Next Lab
Genetika

Zajistěte svým dětským pacientům plnohodnotné vyšetření.

Nabízíme vám vyšetření, která jdou do nákladů Genetiky Plzeň.

Vyšetření karyotypu, popř. vyloučení nejčastějších mikrodelečních a mikroduplikačních syndromů metodou array CGH – již u novorozenců, kojenců a malých dětí se známkami faciální dysmorfie, vrozenými vývojovými vadami, poruchami růstu, hypotonií, poruchami chování, PAS Pro stanovení karyotypu provádíme obvykle venosní odběr, vyšetření metodou array – CGH lze v indikovaných případech provést i neinvazivně, z bukálního stěru.

Predispoziční alely k celiakii – u dětí se sníženou chutí k jídlu, neprospíváním, nadýmáním, zácpou, anemií, osteoporózou, zvýšenou kazivostí zubů, bolestmi kloubů, únavou, poruchami růstu, atopickou dermatitidou, recidivujícími respiračními infekty. Vhodné pro rodiče, kteří odmítají provedení enterobiopsie (lze provést i neinvazivně, z bukálního stěru). Jedná se ale pouze o **stanovení predispozice, nikoli potvrzení či vyvrácení diagnózy celiakie.**

Intolerance laktózy – nesnášenlivost laktózy trápí zhruba 10 % obyvatel České republiky – nejčastěji se projevuje zvýšeným nadýmáním, bolestmi břicha nebo řídkými stolicemi po konzumaci mléka či mléčných výrobků, které obsahují laktózu (mléčný cukr).

Mutace vrozených trombofilních stavů – Leidenská a protrombinová mutace. Toto vyšetření je vhodné doplnit u dětí (zejména dospívajících dívek), jejichž rodinní příslušníci prodělali trombózu či embolii (nebo u nich byla trombofilní mutace prokázána). Lze provést i neinvazivně, z bukálního stěru.

Gilbertův syndrom – jedná se o molekulárně genetické potvrzení benigní hyperbilirubinemie. Lze provést i neinvazivně, z bukálního stěru.

U nás je možné také objednat pacienty ke konzultaci pro výskyt jiných **monogenně dědičných onemocnění**, která se v rodině již vyskytují, např. **onemocnění ledvin** (polycystóza ledvin, Alportův syndrom), kardiologická onemocnění (Marfanův syndrom a jiné poruchy pojivové tkáně, dědičné kardiomyopatie) či **poruch sluchu**. V těchto případech provedeme genetickou konzultaci, edukujeme pacienta o riziku a významu vyšetření pro něj, a přepošleme izolovanou DNA k vyšetření do specializovaných laboratoří v ČR nebo i v zahraničí. Obvykle je nutný venosní odběr.

Všechna zmiňovaná vyšetření indikuje klinický genetik, jsou vyžádána Genetikou Plzeň a jsou nákladem Genetiky. Od vás pacient potřebuje: doporučení ke genetickému vyšetření, které je následně možné objednat na tel. číslech: 377 241 529 nebo 603 174 793. Následně u nás vykážeme na vaše pracoviště genetickou konzultaci za 1522 bodů. Pro vyšetření dítěte do 18 let věku je nutný souhlas zákonného zástupce (podepisuje na místě). Prosíme rodiče edukovat, aby s sebou donesli očkovací průkaz dítěte, zprávu z porodnice, popř. kopie výsledků odborných vyšetření.

Adresa: Parková 1254/11a, 326 00 Plzeň
Tel. recepce: +420 377 241 529
Mobil: +420 603 174 793
E-mail: recepce@genetika-plzen.cz

Next Lab
Genetika