

Заполнять только печатными буквами!

Заказчик

Пациент

Дата рождения / / Тел./моб. sms

e-mail Кодовое слово Штрих-код

Диагноз:

Принимаемые препараты:

ФИО врача

НАСЛЕДСТВЕННЫЕ МОНОГЕННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ И СОСТОЯНИЯ

126ГП	Основные наследственные заболевания CFTR, GJB2, PAH, SMN	7818CSTB	Болезнь Унферрихта-Лундборга CSTB м.	7923TAZ	Дилатационная кардиомиопатия TAZ м.
7803ABCA	Абиотрофия сетчатки, тип Франческетти ABCA4 ч.м.	7817CSTB	Болезнь Унферрихта-Лундборга CSTB ч.м.	7925TNN	Дилатационная кардиомиопатия TNN2 м.
7802CYI 978 ч ●	Адреногенитальный синдром CYP21OHV 9 ч.м.	7819ABCA4	Болезнь Штаргардта ABCA4 ч.м.	7921ЭМИ	Дилатационная кардиомиопатия ген эмерина при X-сцепленной форме м.
7624SLC	Акродерматит энтеропатический SLC39A4 м.	7820ROR2	Брахидактилия, тип B1 ROR2 м.	7928GARS	Дистальная моторная нейропатия, тип V (HMN5, дистальная спинальная амиотрофия) GARS м.
7804TYR	Альбинизм глазкожный TYR м.	7992NTR	Врожденная нечувствительность к боли с ангидрозом (врожденная сенсорная нейропатия с ангидрозом, HSN4, CIPA) NTRK1 м.	7927BSCL	Дистальная моторная нейропатия, тип V (HMN5, дистальная спинальная амиотрофия) экзон 3 гена BSCL2
7881RPS	Анемия Даймонда-Блекфена RPS19 м.	7711ADAMTS	Гелеофизическая дисплазия ADAMTSL2 м.	7131IGI	Дистальная спинальная амиотрофия врожденная с параличом диафрагмы IGHMBP2 м.
7107	Артрогрипоз дистальный (синдром Фримена-Шелдона) MYH3 ч.м.	7822B	Гемофилия фактор IX при гемофилии В м.	7132	Дистальная спинальная амиотрофия врожденная, непрогрессирующая TRPV4 «горяч.» уч. м.
7905FRDA 978 ч ●	Атаксия Фридрейха FXN м.	7989MVK	Гипер-IgD синдром MVK «горяч.» уч. м.	7716BTK	Изолированный дефицит гормона роста с гипогаммаглобулинемией BTK м.
7808FRDAI 978 ч ●	Атаксия Фридрейха FXN ч.м.	7778MVK	Гипер-IgD синдром MVK м.	7604KRT2	Ихтиоз буллезный KRT2 м.
7108	Ателостеогенез (дисплазия де ля Шапеля) SLC26A2 м.	7823CD	Гипер-IgM синдром CD40LG м.	7133	Ихтиоз вульгарный FLG ч.м.
7109LEI	Атрофия зрительного нерва Лебера мтх-ДНК 12 ч.м.	7898SCN4A	Гиперкалиемический периодический паралич экзоны 13, 24 гена SCN4A	7829TGM1	Ихтиоз ламеллярный TGM1 м.
7610DNKI	Атрофия зрительного нерва Лебера мтх-ДНК 3 ч.м.	7783KRT1	Гиперкератоз KRT1 м.	7140	Костная гетероплазия прогрессирующая GNAS м.
7761OPA1	Атрофия зрительного нерва с глухотой OPA1 «горяч.» уч. м.	7121	Гиперкератоз KRT9 м.	7141	Краниометафизарная дисплазия ANKH «горяч.» уч. м.
7706TNFRSF	Аутоиммунный лимфопролиферативный синдром TNFRSF6 м.	7122	Гипертрофическая кардиомиопатия CAV3 м.	7142	Краниометафизарная дисплазия ANKH м.
7705TNFRS	Аутоиммунный лимфопролиферативный синдром TNFRSF6 «горяч.» уч. м.	7824TNNT2	Гипертрофическая кардиомиопатия TNNT2 м.	7143	Краниосиностоз TWIST1 м.
7770GRN	Афазия первичная прогрессирующая GRN м.	7603SCN4A	Гипокалиемический периодический паралич экзоны 12, 18, 19 гена SCN4A	7717MSX2	Краниосиностоз MSX2 м.
7112	Ахондрогенез SLC26A2 м.	7126	Гипофосфатемический витамин-D-резистентный рахит PHEX м.	7718LAMA3	Ларинго-онихо-кутанный синдром экзон 39 гена LAMA3
7809FGFR3	Ахондроплазия FGFR3 ч.м.	7906FGFR3I	Гипохондроплазия FGFR3 ч.м.	7630GJC2	Лейкодистрофия гипомиелиновая GJC2 м.
7772VAPB	Боковой амиотрофический склероз VAPB ч.м.	7825CYP	Глаукома врожденная CYP1B1 м.	7719FLT4	Лимфедема FLT4 м.
7709BEST	Болезнь Беста BEST1 м.	7127	Глаукома ювенильная открытоугольная (синдром Ригера) CYP1B1 м.	7631GJC2	Лимфедема наследственная GJC2 м.
7810ATP7B1	Болезнь Вильсона-Коновалова ATP7B ч.м.	7784HNF1B	Гломерулоцитоз почек гипопластического типа HNF1B м.	7834LMNA	Липодистрофия LMNA «горяч.» уч. м.
7812PANK2	Болезнь Галлервордена-Шпатца PANK2 ч.м.	7627SSH	Голопрозэнцефалия SSH м.	7144	Липодистрофия BSCL2 м.
7813PRNP	Болезнь Герстманна-Штреусслера-Шейнкера PRNP м.	7128	Дефицит карнитина системный первичный SLC22A5 м.	7835LMNA	Липодистрофия LMNA м.
7775PTEN	Болезнь Коудена PTEN м.	7129	Диастрофическая дисплазия SLC26A2 м.	7720LMNA	Мандибулоакральная дисплазия с липодистрофией экзоны 8, 9 гена LMNA
7814PRNP	Болезнь Крейтцфельда-Якоба PRNP м.	7828DES	Дилатационная кардиомиопатия DES м.	7605MVK	Мевалоновая ацидурия MVK м.
7776PTEN	Болезнь Лермитт-Дуклос PTEN м.	7924EYA4	Дилатационная кардиомиопатия EYA4 м.	7908DIA1	Метгемоглобинемия CYB5R3 м.
7816NDP	Болезнь Норри NDP м.	7926FKTN	Дилатационная кардиомиопатия FKTN м.	7836DIA1	Метгемоглобинемия CYB5R3 ч.м.
		7922LMNA	Дилатационная кардиомиопатия LMNA м.	7145	Метилглутаконовая ацидурия OPA3 м.
		7130	Дилатационная кардиомиопатия SGCD м.	7146	Микрофтальм изолированный GDF6 м.

7991CRYBA	Микрофтальм с катарактой CRYBA4 м.	7847ALX4	Незаращение родничков ALX4 м.	7187	Синдром Альстрома ALMS1 «горяч.» уч. м.
7147	Миоклоническая дистония SGCE м.	7848MSX2	Незаращение родничков MSX2 м.	7861KCNJ2	Синдром Андерсена KCNJ2 м.
7838DMPK 978 ч ●	Миотоническая дистрофия DMPK ч.м.	7910ELA2	Нейтропения ELA2 м.	7913FGFR	Синдром Антли-Бикслера экзон 9 гена FGFR2
7837ZNF9	Миотоническая дистрофия ZNF9 ч.м.	7849NPHP1	Нефронофтиз анализ числа копий гена NPHP1	7862FGFR2	Синдром Апера FGFR2 ч.м.
7148	Миотония Томсена/Беккера CLCN1 ч.м.	7166	Нефротический синдром NPHS1 м.	7863PRPS1	Синдром Арта PRPS1 м.
7839DES	Миофибриллярная деСМИН-зависимая миопатия DES м.	7167	Нефротический синдром NPHS2 м.	7796PTEN	Синдром Банаян-Райли-Рувальбака PTEN м.
7149	Миофибриллярная миопатия CRYAB м.	7997SCN	Нормокалиемический периодический паралич экзон 13 гена SCN4A	7864TAZ	Синдром Барта TAZ м.
7150	Миофибриллярная миопатия MYOT м.	7957RABPN 978 ч ●	Окулофарингеальная мышечная дистрофия RABPN1 ч.м.	7703FLCN	Синдром Бёрта-Хога-Дьюба FLCN м.
7791I	Муковисцидоз CFTR ч.м.	7958TCIRG	Остеопетроз рецессивный (мраморная болезнь костей) TCIRG1 ч.м.	7188	Синдром Блоха-Сульцбергера IKBKG ч.м.
7842FKRP	Мышечная дистрофия врожденная, тип 1С FKRP м.	7168	Остеопетроз рецессивный (мраморная болезнь костей) TCIRG1 м.	7189	Синдром Боуэна-Конради EMG1 м.
7843FKRP	Мышечная дистрофия врожденная, тип 1С FKRP ч.м.	7876KTR6B	Пахионихия врожденная KTR6B м.	7734BCS	Синдром Бьернстада BCS1L м.
7972ДИС1 978 ч ●	Мышечная дистрофия Дюшенна/Беккера делеции в гене дистрофина у мальчиков	7727HPGD	Первичная гипертрофическая остеоартропатия (пахидермопериостоз) HPGD м.	7866PAX3	Синдром Ваарденбурга PAX3 м.
7701XI	Мышечная дистрофия Дюшенна/Беккера лайонизация X-хромосомы у девочек	7728BMPR	Первичная легочная гипертензия BMPR2 м.	7867EDNRB	Синдром Ваарденбурга-Шаха EDNRB м.
7154	Мышечная дистрофия поясничноконечностная CAPN3, FKRP, ANO5, SGCA ч. м.	7851MEFV	Периодическая болезнь MEFV м.	7190	Синдром Ван дер Вуда IRF6 м.
7844FKRP	Мышечная дистрофия поясничноконечностная FKRP м.	7012ME	Периодическая болезнь MEFV ч.м.	7868WAS	Синдром Вискотта-Олдрича WAS м.
7157	Мышечная дистрофия поясничноконечностная SGCA м.	7853RP2	Пигментная дегенерация сетчатки RP2 м.	7785PHOX2B	Синдром врожденной центральной гиповентиляции PHOX2B ч.м.
7159	Мышечная дистрофия поясничноконечностная SGCB м.	7176	Пикнодистоз CTSK м.	7192	Синдром Германски-Пудлака HPS1 ч.м.
7934FKTN	Мышечная дистрофия, тип Фукуяма FKTN м.	7998FLCN	Пневмоторакс первичный спонтанный FLCN м.	7869GLI3	Синдром Грейга GLI3 м.
7163	Мышечная дистрофия Эмери-Дрейфуса FHL1 м.	7636SHH	Полидактилия SHH м.	7737RAB27	Синдром Грисцелли RAB27A м.
7999LMNA	Мышечная дистрофия Эмери-Дрейфуса LMNA м.	7730GLI3	Полидактилия GLI3 м.	7738FGFR	Синдром Джексона-Вейсса экзон 9 гена FGFR2 и экзон 7A гена FGFR1
7935ЭМЕ	Мышечная дистрофия Эмери-Дрейфуса ген эмерина при X-сцепленной форме	7178	Почечная адисплазия UPK3A м.	7003UG 978 ч ●	Синдром Жильбера UGT1A1
7936TRIM	Нанизм MULIBRAY TRIM37 м.	7179	Почечная адисплазия экзоны 10, 11, 13, 14, 15 гена RET	7194	Синдром Жубера анализ числа копий гена NPHP1
7903SRY	Нарушения детерминации пола SRY м.	7180	Прогерия Хатчинсона-Гилфорда LMNA м.	7195	Синдром Карпентера RAB23 м.
7846SRYI	Нарушения детерминации пола анализ наличия SRY гена	7860 COMP	Псевдоахондроплазия COMP ч.м.	7768GJB2	Синдром кератита-ихтиоза-тугоухости GJB2 м.
7938EGR	Наследственная моторно-сенсорная нейропатия (болезнь Шарко-Мари-Тута), тип I EGR2 м.	7181	Псевдогипопаратиреоз GNAS м.	7198	Синдром Клиппеля-Фейля GDF6 м.
7941GJB1	Наследственная моторно-сенсорная нейропатия (болезнь Шарко-Мари-Тута), тип I GJB1 м.	7182	Псевдосантома эластическая ABCC6 м.	7739ERCC6	Синдром Коккейна ERCC6 м.
7608GDAP1	Наследственная моторно-сенсорная нейропатия (болезнь Шарко-Мари-Тута), тип I SH3TC2, FIG4, FGD4 и GDAP1 ч.м.	7183	Псевдосантома эластическая ABCC6 ч.м.	7199	Синдром Костелло HRAS м.
7937PMP1 978 ч ●	Наследственная моторно-сенсорная нейропатия (болезнь Шарко-Мари-Тута), тип I дупликация в области гена PMP22 хромосомы 17	7184	Псевдопсевдогипопаратиреоз GNAS м.	7202	Синдром Коффина-Лоури RPS6KA3 м.
7940PO	Наследственная моторно-сенсорная нейропатия (болезнь Шарко-Мари-Тута), тип I MPZ м.	7759LPIN	Рабдомиолиз (миоглобинурия) LPIN1 м.	7740PAX3	Синдром краниофациальной дисморфии-тугоухости-ульнарной девиации кистей PAX3 м.
7918PMP22	Наследственная моторно-сенсорная нейропатия (болезнь Шарко-Мари-Тута), тип I PMP22 м.	7185	Ретинозис RS1 м.	7010UGI	Синдром Криглера-Найяра UGT1 м.
7609NDR	Наследственная моторно-сенсорная нейропатия (болезнь Шарко-Мари-Тута), тип I NDRG1 и SH3TC2 ч.м. цыганского происхождения	7799TNFR	Семейная периодическая лихорадка TNFRSF1A м.	7760FGFR3	Синдром Крузона с черным акантозом экзон 10 гена FGFR3
7949GDAP	Наследственная моторно-сенсорная нейропатия (болезнь Шарко-Мари-Тута), тип II GDAP м.	7916PRF	Семейный гемофагоцитарный лимфогистиоцитоз PRF1 м.	7964FGFR2	Синдром Крузона экзоны 7 и 9 гена FGFR2
7944MFN2I	Наследственная моторно-сенсорная нейропатия (болезнь Шарко-Мари-Тута), тип II MFN2 ч.м.	7917STX	Семейный гемофагоцитарный лимфогистиоцитоз STX11 м.	7742BCS1	Синдром Лея, обусловленный дефицитом митохондриального комплекса III BCS1L м.
7950NEFL	Наследственная моторно-сенсорная нейропатия (болезнь Шарко-Мари-Тута), тип II NEFL м.	7915STXB	Семейный гемофагоцитарный лимфогистиоцитоз STXBP2 м.	7794CIAS1	Синдром Макла-Уэллса NLRP3 м.
7902PMP	Наследственная нейропатия с подверженностью параличу от сдавления PMP22 м.	7914UNC	Семейный гемофагоцитарный лимфогистиоцитоз UNC13D м.	7204	Синдром Маклеода XK м.
7952PMP 978 ч ●	Наследственная нейропатия с подверженностью параличу от сдавления анализ числа копий гена PMP22	7914UNC1	Семейный гемофагоцитарный лимфогистиоцитоз UNC13D ч.м.	7005B2I	Синдром множественной эндокринной неоплазии второго типа (МЭН2) ген RET при МЭН2В ч.м.
7725C1NH	Наследственный ангионевротический отек C1NH м.	7004MRI	Семейный медуллярный рак щитовидной железы экзоны 10, 11, 13, 14, 15 гена RET	7006A2I	Синдром множественной эндокринной неоплазии второго типа (МЭН2) экзоны 10, 11 гена RET при МЭН 2A
7779	Наследственный гемохроматоз, I тип HFE м.	7798RET	Семейный медуллярный рак щитовидной железы экзоны 5, 8 гена RET	7743ZEB2	Синдром Моуат-Вильсон ZEB2 м.
		7797CIAS1	Семейный холодовой аутовоспалительный синдром NLRP3 м.	7965TAZ	Синдром некомпактного левого желудка TAZ м.
		7858NGFB	Сенсорная полинейропатия NGF м.	7872NBS1	Синдром Ниймеген NBN ч.м.
		7733CIAS1	Синдром CINCA NLRP3 м.	7213	Синдром ногтей-надколенника LMX1B м.
		7870NR2E3	Синдром ESC NR2E3 м.	7215	Синдром Ослера-Рендю-Вебера ENG м.
		7186	Синдром TAR RBM8A м.	7874TBX3	Синдром Паллистера TBX3 м.
		7859FGD1	Синдром Аарскога-Скотта FGD1 м.	7744GLI3	Синдром Паллистера-Холла GLI3 м.

7217	Синдром подколенного птеригиума IRF6 м.	7229	Спинальная амиотрофия, X-сцепленная UBA1 «горяч.» уч.м.	7639PRP	Хориоидальная дистрофия PRPH2 м.
7745FGFR	Синдром Пфайффера экзоны 7, 9 гена FGFR2 и экзон 7A гена FGFR1	7976AR 978 ч ●	Спинально-бульбарная амиотрофия Кеннеди AR ч.м.	7889CHM	Хороидеремия CHM м.
7218MEI	Синдром Ретта MECP2 м.	7977ATX	Спиноцеребеллярная атаксия ATXN1, ATXN2, ATXN3 ч.м.	7890CYBB	Хроническая гранулематозная болезнь CYBB м.
7219	Синдром Сетре-Чотзена TWIST1 м.	7788ATXN7	Спиноцеребеллярная атаксия ATXN7 ч.м.	7891BTK	X-сцепленная агаммаглобулинемия BTK м.
7220	Синдром Сильвера BSCL2 м.	7787ATXN8	Спиноцеребеллярная атаксия ATXN8 ч.м.	7981BIRC4	X-сцепленный лимфопролиферативный синдром (болезнь Дункана, синдром Пуртильо) XIAP м.
7221	Синдром Симпсона-Голаби-Бемель GPC3 м.	7978PRNP	Спонгиозформная энцефалопатия с нейropsychическими проявлениями PRNP м.	7982SH2	X-сцепленный лимфопролиферативный синдром (болезнь Дункана, синдром Пуртильо) SH2D1A м.
7877DHCR7	Синдром Смита-Лемли-Опица DHCR7 м.	7230	Спондилеостальный дизостоз DLL3 м.	7894FRMD7	X-сцепленный моторный нистагм FRMD7 м.
7879AR	Синдром тестикулярной феминизации AR м.	7979TRAP	Спондилоэпифизарная дисплазия (SEDT) TRAPPC2 м.	7983IL2RG	X-сцепленный тяжелый комбинированный иммунодефицит IL2RG м.
7747TCOF1	Синдром Тричера-Коллинза-Франческетти TCOF1 м.	7980PRPS1	Суперактивность фосфорибозилпирофосфат синтетазы PRPS1 м.	7757ERCC6	Цереброокулофациоскелетный синдром ERCC6 м.
7748FKRP	Синдром Уокера-Варбург FKRP м.	7233	Торсионная дистония TOR1A м.	7896EXT1	Экзостозы множественные EXT1 м.
7984VHL	Синдром Хиппеля-Линдау VHL м.	7234	Торсионная дистония GCH1 м.	7895EXT2	Экзостозы множественные EXT2 м.
7973VHL	Синдром Хиппеля-Линдау анализ числа копий гена VHL	7235	Торсионная дистония PRRT2 м.	7758NDP	Экссудативная витреохореоретинальная дистрофия NDP м.
7223	Синдром Швахмана-Даймонда SBDS м.	7237	Торсионная дистония SPR м.	7897EDA	Эктодермальная ангиодистрофическая дисплазия EDA м.
7224	Синдром Швахмана-Даймонда SBDS1 ч.м.	7638TRPS	Трихоринофалангеальный синдром TRPS1 м.	7883GJB6	Эктодермальная гидротическая дисплазия GJB6 м.
7911PLODI	Синдром Эллера-Данло, тип VI PLOD ч.м.	7238	Тромбоцитопения врожденная MPL м.	7248	Эпифизарная дисплазия, множественная COMP ч.м.
7750CHRNГ	Синдром Эскобара CHRNГ м.	7885PRNP	Фатальная семейная инсомния PRNP м.	7249	Эпифизарная дисплазия, множественная SLC26A2 м.
7751HOXD	Синполидактилия HOXD13 м.	7888PAH	Фенилкетонурия PAH м.	7985ALOX	Эритродермия врожденная ихтиозная (небуллезная) ALOXE3 м.
7226	Скапулоперонеальная миопатия FHL1 м.	7781	Фенилкетонурия PAH ч.м.	7987LOX12	Эритродермия врожденная ихтиозная (небуллезная) LOX12B м.
7994IGHMB	Спинальная амиотрофия с параличом диафрагмы IGHMBP2 м.	7240	Фибродисплазия оссифицирующая прогрессирующая ACVR1 «горяч.» уч. м.	7986TGM1	Эритродермия врожденная ихтиозная (небуллезная) TGM1 м.
7771	Спинальная амиотрофия, типы I, II, III, IV SMN1	7241	Фибродисплазия оссифицирующая прогрессирующая ACVR1 без «горяч.» уч. м.	7901GJB3	Эритрокератодермия GJB3 м.
7996AMI	Спинальная амиотрофия типы I, II, III, IV анализ числа копий генов локуса 5q13	7786RMRP	Хондродисплазия метафизарная тип Мак-Кьюсика RMRP м.	7899GJB4	Эритрокератодермия GJB4 м.
7228	Спинальная амиотрофия типы I, II, III, IV SMN1 м. (только при наличии одной копии гена)	7244	Хондродисплазия точечная Конради-Хюнермана EBP м.	7250	Эритроцитоз рецессивный VHL м.
7789VAPB	Спинальная амиотрофия Финкеля VAPB м.	7245	Хондрокальциноз ANKH м.	7900VHLI	Эритроцитоз рецессивный VHL ч.м.
7792VAPB	Спинальная амиотрофия Финкеля VAPB ч.м.	7815 978 ч ●	Хорея Гентингтона IT15 ч.м.		

Объём лабораторных исследований, заказанных Пациентом согласно настоящему бланку, определён Пациентом самостоятельно, а их выполнение определяется организационно-техническими возможностями Исполнителя.

Настоящим подтверждаю, что я имел(а) возможность задавать вопросы работнику ИООО «Независимая лаборатория ИНВИТРО», касающиеся заказанных мною лабораторных исследований, и на все вопросы получил(а) исчерпывающие ответы. Данные, указанные в настоящем бланке, являются правильными и достоверными.

Преаналитические требования мною соблюдены и мне разъяснено, что несоблюдение указанных требований может повлиять на результат выполняемого лабораторного исследования.

подпись/расшифровка / /
число / месяц / год

Образцы взятого у меня биологического материала маркированы сотрудником Исполнителя в моём присутствии.

Подпись пациента
подпись/расшифровка / /
число / месяц / год

Подпись исполнителя
подпись/расшифровка / /
число / месяц / год

Специальные обозначения

Исследуемый материал — кровь (ЭДТА):

- 060 ● — пробирка с сиреневой крышкой
- 978 ч ● — пробирка 4,5 мл с сиреневой крышкой и черным кольцом

- м. — мутации
- ч.м. — частые мутации

Обязательны к заполнению:

Анкета молекулярно-генетического исследования