

Objednávací formulár pre genetické vyšetrenie

Meno a priezvisko pacienta	Meno a priezvisko lekára	kód lekára		
Dátum narodenia	rodné číslo	Klinika / oddelenie	kód PZS	
Ev. adresa pacienta	Adresa lekára			
Telefon, fax, email pacienta	Telefon, fax, email			
Pohlavie <input type="checkbox"/> ženské <input type="checkbox"/> mužské	Pacient je chorý? <input type="checkbox"/> áno <input type="checkbox"/> nie	Etnický pôvod	Cenová úhrada <input type="checkbox"/> priamo objednávateľom <input type="checkbox"/> zaistená u poisťovne <input type="checkbox"/> privátna	Materiál & množstvo: <input type="checkbox"/> EDTA krv <input type="checkbox"/> ster ústnej sliznice <input type="checkbox"/> choriové klky <input type="checkbox"/> heparinová krv <input type="checkbox"/> Plodová voda <input type="checkbox"/> iné:
Diagnóza	Symptómy	Predošlé DNA-analýzy a nálezy	Dátum odberu vzorky:	
Pacient je už v registri MedGene? <input type="checkbox"/> áno <input type="checkbox"/> nie	Rodinní príslušníci sú už v registri MedGene? <input type="checkbox"/> áno <input type="checkbox"/> nie	Podpis & pečiatka objednávateľa		
			Dátum	

Súhlas pacienta / pacientky / (zákonného) zástupcu

Mojím podpisom potvrdzujem po predchádzajúcom poučení a prípadnom genetickom poradenstve, s vedomím môjho odvolacieho práva môj súhlas s plánovanou genetickou analýzou/-ami a s odberom k nej potrebnej vzorky.

Súhlasím s uložením výsledkov analýz v elektronickej, ako i písomnej forme a s ich možným použitím v anonymizovanej forme na vedecké účely / publikácie .

Výsledky vyšetrení nemusia byť podľa právneho predpisu po 10 rokoch zničené, čím budú v prípade potreby aj po mojej smrti stáť k dispozícii mojej rodine.

Vyšetrovaný materiál ostane uchovaný po ukončení analýzy v laboratóriu, ktoré analýzu previedlo.

Súhlasím s tým, že moje data môžu byť v prípade potreby poskytnuté zdravotnej poisťovni pre potreby vyúčtovania.

Všetky údaje, ktoré som uviedol, ako aj výsledky vyšetrení podliehajú zachovaniu lekárskeho tajomstva a bez môjho súhlasu nebudú poskytnuté tretej osobe.

Mal/a som potrebný čas na rozmyslenie.

Toto vyhlásenie môžem kedykoľvek odvolať bez uvedenia dôvodu.

Súhlasím s uchovaním vyšetrovaného materiálu za účelom kontroly výsledkov, poťažne na nasledovné vyšetrenia <input type="checkbox"/> ano <input type="checkbox"/> nie	
Súhlasím s uchovaním a použitím vyšetrovaného materiálu na vedecké účely (v anonymizovanej forme) <input type="checkbox"/> ano <input type="checkbox"/> nie	
Súhlasím s poskytnutím výsledkov nasledujúcim lekárom:	Súhlasím s poskytnutím výsledkov na nasledovne faxové číslo:

Podpis pacienta/zákonného zástupcu	Miesto a dátum	Podpis lekára/lekárky	Miesto a dátum
------------------------------------	----------------	-----------------------	----------------

Objednávací formulár pre genetické vyšetrenie

Očné ochorenia

<input type="checkbox"/> Aniridia	PAX6	<input type="checkbox"/> Chorioidermia	CHM	<input type="checkbox"/> Peters anomália	CYP1B1
<input type="checkbox"/> Ataxia-okulomotorická Apraxia		<input type="checkbox"/> Exsudatívna vitreoretinopátia 1	FZD4	<input type="checkbox"/> Peters-Plus syndróm	B3GALT
<input type="checkbox"/> AOA1	APTX	<input type="checkbox"/> Exsudatívna vitreoretinopátia 4	LRP5	<input type="checkbox"/> Retinitis pigmentosa 1	
<input type="checkbox"/> AOA2	SETX	<input type="checkbox"/> Glaukóm	CYP1B1	<input type="checkbox"/> RP1	RP1
<input type="checkbox"/> Anteriorna segmentálna dysgenéza	PITX3	<input type="checkbox"/> Katarakta		<input type="checkbox"/> RP13	PRPF8
<input type="checkbox"/> Axenfeld-Rieger syndróm 1	PITX2	<input type="checkbox"/> posterior polar 1	EPHA2	<input type="checkbox"/> RP14	PRPH2
<input type="checkbox"/> Bardet-Biedl syndróm		<input type="checkbox"/> autozomálne-dominantná 1	BFSP2	<input type="checkbox"/> RP18	HPRP3
<input type="checkbox"/> BBS1	BBS1	<input type="checkbox"/> autozomálne-dominantná	MIP	<input type="checkbox"/> RP3	RPGR
<input type="checkbox"/> BBS10	BBS10	<input type="checkbox"/> posterior polar 4	PITX3	<input type="checkbox"/> RP4	RHO
<input type="checkbox"/> BBS12	BBS12	<input type="checkbox"/> Kearns-Sayre syndróm		<input type="checkbox"/> Retinoschisis 1	RS1
<input type="checkbox"/> BBS2	BBS2	<input type="checkbox"/> Leber kongenitálna amauróza	GUCY2D		
<input type="checkbox"/> BBS6	BBS6	<input type="checkbox"/> Leber atrofia n. optikus			

Epilepsie

<input type="checkbox"/> Absenčná epilepsia infantilná	GABRG2	<input type="checkbox"/> včasneinfantilná 5	STPAN1	<input type="checkbox"/>	GABRG2
<input type="checkbox"/> ADLTE	LGI1	<input type="checkbox"/> včasneinfantilná 9	PCDH19	<input type="checkbox"/>	PCDH19
<input type="checkbox"/> ADNFILE		<input type="checkbox"/> Lennox-Gastaut	MAPK10	<input type="checkbox"/> GLUT1-deficiencia	GLUT1
<input type="checkbox"/>	CHRNA4	<input type="checkbox"/> Epilepsia, idiopatická generalizovaná	CLCN2	<input type="checkbox"/> Myoklonická epilepsia Lafora	
<input type="checkbox"/>	CHRNB2	<input type="checkbox"/> Epilepsia, juvenilná myoklonická		<input type="checkbox"/>	EPM2A
<input type="checkbox"/>	CHRNA2	<input type="checkbox"/>	CACNB4	<input type="checkbox"/>	EPM2B
<input type="checkbox"/> Benígne familiárne krče novorodencov		<input type="checkbox"/>	GABRA1	<input type="checkbox"/> MERRF	MTTK
<input type="checkbox"/>	KCNQ2	<input type="checkbox"/> Epilepsia, Pyridoxin-dependant	CLCN2	<input type="checkbox"/> Myokl. ep. Unverricht / Lundborg	CSTB
<input type="checkbox"/>	KCNQ3	<input type="checkbox"/> GEFS+ / Dravet syndróm	ALDH7A1	<input type="checkbox"/> West syndróm	ARX
<input type="checkbox"/>	SCN2A	<input type="checkbox"/>			
<input type="checkbox"/> Benígne familiárne krče detí		<input type="checkbox"/>	GABRD		
<input type="checkbox"/> Epileptická encefalopatia		<input type="checkbox"/>	SCN1B		
<input type="checkbox"/> juvenilná, myoklonická	EFHC1	<input type="checkbox"/>	SCN1A		
<input type="checkbox"/> včasneinfantilná 2	CDKL5	<input type="checkbox"/>			

Syndrómy asociované s vývojovými vadami

<input type="checkbox"/> 46, XY zmena pohlavia 7	DHH	<input type="checkbox"/> Defekt hormónov hypofýzy	HESX1	<input type="checkbox"/> Opitz syndróm GBBB I	MID1
<input type="checkbox"/> 46, XY zmena pohlavia 3	NR5A1	<input type="checkbox"/>	PIT1	<input type="checkbox"/> Polycystické ochorenie obličiek	
<input type="checkbox"/> Branchio syndróm		<input type="checkbox"/>	PROP1	<input type="checkbox"/> PKD1	PKD1
<input type="checkbox"/> BOS1	EYA1	<input type="checkbox"/>	LHX4	<input type="checkbox"/> PKD2	PKD2
<input type="checkbox"/> BOS2	SIX5	<input type="checkbox"/> Ivemark syndróm	GJA1 (Cx43)	<input type="checkbox"/> ARPKD	PKHD1
<input type="checkbox"/> BOS3	SIX1	<input type="checkbox"/> Joubert syndróm	INPP5E	<input type="checkbox"/> Rubinstein-Taybi syndróm 1	CREBBP
<input type="checkbox"/> C syndróm	CD96	<input type="checkbox"/> Kartagener syndróm	DNAI1	<input type="checkbox"/> Seckel syndróm 4	CENPJ
<input type="checkbox"/> Kardio-facio-kutánný syndróm		<input type="checkbox"/> Kartagener syndróm	DNAH5	<input type="checkbox"/> Septooptická dysplázia	HESX1
<input type="checkbox"/> CFC	BRAF	<input type="checkbox"/> Lizenzefália		<input type="checkbox"/> Silver-Russell syndróm	chrom. 7
<input type="checkbox"/> CFC	KRAS	<input type="checkbox"/> LIS1	PAFAH1B1	<input type="checkbox"/> Silver-Russell syndróm	11p15.5
<input type="checkbox"/> Cohen syndróm	COH1	<input type="checkbox"/> LIS2	RELN	<input type="checkbox"/> Simpson-Golabi-Behmel syndróm 1	GPC3
<input type="checkbox"/> Cornelia de Lange syndróm		<input type="checkbox"/> LIS3	TUBA1A	<input type="checkbox"/> Smith-Lemli-Opitz syndróm	DHCR7
<input type="checkbox"/> CDLS1	NIPBL	<input type="checkbox"/> LIS	YWHAE	<input type="checkbox"/> Smith-Magenis syndróm	RAI1
<input type="checkbox"/> CDLS2	SMC1A	<input type="checkbox"/> LISX2	ARX	<input type="checkbox"/> Townes-Brocks syndróm	SALL1
<input type="checkbox"/> CDLS3	SMC3	<input type="checkbox"/> MASA syndróm	L1CAM	<input type="checkbox"/> Treacher Collins syndróm	TCOF1
<input type="checkbox"/> Costello syndróm	HRAS	<input type="checkbox"/> Meckel syndróm 1	MKS1	<input type="checkbox"/> Tricho-rhino-phalangeal syndróm I & II	TRPS1
<input type="checkbox"/> CRASH syndróm	L1CAM	<input type="checkbox"/> Miller-Dieker-Lizenzefália	17p13.3		

Vývoj pohlavia a fertilita

<input type="checkbox"/> CBAVD	CFTR	<input type="checkbox"/> Defekt spermatogenézy	AZF	<input type="checkbox"/> Ciliárna dyskinéza 1	DNAI1
<input type="checkbox"/> Müllerov kanál, syndróm	AHM	<input type="checkbox"/> Swyer syndróm	SRY	<input type="checkbox"/> Ciliárna dyskinéza 3	DNAH5

Kožné & zubné ochorenia

<input type="checkbox"/> Albinizmus		<input type="checkbox"/> Ektodermálna dysplázia		<input type="checkbox"/> Incontinentia pigmenti	IKBK
<input type="checkbox"/> okulokutánný Ia	TYR	<input type="checkbox"/> anhidrotická	EDA	<input type="checkbox"/> Agenéza zubov	
<input type="checkbox"/> okulokutánný II	OCA2	<input type="checkbox"/> anhidrotická	NFKBIA	<input type="checkbox"/> selektívna 1	MSX1
<input type="checkbox"/> Amelogenesis imperfecta		<input type="checkbox"/> hidrotická	GJB6	<input type="checkbox"/> selektívna 3	Pax9
<input type="checkbox"/> AI IC	ENAM	<input type="checkbox"/> hypohidrotická	EDAR	<input type="checkbox"/> Odontoonychodermálna dysplázia	WNT10A
<input type="checkbox"/> AI IIA1	KLK4	<input type="checkbox"/> hypohidrotická	EDARADD	<input type="checkbox"/> Oligodoncia-rakovina čreva, s.	Axin2
<input type="checkbox"/> Angioedém, dedičný typ I	C1NH	<input type="checkbox"/> Ektrodaktylia, ED a rásžtep pery	TP63	<input type="checkbox"/> Osler-Weber	ENG
<input type="checkbox"/> Dyschromatosis symm. hered. 1	ADAR	<input type="checkbox"/> Benígne chronický pemphigus	ATP2C1	<input type="checkbox"/> Teleangiektázia, hemoragická 2	ALK1

Hematologické ochorenia & trombopatie

<input type="checkbox"/> Bernard-Soulier syndróm	GP1BA	<input type="checkbox"/> Faktor-X deficiencia	F10	<input type="checkbox"/> Sebastian syndróm	MYH9
<input type="checkbox"/> Bernard-Soulier syndróm	GP1BB	<input type="checkbox"/> Faktor-XI deficiencia	F11	<input type="checkbox"/> Sickle cell anémia	HBB
<input type="checkbox"/> Bernard-Soulier syndróm	GP9	<input type="checkbox"/> Faktor-XII deficiencia	F12	<input type="checkbox"/> Sférocytóza 4	SLC4A1
<input type="checkbox"/> Beta thalasémia	HBB	<input type="checkbox"/> Fechtner syndróm	MYH9	<input type="checkbox"/> Thrombasténia Glanzmann-Naegeli	ITGB3
<input type="checkbox"/> Faktor-II deficiencia	F2	<input type="checkbox"/> May-Hegglin anomália	MYH9	<input type="checkbox"/> Trombozytopénia	WAS
<input type="checkbox"/> Faktor-V deficiencia	F5	<input type="checkbox"/> Neutropénie, ťažká kongenitálna	WAS		
<input type="checkbox"/> Faktor-VII deficiencia	F7	<input type="checkbox"/> PAI1 deficiencia	PAI		

Objednávaci formulár pre genetické vyšetrenie

Ochorenia srdca

<input type="checkbox"/> Danon ochorenia	LAMP2	<input type="checkbox"/> Long QT syndróm		<input type="checkbox"/> Velokardiofaciálny syndróm	22q11.2
<input type="checkbox"/> DiGeorge syndróm	2q11.2	<input type="checkbox"/> LQTS2	KCNH2		
<input type="checkbox"/> Emery-Dreifuss MD 2 / 3	LMNA	<input type="checkbox"/> LQTS5	KCNE1		
<input type="checkbox"/> Dilatačná kardiomyopatia 1A	LMNA	<input type="checkbox"/> LQTS6	KCNE2		

Immunologické & reumatické ochorenia

<input type="checkbox"/> Afibrinogenémia, kongenitálna		<input type="checkbox"/> Hämofagocytická lymfohistiocytóza		<input type="checkbox"/> Hyper-IgE syndróm	STAT3
<input type="checkbox"/>	FGA	<input type="checkbox"/> FHL2	PRF1	<input type="checkbox"/> Mannose-binding deficit Lektínu	MBL2
<input type="checkbox"/>	FGB	<input type="checkbox"/> FHL3	UNC13D		
<input type="checkbox"/>	FGG	<input type="checkbox"/> FHL4	STX11		
<input type="checkbox"/> Agammaglobulinémia, X-chr.	BTK	<input type="checkbox"/> FHL5	STXBP2		
<input type="checkbox"/> Náchylnosť k bronchiálnej astme	HNMT	<input type="checkbox"/> Hepatitída typ C			
		Odpoveď na terapiu	IL28B		

Mentálna retardácia

<input type="checkbox"/> Angelman syndróm	15q11-q13	<input type="checkbox"/> Noonan syndróm		<input type="checkbox"/> Rett syndróm	MECP2
<input type="checkbox"/> Angelman syndróm	UBE3A	<input type="checkbox"/> NS1	PTPN11	<input type="checkbox"/> Rett-like syndróm	CDKL5
<input type="checkbox"/> Cornelia de Lange syndróm		<input type="checkbox"/> NS3	KRAS	<input type="checkbox"/> Skríniny subtelomérov	
<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/> NS4	SOS1	<input type="checkbox"/> Williams-Beuren syndróm	7q11.2
<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/> NS5	RAF1	<input type="checkbox"/> XLMR	
<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/> NS6	NRAS	<input type="checkbox"/> Christianson	SIC9A6
<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/> NS7	BRAF	<input type="checkbox"/> Nascimento	UBE2A
<input type="checkbox"/> DiGeorge syndróm	22q11.2	<input type="checkbox"/> Partington syndróm	ARX		
<input type="checkbox"/> Fragiles X syndróm A	FMR1	<input type="checkbox"/> Pitt-Hopkins syndróm	TCF4		
<input type="checkbox"/> Fragiles X syndróm E	FMR2	<input type="checkbox"/> Bilat. frontoparietálna polymikrogýria	GPR54		
<input type="checkbox"/> Lujan-Fryns syndróm	MED12	<input type="checkbox"/> Prader-Willi syndróm	15q11-q13		
<input type="checkbox"/> Mowat-Wilson syndróm	ZFHX1B				

Metabolické & endokrínne ochorenia / Metabolizmus tukov

<input type="checkbox"/> Abetalipoproteinémia	MTP	<input type="checkbox"/> Hyperkalcémia, infantilná	Cyp24A1	<input type="checkbox"/> Niemann-Pick ochorenie	
<input type="checkbox"/> Adrenogenitálny syndróm		<input type="checkbox"/> Hypercholesterolémia		<input type="checkbox"/>	NPC1 NPC2
<input type="checkbox"/>	CYP11B1	<input type="checkbox"/>	LDLR	<input type="checkbox"/> Pankreatitída	
<input type="checkbox"/>	CYP17A1	<input type="checkbox"/> dedičná	APOB	<input type="checkbox"/>	PRSS1 SPINK1
<input type="checkbox"/>	CYP21A2	<input type="checkbox"/> B	FTL	<input type="checkbox"/> Porfýria	
<input type="checkbox"/>	HSD3B2	<input type="checkbox"/> Hyperferitinémia-katarakta syndróm	SLC25A15	<input type="checkbox"/>	akútna intermitt. erythropoetická HMBS UROD
<input type="checkbox"/> Ochorenie javorového sirupu		<input type="checkbox"/> Hyperomithinémia-hyperammonémia	AGXT	<input type="checkbox"/> Propionacidémia	
<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/> Hyperoxalúria 1	CASR	<input type="checkbox"/>	PCCA PCCB
<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/> Hyperparatyreóza	GCM2	<input type="checkbox"/> Pseudohypoaldosteronismus I	NR3C2
<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/> Hypoparatyreóza	PTH	<input type="checkbox"/> Pyridoxamin-5'-Fosfát-Oxidasa deficit	PNPO
<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>	CPOX	<input type="checkbox"/> Refsum ochorenie	
<input type="checkbox"/> Alpha-1-Antitrypsin / deficit	PI	<input type="checkbox"/> Koproporfýria	GHR	<input type="checkbox"/>	PHYH PEX7 HADH
<input type="checkbox"/> Amyloidóza, viscerálna forma	LYZ	<input type="checkbox"/> Laron nanizmus	DARS2	<input type="checkbox"/> SCHAD deficit	
<input type="checkbox"/> Apolipoprotein E / deficit	APOE	<input type="checkbox"/> Leukoencefalopatia LBSL	LMNA	<input type="checkbox"/> Štítna žľaza, dyshormonogenesis	
<input type="checkbox"/> Carnitinpalmityltransferáza I-deficit	CPT1A	<input type="checkbox"/> Lipodystrofia 2	UMOD	<input type="checkbox"/>	1 2A SLC5A5 TPO
<input type="checkbox"/> Cerebrotendinózna xantomatóza	CYP27A1	<input type="checkbox"/> Medulárne cysty obličiek 2	LMBRD1	<input type="checkbox"/> Succinatsemialdehyddehydrogenáza-deficit	ALDH5A1
<input type="checkbox"/> Crigler-Najjar syndróm Typ I	UGT1A1	<input type="checkbox"/> Methylmalonik acidúria a homocystinúria	HNF4A	<input type="checkbox"/> Thyroidhormón / rezistencia	THRHB
<input type="checkbox"/> Cystická fibróza	CFTR	<input type="checkbox"/> MODY 1	GCK	<input type="checkbox"/> Obezita	
<input type="checkbox"/> Cystinúria	SLC3A1	<input type="checkbox"/> MODY 2	HNF1A	<input type="checkbox"/>	LEPR LEP
<input type="checkbox"/> Danon ochorenie	LAMP2	<input type="checkbox"/> MODY 3	IPF1	<input type="checkbox"/>	ACADVL
<input type="checkbox"/> Diabetes mellitus, perm. neonatálny	KCNJ11	<input type="checkbox"/> MODY 4	HNF1B	<input type="checkbox"/> VLCAD deficit	
<input type="checkbox"/> Epstein syndróm	MYH9	<input type="checkbox"/> MODY 5	NeuroD1	<input type="checkbox"/>	Wilsonova choroba ATP7B PEX1
<input type="checkbox"/> Fumaráza / deficit	FH	<input type="checkbox"/> MODY 6	CEL	<input type="checkbox"/>	
<input type="checkbox"/> Galaktosémia	GALT	<input type="checkbox"/> MODY 7	PAX4	<input type="checkbox"/>	
<input type="checkbox"/> Gangliozidóza I	GLB1	<input type="checkbox"/> MODY 8	INS	<input type="checkbox"/>	
<input type="checkbox"/> Gilbert syndróm	UGT1A1	<input type="checkbox"/> MODY 9	BLK	<input type="checkbox"/>	
<input type="checkbox"/> GLUT1 deficit	GLUT1	<input type="checkbox"/> MODY 10	GLA	<input type="checkbox"/>	
<input type="checkbox"/> Glykogenóza		<input type="checkbox"/> MODY 11	GALC	<input type="checkbox"/>	
<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/> Morbus Fabry	MTHFR	<input type="checkbox"/>	
<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/> Morbus Krabbe		<input type="checkbox"/>	
<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/> MTHFR-Deficit		<input type="checkbox"/>	
<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/> Mukopolysacharidóza		<input type="checkbox"/>	
<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>	
<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/> MPS I h/s	IDUA	<input type="checkbox"/>	
<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/> MPS IIIB	NAGLU	<input type="checkbox"/>	
<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/> MPS IVA	GALNS	<input type="checkbox"/>	
<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/> Neuroferitinopatia	FTL	<input type="checkbox"/>	
<input type="checkbox"/>				<input type="checkbox"/>	

Iné

POZOR: Nie všetky nami ponúkané analýzy su uvedené v tejto žiadanke. Neuvedené gény/vyšetrenie prosíme uviesť následne sem:

Objednávaci formulár pre genetické vyšetrenie

Multisystémové ochorenia

- | | | | | | |
|---|------|--|--------|--|------|
| <input type="checkbox"/> Alpers-Huttenlocher syndróm | POLG | <input type="checkbox"/> Hutchinson-Gilford progéria | LMNA | <input type="checkbox"/> Neurofibromatóza I | NF1 |
| <input type="checkbox"/> Budd-Chiari syndróm | JAK2 | <input type="checkbox"/> Keutel syndróm | MGP | <input type="checkbox"/> Neurofibromatóza II | NF2 |
| <input type="checkbox"/> Carnitinpalmityltransferáza II deficit | CPT2 | <input type="checkbox"/> Legius syndróm | SPRED1 | <input type="checkbox"/> Waardenburg syndróm 1 / 3 | Pax3 |
| <input type="checkbox"/> CHARGE syndróm; HALL-Hittner syndróm | CHD7 | <input type="checkbox"/> LEOPARD syndróm | PTPN11 | | |
| <input type="checkbox"/> Hermansky-Pudlak syndróm | | <input type="checkbox"/> Lowe syndróm | OCRL1 | | |
| <input type="checkbox"/> | HPS1 | <input type="checkbox"/> McCune-Albright syndróm | GNAS | | |
| <input type="checkbox"/> | HPS2 | <input type="checkbox"/> Mitochondriálny deplečný s. | | | |
| <input type="checkbox"/> | HPS3 | <input type="checkbox"/> | SUCLA2 | | |
| <input type="checkbox"/> | HPS4 | <input type="checkbox"/> | POLG | | |
| <input type="checkbox"/> | HPS7 | | | | |

Svalové ochorenia

- | | | | | | |
|---|-------|--|---------|--|-------|
| <input type="checkbox"/> Emery-Dreifuss muskulárna dystrofia 2, 3 | LMNA | <input type="checkbox"/> Muskulárna dystrofia-Dystroglykanopatia | POMGNT1 | <input type="checkbox"/> Myotonia congenita Becker / Thomsen | CLCN1 |
| <input type="checkbox"/> Pletencová muskulárna dystrofia | | <input type="checkbox"/> Muskulárna dystrofia Becker / Duchenne | | <input type="checkbox"/> Okulofaryngeálna muskulárna dystrofia | PABP2 |
| <input type="checkbox"/> LGMD1A | MYOT | <input type="checkbox"/> del / dup | DMD | <input type="checkbox"/> Spinálna muskulárna atrofia 1-4 | SMN1 |
| <input type="checkbox"/> LGMD1B | LMNA | <input type="checkbox"/> Seq. | DMD | <input type="checkbox"/> Spinobulbárna muskulárna atrofia | AR |
| <input type="checkbox"/> LGMD1C | CAV3 | <input type="checkbox"/> Myastenický syndróm | CHRNE | | |
| <input type="checkbox"/> LGMD2A | CAPN3 | <input type="checkbox"/> Apnoe asociovaný | CHAT | | |
| <input type="checkbox"/> LGMD2B | DYSF | <input type="checkbox"/> ACh-Receptor deficit asociovaný | RAPSN | | |
| <input type="checkbox"/> LGMD2C | SGCG | <input type="checkbox"/> Myoadenylát dezamináza / deficit | AMPD1 | | |
| <input type="checkbox"/> LGMD2D | SGCA | <input type="checkbox"/> Myotonická dystrofia | | | |
| <input type="checkbox"/> LGMD2E | SGCB | <input type="checkbox"/> DM1 | DMPK | | |
| <input type="checkbox"/> LGMD2F | SGCD | <input type="checkbox"/> DM2 | ZNF9 | | |
| <input type="checkbox"/> LGMD2I | FKRP | | | | |
| <input type="checkbox"/> LGMD2K | POMT1 | | | | |
| <input type="checkbox"/> LGMD2L | ANO5 | | | | |
| <input type="checkbox"/> LGMD2N | POMT2 | | | | |

Neurologické ochorenia

- | | | | | | |
|--|--------|---|----------|--|---------|
| <input type="checkbox"/> Aicardi-Goutières syndróm 1 | TREX1 | <input type="checkbox"/> Epizodická ataxia | | <input type="checkbox"/> Paramyotónia kong. von Eulenburg | SCN4A |
| <input type="checkbox"/> Amyloidná polyneuropatia | TTR | <input type="checkbox"/> EA1 | KCNA1 | <input type="checkbox"/> Parkinson ochorenie | |
| <input type="checkbox"/> Amyotrofická laterálna skleróza 1 | | <input type="checkbox"/> EA2 | CACNA1A | <input type="checkbox"/> juvenilné | PARK2 |
| <input type="checkbox"/> ALS1 | SOD1 | <input type="checkbox"/> EA5 | CACNB4 | <input type="checkbox"/> 8 | LRRK2 |
| <input type="checkbox"/> ALS2 | ALS2 | <input type="checkbox"/> Epizod. kinesiogénna dyskinézia 1 | PRRT2 | <input type="checkbox"/> Pelizaeus-Merzbacher ochorenie | PLP1 |
| <input type="checkbox"/> ALS4 | SETX | <input type="checkbox"/> Facio-Londe syndróm | C20orf54 | <input type="checkbox"/> Pendred syndróm | SLC26A4 |
| <input type="checkbox"/> ALS6 | FUS | <input type="checkbox"/> Friedreich ataxia | FXN1 | <input type="checkbox"/> Progressívna externá oftalmoplégia | |
| <input type="checkbox"/> ALS8 | VAPB | <input type="checkbox"/> Frontotemporálna demencia | | <input type="checkbox"/> 1 | POLG1 |
| <input type="checkbox"/> ALS9 | ANG | <input type="checkbox"/> | MAPT | <input type="checkbox"/> 3 | C10ORF2 |
| <input type="checkbox"/> ALS10 | TARDBP | <input type="checkbox"/> | GRN | <input type="checkbox"/> Riesenaxonneuropatia | GAN |
| <input type="checkbox"/> ALS11 | FIG4 | <input type="checkbox"/> Gilles de la Tourette syndróm | SLITRK1 | <input type="checkbox"/> Hluchota | |
| <input type="checkbox"/> ALS12 | PTN | <input type="checkbox"/> Halervorden-Spatz ochorenie | PANK2 | <input type="checkbox"/> 1A | GJB2 |
| <input type="checkbox"/> ALS14 | VCP | <input type="checkbox"/> HNPP | PMP22 | <input type="checkbox"/> 1B | GJB6 |
| <input type="checkbox"/> related ALS | SPG20 | <input type="checkbox"/> Hydrocefalus | L1CAM | <input type="checkbox"/> Spastická paraplégia | |
| <input type="checkbox"/> Arthrogyposis | | <input type="checkbox"/> Hyperekplexia | GLRA1 | <input type="checkbox"/> SPG2 | PLP1 |
| <input type="checkbox"/> distal 1A | TPM2 | <input type="checkbox"/> Hyperekplexia, autoz.-rec. | GLRB | <input type="checkbox"/> SPG3A | SPG3A |
| <input type="checkbox"/> distal 2A | MYH3 | <input type="checkbox"/> Hypokaliemická periodická paralýza | | <input type="checkbox"/> SPG4 | SPG4 |
| <input type="checkbox"/> distal 2B | TNNI2 | <input type="checkbox"/> | CACNA1S | <input type="checkbox"/> SPG7 | SPG7 |
| <input type="checkbox"/> distal 2B | TNNT3 | <input type="checkbox"/> | SCN4A | <input type="checkbox"/> | SPG11 |
| <input type="checkbox"/> Ataxia so selektívnym def. vitamínu E | TTPA | <input type="checkbox"/> | KCNE3 | <input type="checkbox"/> Spinocerebelárna ataxia | |
| <input type="checkbox"/> Ataxia-okulomotorická Apraxia | | <input type="checkbox"/> Infantilná neuroaxonálna dystrofia 1 | PLA2G6 | <input type="checkbox"/> infantilná | C10ORF2 |
| <input type="checkbox"/> AOA1 | APTX | <input type="checkbox"/> LBSL | DARS2 | <input type="checkbox"/> SCA1 | ATXN1 |
| <input type="checkbox"/> AOA2 | SETX | <input type="checkbox"/> Leigh syndróm, COX deficit | SURF1 | <input type="checkbox"/> SCA2 | ATXN2 |
| <input type="checkbox"/> CADASIL | NOTCH3 | <input type="checkbox"/> Leukoencefalopatia, difúzna dedičná so sferoidmi | CSF1R | <input type="checkbox"/> SCA3 | ATXN3 |
| <input type="checkbox"/> CARASIL | HTRA1 | <input type="checkbox"/> Marinesco-Sjögren syndróm | SIL1 | <input type="checkbox"/> SCA6 | CACNA1A |
| <input type="checkbox"/> Charcot-Marie-Tooth neuropatia | | <input type="checkbox"/> MASA syndróm; CRASH syndróm | L1CAM | <input type="checkbox"/> SCA7 | ATXN7 |
| <input type="checkbox"/> CMT1A | PMP22 | <input type="checkbox"/> Megalencefália Leukoencefalopatia so subkortikálnymi cystami | MLC1 | <input type="checkbox"/> SCA8 | ATXN8 |
| <input type="checkbox"/> CMT1B | MPZ | <input type="checkbox"/> MELAS | | <input type="checkbox"/> SCA10 | ATXN10 |
| <input type="checkbox"/> CMT1C | LITAF | <input type="checkbox"/> Metachromatická leukodystrofia | ARSA | <input type="checkbox"/> SCA11 | TTBK2 |
| <input type="checkbox"/> CMT1D | EGR2 | <input type="checkbox"/> Migréna, dedičná hemiplegická, 3 | SCN1A | <input type="checkbox"/> SCA12 | PPP2R2B |
| <input type="checkbox"/> CMT2A2 | MFN2 | <input type="checkbox"/> Myoklonická dystónia | SGCE | <input type="checkbox"/> SCA13 | KCNC3 |
| <input type="checkbox"/> CMT2C | TRPV4 | <input type="checkbox"/> NARP syndróm | MTATP6 | <input type="checkbox"/> SCA14 | PRKCG |
| <input type="checkbox"/> CMTX1 | GJB1 | <input type="checkbox"/> Neuroferitinopatia | FTL | <input type="checkbox"/> SCA17 | TBP |
| <input type="checkbox"/> CMT1E | PMP22 | <input type="checkbox"/> Neuropatia, dedičná senzorická a vegetatívna | | <input type="checkbox"/> autoz.-rec. s axonálnou neuropatiou | TDP1 |
| <input type="checkbox"/> Chorea Huntington | HD | <input type="checkbox"/> Ila | HSN2 | <input type="checkbox"/> autoz.-rec 1 | SETX |
| <input type="checkbox"/> Chorea Huntington like1 | PRNP | <input type="checkbox"/> Ia | HSN1 | <input type="checkbox"/> Tay-Sachs syndróm | HEXA |
| <input type="checkbox"/> Dentato-rubro-pallido-luysian atrofia | ATN1 | <input type="checkbox"/> V | NGFB | <input type="checkbox"/> Torzná dystónia, DYT1 | TOR1A |
| <input type="checkbox"/> Dysautómia | IKBKAP | <input type="checkbox"/> Niemann-Pick ochorenie | | <input type="checkbox"/> Usher syndróm 1B | Myo7A |
| <input type="checkbox"/> Dystónia 18 | GLUT1 | <input type="checkbox"/> C1 | NPC1 | | |
| <input type="checkbox"/> Dystónia, DOPA-resp.; Segawa syndróm | | <input type="checkbox"/> C2 | NPC2 | | |
| <input type="checkbox"/> | GCH1 | | | | |
| <input type="checkbox"/> | TH1 | | | | |

Objednávací formulár pre genetické vyšetrenie

Poruchy rastu a ochorenia skeletu

<input type="checkbox"/> Achondroplázia / Hypochondroplázia	FGFR3	<input type="checkbox"/> Holt-Oram syndróm	TBX5	<input type="checkbox"/> Osteogenesis imperfecta	
<input type="checkbox"/> Beare-Stevenson syndróm	FGFR2	<input type="checkbox"/> Jackson-Weiss syndróm	FGFR2	<input type="checkbox"/> OI1	COL1A1
<input type="checkbox"/> Brachydaktília		<input type="checkbox"/> Kallmann syndróm		<input type="checkbox"/> OI2	COL1A2
<input type="checkbox"/> B1	ROR2	<input type="checkbox"/> KMS1	KAL1	<input type="checkbox"/> Pfeiffer syndróm	
<input type="checkbox"/> B2	NOG	<input type="checkbox"/> KMS2	FGFR1	<input type="checkbox"/>	FGFR1
<input type="checkbox"/> Bruck syndróm 2	PLOD2	<input type="checkbox"/> KMS3	PROKR2	<input type="checkbox"/>	FGFR2
<input type="checkbox"/> Kampomelická dysplázia	SOX9	<input type="checkbox"/> KMS4	PROK2	<input type="checkbox"/> Pseudoachondroplázia	COMP
<input type="checkbox"/> Cherubizmus	SH3BP2	<input type="checkbox"/> KMS5	CHD7	<input type="checkbox"/> Rachitis	
<input type="checkbox"/> Chondrodysplázia punctata		<input type="checkbox"/> KMS6	FGF8	<input type="checkbox"/>	PHEX
<input type="checkbox"/> CDPX2	EBP	<input type="checkbox"/> Kraniosynostóza		<input type="checkbox"/>	FGF23
<input type="checkbox"/> CDPX	ARSE	<input type="checkbox"/>	FGFR2	<input type="checkbox"/> Rachitis, Vitamín-D-dependent	
<input type="checkbox"/> rhizomelická	PEX7	<input type="checkbox"/>	FGFR3	<input type="checkbox"/> 1A	CYP27B1
<input type="checkbox"/> rhizomelická	GNPAT	<input type="checkbox"/> Laron nanizmus	GHR	<input type="checkbox"/> 2A	VDR
<input type="checkbox"/> Cockayne syndróm		<input type="checkbox"/> Larsen syndróm	FLNB	<input type="checkbox"/> Robinow syndróm	ROR2
<input type="checkbox"/> A	ERCC8	<input type="checkbox"/> Leri-Weill dyschondrosteóza	SHOX/SHOY	<input type="checkbox"/> Schinzel Phocomelia syndróm	WNT7A
<input type="checkbox"/> B	ERCC6	<input type="checkbox"/> Loeys-Dietz syndróm		<input type="checkbox"/> Silver-Russell syndróm	chrom. 7
<input type="checkbox"/> Crouzon syndróm	FGFR2	<input type="checkbox"/> LDS2B	TGFBR2	<input type="checkbox"/> Sotos syndróm	NSD1
<input type="checkbox"/> Currarino syndróm	HLXB9	<input type="checkbox"/> LDS2A	TGFBR1	<input type="checkbox"/> Spina bifida a rel.	
<input type="checkbox"/> Diastrofická dysplázia	SLC26A2	<input type="checkbox"/> Marfan syndróm	FBN1	<input type="checkbox"/>	VANGL1
<input type="checkbox"/> Duane-Ray Radial syndróm	SALL4	<input type="checkbox"/> Miller syndróm	DHODH	<input type="checkbox"/>	VANGL2
<input type="checkbox"/> Dysplázia, epifyzária mnohopoč.	COMP	<input type="checkbox"/> Muenke syndróm	FGFR3	<input type="checkbox"/> Stüve-Wiedemann syndróm	LIFR
<input type="checkbox"/> Ehlers-Danlos syndróm III	COL3A1	<input type="checkbox"/> Mulibrey nanizmus	TRIM37	<input type="checkbox"/> Tanatofórná dysplázia typ1	FGFR3
<input type="checkbox"/> Fuhrmann syndróm	WNT7A	<input type="checkbox"/> Mnohopočetné Pterygium syndróm		<input type="checkbox"/> Thiopurin S-Metyltransferáza deficit	TPMT
<input type="checkbox"/> Holoprosencefália		<input type="checkbox"/> letálny	CHRNA1	<input type="checkbox"/> Tricho-rino-falangeálny syndróm I	TRPS1
<input type="checkbox"/> 3	SHH	<input type="checkbox"/> Escobar varianta	CHRNA1	<input type="checkbox"/> Ulna-Mamma syndróm	TBX3
<input type="checkbox"/> 4	TGIF		CHRNA1	<input type="checkbox"/> Rastový hormón, deficit III	BTK
<input type="checkbox"/> 5	ZIC2		CHRNA1		

Onkologické ochorenia

<input type="checkbox"/> Alagille syndróm 1	JAG1	<input type="checkbox"/> Rakovina hrubého čreva		<input type="checkbox"/> MEN2a	RET
<input type="checkbox"/> Alagille syndróm 2	NOTCH2	<input type="checkbox"/>	MSH2	<input type="checkbox"/> MEN1B	RET
<input type="checkbox"/> Beckwith-Wiedemann syndróm	CDKN1C	<input type="checkbox"/>	MLH1	<input type="checkbox"/> Neurofibromatóza I	NF1
<input type="checkbox"/>	KvDMR	<input type="checkbox"/> Cowden ochorenie	MSH6	<input type="checkbox"/> Neurofibromatóza II	NF2
<input type="checkbox"/>	H19DMR	<input type="checkbox"/> Kutánný maligný melanóm	PTEN	<input type="checkbox"/> Peutz-Jeghers syndróm	STK11
<input type="checkbox"/>	11p15.5	<input type="checkbox"/> Denys-Drash syndróm	CDKN2A	<input type="checkbox"/> Rakovina štítnej žľazy	NTRK1
<input type="checkbox"/> Rakovina prsníka		<input type="checkbox"/> Leiomatóza	WT1	<input type="checkbox"/> Tuberózná skleróza 1	TSC1
<input type="checkbox"/>	BRCA1	<input type="checkbox"/> Rakovina žalúdka	FH	<input type="checkbox"/> Tuberózná skleróza 2	TSC2
<input type="checkbox"/>	BRCA2		CDH1	<input type="checkbox"/> Von Hippel-Lindau syndróm	VHL
<input type="checkbox"/>	BRCA3			<input type="checkbox"/> Wiskott-Aldrich syndróm	WAS

Multigénové vyšetrenia

<input type="checkbox"/> Amyotrofická laterálna skleróza SOD1 - SETX - FUS - VAPB - ANG - TARDBP - FIG4 - OPTN - VCP - ALS2 - SPG20	<input type="checkbox"/> Epilepsia: GEFS+ / Dravet Syndróm SCN1A - SCN1B - GABRG2 - GABRD - PCDH19	<input type="checkbox"/> Noonan syndróm PTPN11 - NRAS - KRAS - SOS1 - RAF1 - BRAF1
<input type="checkbox"/> Adipositas LEP - LEPR - MC4R - POMC - PPARG - PCSK1 - SIM1 - MC3R - PYY - CARTPT - UCP3	<input type="checkbox"/> Hemofagocytická lymfohistiocytóza PRF1 - UNC13D - STX11 - STXB2	<input type="checkbox"/> Pletencová muskulárna dystrofia <input type="checkbox"/> Dystrophin <input type="checkbox"/> MYOT - LMNA - CAV3 - CAPN3 - SGCG - SGCA - SGCB - SGCD <input type="checkbox"/> DYSF - FKRP - POMT1 - ANO5 - POMT2
<input type="checkbox"/> Rakovina prsníka BRCA1 - BRCA2 - RAD51C	<input type="checkbox"/> Marfan syndróm FBN1 - TGBR1 - TGFBR2	<input type="checkbox"/> Polycystické ochorenie obličiek PKD1 - PKD2 - PKHD1
<input type="checkbox"/> Cornelia de Lange NIPBL - SMC1A - SMC3 - UBE2A	<input type="checkbox"/> MODY 1-6 HNF4A - GCK - HNF1A - IPF1 - HNF1B - NEUROD1	
<input type="checkbox"/> Ektodermálna dysplázia EDA - EDAR - EDARADD - GJB6 - TP63 - WNT10A	<input type="checkbox"/> MODY 7-11 KLF11 - CEL - PAX4 - INS - BLK	

Cytogenetika

<input type="checkbox"/> Karyotypizácia z lymfocytov (2-3 ml hep. krv)	<input type="checkbox"/> Karyotypizácia z kožnej biopsie
<input type="checkbox"/> Karyotypizácia z plodovej vody (10-15 ml) ma	<input type="checkbox"/> Karyotypizácia z abortálneho tkaniva
Rýchlost: <input type="checkbox"/> áno <input type="checkbox"/> nie	
Týždeň tehotenstva:	
AFP: <input type="checkbox"/> áno <input type="checkbox"/> nie	Indikácia:
ACHE: <input type="checkbox"/> áno <input type="checkbox"/> nie	
<input type="checkbox"/> Karyotypizácia z choriových klkov (CVS)	
<input type="checkbox"/> Karyotypizácia z pupočníkovej krvi (2-3 ml hep. krv)	Vzorka zo dňa:

array CGH

<input type="checkbox"/> arrayCGH 44k	<input type="checkbox"/> arrayCGH validácia	Indikácia:
<input type="checkbox"/> arrayCGH 105k	<input type="checkbox"/> arrayCGH custom array.....
<input type="checkbox"/> arrayCGH 244k		

Objednávací formulár pre genetické vyšetrenie

- | | | | | | |
|-----------------------------------|----------------------------------|---------------------------------|-----------------------------------|------------------------------------|-----------------------------------|
| <input type="checkbox"/> ACADVL | <input type="checkbox"/> COMP | <input type="checkbox"/> GCH1 | <input type="checkbox"/> LIS1 | <input type="checkbox"/> PCDH19 | <input type="checkbox"/> SMN1 |
| <input type="checkbox"/> ADAR | <input type="checkbox"/> CPOX | <input type="checkbox"/> GCK | <input type="checkbox"/> LDLR | <input type="checkbox"/> PEX1 | <input type="checkbox"/> SOD1 |
| <input type="checkbox"/> AGXT | <input type="checkbox"/> CPT1A | <input type="checkbox"/> GCM2 | <input type="checkbox"/> LEP | <input type="checkbox"/> PEX7 | <input type="checkbox"/> SOS1 |
| <input type="checkbox"/> AHM | <input type="checkbox"/> CPT2 | <input type="checkbox"/> GHR | <input type="checkbox"/> LEPR | <input type="checkbox"/> PHEX | <input type="checkbox"/> SOX9 |
| <input type="checkbox"/> ALDH5A1 | <input type="checkbox"/> CREBBP | <input type="checkbox"/> GHRHR | <input type="checkbox"/> LGI1 | <input type="checkbox"/> PHYH | <input type="checkbox"/> SPG11 |
| <input type="checkbox"/> ALDH7A1 | <input type="checkbox"/> CSF1R | <input type="checkbox"/> GJA1 | <input type="checkbox"/> LHX4 | <input type="checkbox"/> PI | <input type="checkbox"/> SPG3A |
| <input type="checkbox"/> ALK1 | <input type="checkbox"/> CSTB | <input type="checkbox"/> GJB1 | <input type="checkbox"/> LIFR | <input type="checkbox"/> PIT1 | <input type="checkbox"/> SPG4 |
| <input type="checkbox"/> AMPD1 | <input type="checkbox"/> CYP11B1 | <input type="checkbox"/> GJB2 | <input type="checkbox"/> LITAF | <input type="checkbox"/> PITX2 | <input type="checkbox"/> SPG7 |
| <input type="checkbox"/> ANO5 | <input type="checkbox"/> CYP17A1 | <input type="checkbox"/> GJB6 | <input type="checkbox"/> LMBRD1 | <input type="checkbox"/> PITX3 | <input type="checkbox"/> SPINK1 |
| <input type="checkbox"/> AP3B1 | <input type="checkbox"/> CYP1B1 | <input type="checkbox"/> GLA | <input type="checkbox"/> LMNA | <input type="checkbox"/> PLA2G6 | <input type="checkbox"/> SPRED1 |
| <input type="checkbox"/> APOB | <input type="checkbox"/> CYP21A2 | <input type="checkbox"/> GLB1 | <input type="checkbox"/> LRP5 | <input type="checkbox"/> PLOD2 | <input type="checkbox"/> SPTAN1 |
| <input type="checkbox"/> APOE | <input type="checkbox"/> CYP24A1 | <input type="checkbox"/> GLRA1 | <input type="checkbox"/> LRRK2 | <input type="checkbox"/> PLP1 | <input type="checkbox"/> SRY |
| <input type="checkbox"/> APTX | <input type="checkbox"/> CYP27A1 | <input type="checkbox"/> GLRB | <input type="checkbox"/> LYZ | <input type="checkbox"/> PMP22 | <input type="checkbox"/> STAT3 |
| <input type="checkbox"/> AR | <input type="checkbox"/> CYP27B1 | <input type="checkbox"/> GLUT1 | <input type="checkbox"/> MAPK10 | <input type="checkbox"/> PNPO | <input type="checkbox"/> STK11 |
| <input type="checkbox"/> ARSA | <input type="checkbox"/> DARS2 | <input type="checkbox"/> GNAS | <input type="checkbox"/> MAPT | <input type="checkbox"/> POLG1 | <input type="checkbox"/> STX11 |
| <input type="checkbox"/> ARSE | <input type="checkbox"/> DBT | <input type="checkbox"/> GNPAT | <input type="checkbox"/> MBL2 | <input type="checkbox"/> POMGNT1 | <input type="checkbox"/> STXBP2 |
| <input type="checkbox"/> ARX | <input type="checkbox"/> DHCR7 | <input type="checkbox"/> GP1BA | <input type="checkbox"/> MECP2 | <input type="checkbox"/> POMT1 | <input type="checkbox"/> SUCLA2 |
| <input type="checkbox"/> ATN1 | <input type="checkbox"/> DHH | <input type="checkbox"/> GP1BB | <input type="checkbox"/> MED12 | <input type="checkbox"/> POMT2 | <input type="checkbox"/> SURF1 |
| <input type="checkbox"/> ATP2C1 | <input type="checkbox"/> DHODH | <input type="checkbox"/> GP9 | <input type="checkbox"/> MEFV | <input type="checkbox"/> POU1F1 | <input type="checkbox"/> TARDBP |
| <input type="checkbox"/> ATP7B | <input type="checkbox"/> DMD | <input type="checkbox"/> GPC3 | <input type="checkbox"/> MFN2 | <input type="checkbox"/> PPP2R2B | <input type="checkbox"/> TBP |
| <input type="checkbox"/> ATXN1 | <input type="checkbox"/> DMPK | <input type="checkbox"/> GPR54 | <input type="checkbox"/> MGP | <input type="checkbox"/> PRF1 | <input type="checkbox"/> TBX3 |
| <input type="checkbox"/> ATXN2 | <input type="checkbox"/> DNAH5 | <input type="checkbox"/> GRN | <input type="checkbox"/> MID1 | <input type="checkbox"/> PRKCG | <input type="checkbox"/> TBX5 |
| <input type="checkbox"/> ATXN3 | <input type="checkbox"/> DNAI1 | <input type="checkbox"/> GUCY2D | <input type="checkbox"/> MIP | <input type="checkbox"/> PRNP | <input type="checkbox"/> TCF1 |
| <input type="checkbox"/> ATXN8OS | <input type="checkbox"/> DYSF | <input type="checkbox"/> HADH | <input type="checkbox"/> MKS1 | <input type="checkbox"/> PROK2 | <input type="checkbox"/> TCF2 |
| <input type="checkbox"/> AXIN2 | <input type="checkbox"/> DYT1 | <input type="checkbox"/> HBB | <input type="checkbox"/> MKKS | <input type="checkbox"/> PROKR2 | <input type="checkbox"/> TCF4 |
| <input type="checkbox"/> AZF | <input type="checkbox"/> EBP | <input type="checkbox"/> HD | <input type="checkbox"/> MLC1 | <input type="checkbox"/> PROP1 | <input type="checkbox"/> TCOF1 |
| <input type="checkbox"/> B3GALTL | <input type="checkbox"/> ED1 | <input type="checkbox"/> HESX1 | <input type="checkbox"/> MLH1 | <input type="checkbox"/> PRPF8 | <input type="checkbox"/> TDP1 |
| <input type="checkbox"/> BBS1 | <input type="checkbox"/> EDAR | <input type="checkbox"/> HEXA | <input type="checkbox"/> MNX1 | <input type="checkbox"/> PRPH2 | <input type="checkbox"/> TFR2 |
| <input type="checkbox"/> BBS10 | <input type="checkbox"/> EFHC1 | <input type="checkbox"/> HEXE | <input type="checkbox"/> MPZ | <input type="checkbox"/> PRRT2 | <input type="checkbox"/> TGFB1 |
| <input type="checkbox"/> BBS12 | <input type="checkbox"/> EGR2 | <input type="checkbox"/> HLXB9 | <input type="checkbox"/> MSH2 | <input type="checkbox"/> PRSS1 | <input type="checkbox"/> TGFB2 |
| <input type="checkbox"/> BBS2 | <input type="checkbox"/> ENAM | <input type="checkbox"/> HMBS | <input type="checkbox"/> MSX1 | <input type="checkbox"/> PTEN | <input type="checkbox"/> TGIF |
| <input type="checkbox"/> BBS6 | <input type="checkbox"/> ENG | <input type="checkbox"/> HNF1A | <input type="checkbox"/> MTATP6 | <input type="checkbox"/> PTH | <input type="checkbox"/> TH1 |
| <input type="checkbox"/> BCKDHA | <input type="checkbox"/> EPHA2 | <input type="checkbox"/> HNF1B | <input type="checkbox"/> MTHFR | <input type="checkbox"/> PTPN11 | <input type="checkbox"/> THRB |
| <input type="checkbox"/> BCKDHB | <input type="checkbox"/> EPM2A | <input type="checkbox"/> HNF4A | <input type="checkbox"/> MTP | <input type="checkbox"/> RAF1 | <input type="checkbox"/> TNFRSF1A |
| <input type="checkbox"/> BFSP2 | <input type="checkbox"/> EPM2B | <input type="checkbox"/> HNMT | <input type="checkbox"/> MTTK | <input type="checkbox"/> RAPSIN | <input type="checkbox"/> TNNI2 |
| <input type="checkbox"/> BLK | <input type="checkbox"/> ERCC6 | <input type="checkbox"/> HPRP3 | <input type="checkbox"/> MVK | <input type="checkbox"/> RELN | <input type="checkbox"/> TNNT3 |
| <input type="checkbox"/> BRAF | <input type="checkbox"/> ERCC8 | <input type="checkbox"/> HPS1 | <input type="checkbox"/> MYH3 | <input type="checkbox"/> RET | <input type="checkbox"/> TOR1A |
| <input type="checkbox"/> BTK | <input type="checkbox"/> EYA1 | <input type="checkbox"/> HPS2 | <input type="checkbox"/> MYH9 | <input type="checkbox"/> RHO | <input type="checkbox"/> TP63 |
| <input type="checkbox"/> C10ORF2 | <input type="checkbox"/> F10 | <input type="checkbox"/> HPS3 | <input type="checkbox"/> MYO7A | <input type="checkbox"/> ROR2 | <input type="checkbox"/> TPM2 |
| <input type="checkbox"/> C1NH | <input type="checkbox"/> F11 | <input type="checkbox"/> HPS4 | <input type="checkbox"/> MYOT | <input type="checkbox"/> RP1 | <input type="checkbox"/> TPMT |
| <input type="checkbox"/> C20orf54 | <input type="checkbox"/> F12 | <input type="checkbox"/> HPS7 | <input type="checkbox"/> NAGLU | <input type="checkbox"/> RPGR | <input type="checkbox"/> TPO |
| <input type="checkbox"/> CACNA1A | <input type="checkbox"/> F2 | <input type="checkbox"/> HRAS | <input type="checkbox"/> NEMO | <input type="checkbox"/> RS1 | <input type="checkbox"/> TREX1 |
| <input type="checkbox"/> CACNA1S | <input type="checkbox"/> F5 | <input type="checkbox"/> HSD3B2 | <input type="checkbox"/> NEUROD1 | <input type="checkbox"/> SALL1 | <input type="checkbox"/> TRIM37 |
| <input type="checkbox"/> CACNB4 | <input type="checkbox"/> F7 | <input type="checkbox"/> HSN1 | <input type="checkbox"/> NF1 | <input type="checkbox"/> SCN1A | <input type="checkbox"/> TRPS1 |
| <input type="checkbox"/> CACNB4 | <input type="checkbox"/> FBN1 | <input type="checkbox"/> HSN2 | <input type="checkbox"/> NF2 | <input type="checkbox"/> SCN1B | <input type="checkbox"/> TRPV4 |
| <input type="checkbox"/> CAPN3 | <input type="checkbox"/> FGA | <input type="checkbox"/> IDUA | <input type="checkbox"/> NFKBIA | <input type="checkbox"/> SCN2A | <input type="checkbox"/> TSC1 |
| <input type="checkbox"/> CASR | <input type="checkbox"/> FGB | <input type="checkbox"/> IKBKAP | <input type="checkbox"/> NGFB | <input type="checkbox"/> SCN4A | <input type="checkbox"/> TSC2 |
| <input type="checkbox"/> CAV3 | <input type="checkbox"/> FGF23 | <input type="checkbox"/> IKBKG | <input type="checkbox"/> NHLRC1 | <input type="checkbox"/> SETX | <input type="checkbox"/> TTBK2 |
| <input type="checkbox"/> CD96 | <input type="checkbox"/> FGF8 | <input type="checkbox"/> IL28B | <input type="checkbox"/> NIPBL | <input type="checkbox"/> SGCA | <input type="checkbox"/> TTPA |
| <input type="checkbox"/> CDH1 | <input type="checkbox"/> FGFR1 | <input type="checkbox"/> INPP5E | <input type="checkbox"/> NOG | <input type="checkbox"/> SGCB | <input type="checkbox"/> TTR |
| <input type="checkbox"/> CDKL5 | <input type="checkbox"/> FGFR2 | <input type="checkbox"/> INS | <input type="checkbox"/> NOTCH2 | <input type="checkbox"/> SGCD | <input type="checkbox"/> TUBA1A |
| <input type="checkbox"/> CDKN1C | <input type="checkbox"/> FGFR3 | <input type="checkbox"/> IPF1 | <input type="checkbox"/> NOTCH3 | <input type="checkbox"/> SGCE | <input type="checkbox"/> TYR |
| <input type="checkbox"/> CDKN2A | <input type="checkbox"/> FGG | <input type="checkbox"/> ITGB3 | <input type="checkbox"/> NPC1 | <input type="checkbox"/> SGCG | <input type="checkbox"/> UBE2A |
| <input type="checkbox"/> CEL | <input type="checkbox"/> FH | <input type="checkbox"/> JAG1 | <input type="checkbox"/> NPC2 | <input type="checkbox"/> SH3BP2 | <input type="checkbox"/> UBE3A |
| <input type="checkbox"/> CENPJ | <input type="checkbox"/> FKRP | <input type="checkbox"/> JAK2 | <input type="checkbox"/> NR3C2 | <input type="checkbox"/> SHH | <input type="checkbox"/> UGT1A1 |
| <input type="checkbox"/> CFTR | <input type="checkbox"/> FLNB | <input type="checkbox"/> KAL1 | <input type="checkbox"/> NR5A1 | <input type="checkbox"/> SHOX/SHOY | <input type="checkbox"/> UMOD |
| <input type="checkbox"/> CHAT | <input type="checkbox"/> FMR1 | <input type="checkbox"/> KCNA1 | <input type="checkbox"/> NRAS | <input type="checkbox"/> SIL1 | <input type="checkbox"/> UNC13D |
| <input type="checkbox"/> CHD7 | <input type="checkbox"/> FMR2 | <input type="checkbox"/> KCNC3 | <input type="checkbox"/> NSD1 | <input type="checkbox"/> SIX1 | <input type="checkbox"/> UROS |
| <input type="checkbox"/> CHM | <input type="checkbox"/> FTL | <input type="checkbox"/> KCNE1 | <input type="checkbox"/> NTRK1 | <input type="checkbox"/> SIX5 | <input type="checkbox"/> VANGL1 |
| <input type="checkbox"/> CHRNA1 | <input type="checkbox"/> FUS | <input type="checkbox"/> KCNE2 | <input type="checkbox"/> OCA2 | <input type="checkbox"/> SLC2A1 | <input type="checkbox"/> VANGL2 |
| <input type="checkbox"/> CHRNA2 | <input type="checkbox"/> FXN1 | <input type="checkbox"/> KCNE3 | <input type="checkbox"/> OCRL1 | <input type="checkbox"/> SLC25A15 | <input type="checkbox"/> VDR |
| <input type="checkbox"/> CHRNA4 | <input type="checkbox"/> FZD4 | <input type="checkbox"/> KCNH2 | <input type="checkbox"/> PABP2 | <input type="checkbox"/> SLC26A2 | <input type="checkbox"/> VHL |
| <input type="checkbox"/> CHRN2 | <input type="checkbox"/> GAA | <input type="checkbox"/> KCNJ11 | <input type="checkbox"/> PAFAH1B1 | <input type="checkbox"/> SLC26A4 | <input type="checkbox"/> WAS |
| <input type="checkbox"/> CHRNE | <input type="checkbox"/> GABRA1 | <input type="checkbox"/> KCNQ2 | <input type="checkbox"/> PAI | <input type="checkbox"/> SLC3A1 | <input type="checkbox"/> WISP3 |
| <input type="checkbox"/> CHRNG | <input type="checkbox"/> GABRD | <input type="checkbox"/> KCNQ3 | <input type="checkbox"/> PARK2 | <input type="checkbox"/> SLC4A1 | <input type="checkbox"/> WNT7A |
| <input type="checkbox"/> CLCN1 | <input type="checkbox"/> GABRG2 | <input type="checkbox"/> KLF11 | <input type="checkbox"/> PAX3 | <input type="checkbox"/> SLC5A5 | <input type="checkbox"/> WT1 |
| <input type="checkbox"/> CLCN2 | <input type="checkbox"/> GALC | <input type="checkbox"/> KLK4 | <input type="checkbox"/> PAX4 | <input type="checkbox"/> SIC9A6 | <input type="checkbox"/> YWHAE |
| <input type="checkbox"/> COH1 | <input type="checkbox"/> GALNS | <input type="checkbox"/> KRAS | <input type="checkbox"/> PAX6 | <input type="checkbox"/> SLITRK1 | <input type="checkbox"/> ZEB2 |
| <input type="checkbox"/> COL1A1 | <input type="checkbox"/> GALT | <input type="checkbox"/> KvDMR | <input type="checkbox"/> PAX9 | <input type="checkbox"/> SMC1A | <input type="checkbox"/> ZFHX1B |
| <input type="checkbox"/> COL1A2 | <input type="checkbox"/> GAN | <input type="checkbox"/> L1CAM | <input type="checkbox"/> PCCA | <input type="checkbox"/> SMC1L1 | <input type="checkbox"/> ZIC2 |
| <input type="checkbox"/> COL3A1 | <input type="checkbox"/> GBE1 | <input type="checkbox"/> LAMP2 | <input type="checkbox"/> PCCB | <input type="checkbox"/> SMC3 | <input type="checkbox"/> ZNF9 |