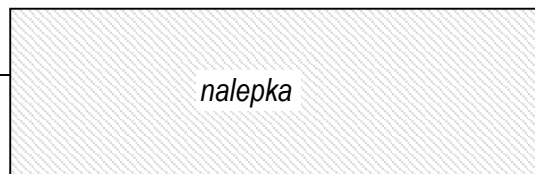


SPREMNI LIST ZA CITOGENETSKE IN MOLEKULARNO GENETSKE PREISKAVE

Pediatrična klinika, Klinični inštitut za specialno laboratorijsko diagnostiko, OB3922



PODATKI O PREISKOVANCU

nalepka

Ime in priimek: _____

Datum rojstva: _____ Spol: moški ženski

Družinski član, predhodno testiran: Ime in priimek _____

Gen, mutacija _____

NAPOTNA DIAGNOZA: _____

NAPOTNI ZDRAVNIK Ime in priimek: _____

Klinika, oddelek: _____

Privolitev bolnika / skrbnika za preiskavo: DA NE

TIP VZORCA

- periferna kri z EDTA
- periferna kri z Li-heparinom
- bris ustne sluznice
- kostni mozeg
- DNA
- drugo _____

NAMEN PREISKAVE

- | | |
|--|---|
| <input type="checkbox"/> potrditev diagnoze | <input type="checkbox"/> samo hranjenje v DNA banki |
| <input type="checkbox"/> ugotavljanje znane družinske mutacije | <input type="checkbox"/> pošiljanje v tujino |
| <input type="checkbox"/> prenatalno testiranje | <input type="checkbox"/> drugo _____ |

CITOGENETSKE PREISKAVE: Laboratorij za citogenetiko, tel: 01 522 4025, tinka.hovnik@kclj.si, maja.ficko@kclj.si

<input type="checkbox"/> Kariotipizacija	FISH analiza: <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> DiGeorge /VCF sindrom (22q11.2 delecijski sindrom) <input type="checkbox"/> Prader Willi / Angelman sindrom (15q11-13) <input type="checkbox"/> Wolf- Hirschhorn sindrom (del 4p16.3) <input type="checkbox"/> Williams sindrom (7q11.23) 	<ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> 1p36 delecijski sindrom <input type="checkbox"/> epilepsija (ring 20) <input type="checkbox"/> detekcija regije SRY <input type="checkbox"/> analiza subtelomernih regij
---	--	--

MOLEKULARNO GENETSKE PREISKAVE: Laboratorij za genetiko, tel: 01 522 9298, marusa.debeljak@kclj.si, jernej.kovac@kclj.si

<input type="checkbox"/> Izolacija DNA <input type="checkbox"/> Izolacija RNA					
Metabolne in endokrinološke bolezni <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> kongenitalna adrenalna hiperplazija (CYP21A2) <input type="checkbox"/> fenilketonurija (PAH) <input type="checkbox"/> homocistinurija (CBS) <input type="checkbox"/> Fabryjeva bolezen (GLA) <input type="checkbox"/> družinska hiperholesterolemija <input type="checkbox"/> neonatalni diabetes (KCNJ11, ABCC8, INS) <input type="checkbox"/> inzulinska rezistenca (INSR) <input type="checkbox"/> hipopituitarizem (PROP1, HESX1) <input type="checkbox"/> psevdohipoaldosteroidizem tip 1 (NR3C2) <input type="checkbox"/> neavtoimunski hipertiroidizem (TSHR) <input type="checkbox"/> ahondroplazija, hipohondroplazija (najpogostejše mutacije v FGFR3) <input type="checkbox"/> nizka rast (SHOX) <input type="checkbox"/> analiza gena OTC <input type="checkbox"/> debelost (MC4R) 	Imunodeficiencie <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> kronična granulomatozna bolezen (CYBB, CYBA, NCF2) <input type="checkbox"/> X-limfoproliferativna bolezen (SH2D1A, XIAP) <input type="checkbox"/> X-agamaglobulinemija (BTK) <input type="checkbox"/> avtoimunski poliglandularni sindrom tip I (AIRE) <input type="checkbox"/> avtoimunski limfoproliferativni sindrom (FAS, FASLG, PRKCD) <input type="checkbox"/> IPEX (FOXP3) <input type="checkbox"/> def. komplement C2 <input type="checkbox"/> mediteranska vročica (MEFV) <input type="checkbox"/> hiper IgD sindrom (MVK) <input type="checkbox"/> TRAPS (TNFRSF1A) <input type="checkbox"/> CAPS (NLRP3) <input type="checkbox"/> hiper IgM sindrom (CD40LG, CD40, AICDA, UNG) <input type="checkbox"/> huda kombinirana imunska pomanjkljivost (RAG1, RAG2) 	Hemato-onkološke bolezni <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> ALL <input type="checkbox"/> Gorlin-Goltz sindrom (PTCH1) <input type="checkbox"/> Li Fraumeni sindrom (TP53) <input type="checkbox"/> rabdoidni tumorji (SMARCB1) <input type="checkbox"/> hemofilija A (F8) <input type="checkbox"/> hemofilija B (F9) <input type="checkbox"/> kongenitalna nevtropenija (ELA2, HAX1) <input type="checkbox"/> hemfagocitna limfohistiocitoza 2 (PRF1) <input type="checkbox"/> mastocitoza (pogostejše mutacije v c-KIT) <input type="checkbox"/> Diamond-Blackfanova anemija (RPL5) 			
Ostalo <table border="0" style="width: 100%;"> <tr> <td style="width: 33%; vertical-align: top;"> <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> detekcija Y kromosoma <input type="checkbox"/> kongenitalna naglušnost (GJB2, GJB6) <input type="checkbox"/> X vezana ektodermalna distrofija (EDA) <input type="checkbox"/> Dentova bolezen tip 2, sindrom Lowe (OCRL1) <input type="checkbox"/> analiza gena CASR <input type="checkbox"/> sindrom Townes-Brocks (SALL1) </td> <td style="width: 33%; vertical-align: top;"> <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> laktozna intoleranca (LCT-13910 C/T) <input type="checkbox"/> Sindrom Gilbert (UGTA1A, A(TA)_nTAA) <input type="checkbox"/> celiakija (DQ2, DQ8) <input type="checkbox"/> cistična fibroza (CF): <input type="checkbox"/> najpogostejše mutacije <input type="checkbox"/> sekvenciranje CFTR <input type="checkbox"/> okularni albinizem tip1 (GPR143) <input type="checkbox"/> okulokutani albinizem (OCA2, TYR, SLC45A2) <input type="checkbox"/> Leberjeva kongen. amavroza (GUCY2D, CRB1) </td> <td style="width: 33%; vertical-align: top;"> <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> kongenitalni limfadem (FLT4, GATA2, FOXC2) <input type="checkbox"/> sindrom LQT dobe (KCNQ1, SCN5A, KCNJ2, KCNH2) <input type="checkbox"/> analiza gena LMNA <input type="checkbox"/> ARVC/D (PKP2) </td> </tr> </table>			<ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> detekcija Y kromosoma <input type="checkbox"/> kongenitalna naglušnost (GJB2, GJB6) <input type="checkbox"/> X vezana ektodermalna distrofija (EDA) <input type="checkbox"/> Dentova bolezen tip 2, sindrom Lowe (OCRL1) <input type="checkbox"/> analiza gena CASR <input type="checkbox"/> sindrom Townes-Brocks (SALL1) 	<ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> laktozna intoleranca (LCT-13910 C/T) <input type="checkbox"/> Sindrom Gilbert (UGTA1A, A(TA)_nTAA) <input type="checkbox"/> celiakija (DQ2, DQ8) <input type="checkbox"/> cistična fibroza (CF): <input type="checkbox"/> najpogostejše mutacije <input type="checkbox"/> sekvenciranje CFTR <input type="checkbox"/> okularni albinizem tip1 (GPR143) <input type="checkbox"/> okulokutani albinizem (OCA2, TYR, SLC45A2) <input type="checkbox"/> Leberjeva kongen. amavroza (GUCY2D, CRB1) 	<ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> kongenitalni limfadem (FLT4, GATA2, FOXC2) <input type="checkbox"/> sindrom LQT dobe (KCNQ1, SCN5A, KCNJ2, KCNH2) <input type="checkbox"/> analiza gena LMNA <input type="checkbox"/> ARVC/D (PKP2)
<ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> detekcija Y kromosoma <input type="checkbox"/> kongenitalna naglušnost (GJB2, GJB6) <input type="checkbox"/> X vezana ektodermalna distrofija (EDA) <input type="checkbox"/> Dentova bolezen tip 2, sindrom Lowe (OCRL1) <input type="checkbox"/> analiza gena CASR <input type="checkbox"/> sindrom Townes-Brocks (SALL1) 	<ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> laktozna intoleranca (LCT-13910 C/T) <input type="checkbox"/> Sindrom Gilbert (UGTA1A, A(TA)_nTAA) <input type="checkbox"/> celiakija (DQ2, DQ8) <input type="checkbox"/> cistična fibroza (CF): <input type="checkbox"/> najpogostejše mutacije <input type="checkbox"/> sekvenciranje CFTR <input type="checkbox"/> okularni albinizem tip1 (GPR143) <input type="checkbox"/> okulokutani albinizem (OCA2, TYR, SLC45A2) <input type="checkbox"/> Leberjeva kongen. amavroza (GUCY2D, CRB1) 	<ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> kongenitalni limfadem (FLT4, GATA2, FOXC2) <input type="checkbox"/> sindrom LQT dobe (KCNQ1, SCN5A, KCNJ2, KCNH2) <input type="checkbox"/> analiza gena LMNA <input type="checkbox"/> ARVC/D (PKP2) 			
<input type="checkbox"/> Drugo _____					