



Všeobecná fakultní nemocnice v Praze

U Nemocnice 2, 128 08 Praha 2

IČ 00064165, tel. 224961111

Ústav biologie a lékařské genetiky 1.LF UK a VFN

Laboratoř molekulární diagnostiky

Vedoucí: Ing.Jitka Štekrová

Albertov 4, 128 08 Praha 2

tel.: 2 2496 8152

F-UBLG-51-009

Strana 1 z 1

Verze 2

Dotazník pro vyšetření genu *SHOX* (OMIM: 312865, Xpter-p22.32)

Jméno a příjmení:

Rozená: Rodné číslo: Pojišťovna:

Adresa:

Výška: SD skóre: Výška matky: Výška otce:

Kritéria pro rozsah vyšetření:

- V případě skóre **pod 4** body bude provedena pouze analýza metodou **MLPA** (detekce delecí/duplikací v PAR1).
- V případě skóre **4 a více bodů** bude provedeno kombinované vyšetření metodou **MLPA** a **sekvenace** kódující oblasti *SHOX* genu (exony 2-6a/6b)

Symptom

Skóre*

Poměr rozpětí paží/výška < 0,965	2	ano <input type="checkbox"/>	ne <input type="checkbox"/>	neměřeno <input type="checkbox"/>
Poměr výšky v sedě/ve stoje > 0,555	2	ano <input type="checkbox"/>	ne <input type="checkbox"/>	neměřeno <input type="checkbox"/>
Madelungova deformita u probanda <input type="checkbox"/> nebo v rodině <input type="checkbox"/>	6	ano <input type="checkbox"/>	ne <input type="checkbox"/>	nevyšetřeno <input type="checkbox"/>
Cubitus valgus	2	ano <input type="checkbox"/>	ne <input type="checkbox"/>	nevyšetřeno <input type="checkbox"/>
Zkrácené předloktí	3	ano <input type="checkbox"/>	ne <input type="checkbox"/>	nevyšetřeno <input type="checkbox"/>
Vyklenuté předloktí	3	ano <input type="checkbox"/>	ne <input type="checkbox"/>	nevyšetřeno <input type="checkbox"/>
Příznaky svalové hypertrofie	3	ano <input type="checkbox"/>	ne <input type="checkbox"/>	nevyšetřeno <input type="checkbox"/>
Dislokace ulny (v lokti)	5	ano <input type="checkbox"/>	ne <input type="checkbox"/>	nevyšetřeno <input type="checkbox"/>

*

skórovací systém vychází z klinické studie 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.)

Podpis a adresa ošetřujícího lékaře, vč. IČZ, nákladového střediska, č. odbornosti:

Datum:

Za Vaši spolupráci Vám srdečně děkujeme!