



UNIVERZITNÁ NEMOCNICA BRATISLAVA
Pažítoková 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

SPRIEVODNÝ LIST K VYŠETRENIU GÉNU *SHOX* (OMIM: 312865, Xpter-p22.32)

Meno a priezvisko pacienta:.....
Rodné číslo pacienta:.....Dátum narodenia:.....
Adresa pacienta:.....
Zdravotná poisťovňa (kód):.....Číslo predchádzajúceho vyšetrenia:.....
Výška pacienta:.....Percentil:..... Výška matky:.....Výška otca:.....

Kritériá pre rozsah vyšetrenia:

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

Symptóm	Skóre*	áno	nie	nemerané
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 hypertrofiie	3	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Dislokácia ulny (v lakti)	5	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

*skórovací systém vychádza z klinickej štúdie Rappold et al. (Rappold G, Blum WF, Shavrikova EP, Crowe BJ, Roeth R, Quigley CA, Ross JL, Niesler B. Genotypes and phenotypes in children with short stature: clinical indicators of SHOX haploinsufficiency. J Med Genet. 2007 May, 44(5):306-13.)

Popis klinického nálezu:.....
.....
.....

Výsledky laboratórnych vyšetrení (KO+dif., FW, CRP, urea, kreatinin, Na, K, Cl, Ca, P, ALT, ALP, AST, ABR, TSH, fT4, FSH, LH, IGF-I, IGFBP-3, rastový hormón, antiendomyziálne protilátky, antiretikulínové protilátky):.....
.....
.....

Adresa odosielajúceho pracoviska, tel.č.:

Pečiatka, kód, podpis lekára:

Dátum: