



UNIVERZITNÁ NEMOCNICA BRATISLAVA

Pažítková 4, 821 01 Bratislava

Pracovisko: Nemocnica Staré Mesto, Mickiewiczova 13, 813 69 Bratislava

Ústav lekárskej biológie, genetiky a klinickej genetiky LFUK a UNB

Oddelenie molekulovej a biochemickej genetiky – expertízne pracovisko pre zriedkavé choroby

cgd@sm.unb.sk, tel. 02/57290 192

Sprievodný list k vyšetreniu génu *SHOX* (OMIM: 312865, Xpter-p22.32)

Meno a priezvisko		Adresa odosielajúceho pracoviska, tel. č.	
Dátum narodenia	Pohlavie <input type="checkbox"/> muž <input type="checkbox"/> žena	Pečiatka, kód a podpis lekára	
Rodné číslo	Dátum a čas odberu		
Materiál			
Zdravotná poisťovňa (kód)	Diagnóza (MKCH)		

Poznámka lekára (Klinický obraz, biochemické vyšetrenia, epikríza, CK, LD, terapia a iné)	Výška:	Hmotnosť:
--	--------	-----------

Symptóm	Skóre*	áno <input type="checkbox"/>	nie <input type="checkbox"/>	nevyšetrené <input type="checkbox"/>
Pomer rozpätie HK/výška < 0,965	2	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Pomer výška v sede/v stojí > 0,555	2	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Madelungova deformita u probanda <input type="checkbox"/> alebo v rodine <input type="checkbox"/>	6	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Cubitus valgus	2	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Skrátené predlaktie	3	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Vyklenuté predlaktie	3	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Príznaky svalovej hypertrofie	3	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Dislokácia ulny (v lakti)	5	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

Kritériá pre rozsah vyšetrenia:

- V prípade skóre pod 4 body bude realizovaná analýza výhradne metódou MLPA (setekcia delécií/duplikácií v PAR1)
- V prípade skóre 4 a viac bodov bude realizované kombinované vyšetrenie metódou MLPA a sekvenácia kódujúcej oblasti *SHOX* génu (exón 2-6a).

Požiadavka na vyšetrenie ostatných členov rodiny:			
Meno	Rodné číslo	Kód poisťovne	identifikačné číslo v rodokmeni
1.			
2.			
3.			
4.			
5.			

U každého vyšetřovaného člena rodiny požadujeme vyplnenú samostatnú žiadamku. Uvedený zoznam slúži len pre lepšiu orientáciu.

Rodokmeň:

I.

II.

III.

IV.

Materiál zaslaný na vyšetrenie: **plná krv, odber ako na krvný obraz (do EDTA minim. 1 ml)**