TCN1, TCN2, THAP11, TST, ZNF143

Leucinózy (4 geny): BCKDHA, BCKDHB, DBT, DLD

Rhabdomyolýzy a poruchy metabolismu mastných kyselin (52 genů): ACADM, ACADVL, AGL, ALDOA, AMPD1, ANO5, ATP2A1, CACNA1S, CASQ1, CAV3, CHKB, CPT1A, CPT2, CTDP1, CYP2C8, DGUOK, DYSF, ENO3, ETFA, ETFB, ETFDH, FDX1L, FKRP, FLAD1, HADHA, HADHB, HRAS, ISCU, LAMP2, LDHA, LPIN1, PFKM, PGAM2, PGK1, PGM1, PHKA1, PHKB, POLG, PYGM, QARS, RYR1, SCN4A, SIL1, SLC16A1, SLC25A20, SLC25A32, SLC52A1, SLC52A2, SLC52A3, TANGO2, TSEN54, TSFM

Poruchy metabolismu neurotransmiterů (26 genů): ABAT, ALDH5A1, ALDH7A1, AMT, DBH, DDC, DHFR, DNAJC12, FOLR1, GCH1, GCSH, GLDC, GLUL, MAOA, PCBD1, PHGDH, PNPO, PSAT1, PSPH, PTS, QDPR, SLC18A2, SLC46A1, SLC6A3, SPR, TH

Neuronální ceroidlipofuscinózy (13 genů): ATP13A2, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CTSD, CTSF, DNAJC5, GRN, KCTD7, MFSD8, PPT1, TPP1

Jiné onemocnění: CADASIL (NOTCH3), cystinurie (SLC3A1, SLC7A9), isovalerová acidurie (IVD)

Kardiologický panel (kardiomyopatie, aortopatie, arytmie, 174 genů)

ABCC9, ABCG5, ABCG8, ACTA1, ACTA2, ACTC1, ACTN2, AKAP9, ALMS1, ANK2, ANKRD1, APOA4, APOA5, APOB, APOC2, APOE, BAG3, BRAF, CACNA1C, CACNA2D1, CACNB2, CALM1, CALR3, CASQ2, CAV3, CBL, CBS, CETP, COL3A1, COL5A1, COL5A2, COX15, CREB3L3, CRELD1, CRYAB, CSRP3, CTF1, DES, DMD, DNAJC19, DOLK, DPP6, DSC2, DSG2, DSP, DTNA, EFEMP2, ELN, EMD, EYA4, FBN1, FBN2, FHL1, FHL2, FKRP, FKTN, FXN, GAA, GATAD1, GCKR, GJA5, GLA, GPD1L, GPIHBP1, HADHA, HCN4, HFE, HRAS, HSPB8, ILK, JAG1, JPH2, JUP, KCNA5, KCND3, KCNE1, KCNE2, KCNE3, KCNH2, KCNJ2, KCNJ5, KCNJ8, KCNQ1, KLF10, KRAS, LAMA2, LAMA4, LAMP2, LDB3, LDLR, LDLRAP1, LMF1, LMNA, LPL, LTBP2, MAP2K1, MAP2K2, MIB1, MURC, MYBPC3, MYH11, MYH6, MYH7, MYL2, MYL3, MYLK, MYLK2, MYO6, MYOZ2, MYPN, NEBL, NEXN, NKX2-5, NODAL, NOTCH1, NPPA, NRAS, PCSK9, PDLIM3, PKP2, PLN, PRDM16, PRKAG2, PRKAR1A, PTPN11, RAF1, RANGRF, RBM20, RYR1, RYR2, SALL4, SCN1B, SCN2B, SCN3B, SCN4B, SCN5A, SCO2, SDHA, SEPNI1, SGCB, SGCD, SGCG, SHOC2, SLC25A4, SLC2A10, SMAD3, SMAD4, SNTA1, SOS1, TAZ, TBX20, TBX3, TBX5, TCAP, TGFB2, TGFB3, TGFB3, TGFB3, TMEM43, TMPO, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1, TRDN, TRIM63, TRPM4, TTN, TTR, TXNRD2, VCL, ZBTB17, ZHX3, ZIC3

Kostní dysplazie (332 genů)

ACAN, ACP5, ACTB, ACTG1, ACVR1, ADAMTS10, ADAMTS17, ADAMTSL2, AGPS, AIFM1, AKT1, ALPL, ALX3, ALX4, AMER1, ANKH, ANKRD11, ANO5, ARHGAP31, ARSB, ARSE, ATP6V0A2, ATR, B3GALT6, B3GALT3, B4GALT7, BCS1L, BGN, BHLHA9, BMP1, BMP2, BMPER, BMPR1B, BRAF, BRCA2, BRIP1, CA2, CANT1, CASR, CBL, CCDC8, CDC6, CDC45, CDKN1C, CDT1, CENPJ, CEP63, CEP152, CHST3, CHST14, CHSY1, CKAP2L, CLCN5, CLCN7, COL1A1, COL1A2, COL2A1, COL3A1, COL5A1, COL5A2, COL9A1, COL9A2, COL9A3, COL10A1, COL11A1, COL11A2, COMP, CREB3L1, CREBBP, CRTAP, CSPP1, CTSK, CUL7, CYP27B1, DDR2, DHCR7, DHCR24, DHODH, DLL3, DLL4, DLX3, DLX5, DMP1, DOCK6, DVL1, DYM, DYNC2H1, EBP, EFNB1, EFTUD2, EIF2AK3, ENAM, ENPP1, EOGT, EP300, ERCC4, ESCO2, EVC, EVC2, EXT1, EXT2, EXTL3, EZH2, FAM20A, FAM20C, FAM58A, FAM83H, FAM111A, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, FBN1, FBN2, FGD1, FGF10, FGF23, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FKBP10, FLNA, FLNB, GALNT3, GDF5, GH1, GHR, GHRHR, GJA1, GLI2, GLI3, GNAS, GNPAT, GPC6, HDAC8, HESX1, HOXA13, HOXD13, HRAS, HSPG2, IDS, IFITM5, IFT43, IFT80, IFT122, IFT140, IFT172, IGF1, IGF1R, IGFALS, IHH, IMPAD1, INPPL1, INSR, IRS1, KAT6B, KIF7, KIF22, KMT2A, KRAS, LARP7, LBR, LEMD3, LHX3, LHX4, LIFR, LMNA, LMX1B, LONP1, LRP4, LRP5, LTBP2, LTBP3, LZTR1, MAFB, MAP2K1, MAP2K2, MATN3, MBTPS2, MSP2, MGP, MMP2, MMP9, MMP13, MSX2, MYCN, NANS, NEK1, NF1, NFIX, NIPBL, NKX3-2, NOG, NOTCH1, NOTCH2, NPR2, NRAS, NSD1, NSDHL, OBSL1, ORC1, ORC4, ORC6, OSTM1, OTX2, P3H1, PALB2, PAPSS2, PCNT, PCYT1A, PDE4D, PEX7, PEX14, PEX19, PGM3, PHEX, PIK3CA, PITX2, PLOD2, PLS3, POC1A, POLR1C, POLR1D, POR, POU1F1, PPIB, PRKAR1A, PROP1, PTDSS1, PTH1R, PTHLH, PTPN11, PYCR1, RAB33B, RAD21, RAD51C, RAF1, RASA2, RBBP8, RBM8A, RBPJ, RECQL4, RIT1, RMRP, RNU4ATAC, ROR2, RRAS, RTTN, RUNX2, SALL1, SALL4, SBDS, SEC24D, SERPINF1, SERPINH1, SETBP1, SF3B4, SH3BP2, SH3PXD2B, SHOC2, SHOX, SKI, SLC26A2, SLC29A3, SLC34A3, SLC35D1, SLC39A13, SLCO2A1, SLX4, SMAD3, SMAD4, SMARCA1, SMC1A, SMC3, SNX10, SOS1, SOST, SOX2, SOX3, SOX9, SP7, SPARC, SRCAP, STAMBP, STAT5B, TBX3, TBX4, TBX5, TBX6, TBX15, TBX19, TCF12, TCIRG1, TCOF1, TCTN3, TGFB1, TGFB2, TGFB3, TGFB3, TGFB3, TMEM38B, TNFRSF11A, TNFRSF11B, TNFSF11, TP63, TRAPPC2, TRIM37, TRIP11, TRPS1, TRPV4, TTC21B, TWIST1, TYROBP, VDR, VIPAS39, WDR19, WDR34, WDR35, WDR60, WISP3, WNT1, WNT5A, WNT7A, XRCC2, XRCC4, XYLT1

CZECANCA (22 genů)

APC, ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, NBN, PALB2, PMS2, PTEN, RAD50, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53