



Hanáckého pluku 8,
772 00 Olomouc
Tel: 585 242 733
E-mail: img@usgpol.cz

ŽÁDANKA O GENETICKÉ VYŠETŘENÍ

Laboratoř molekulární genetiky

U.S.G.POL s.r.o.

Vydání.: 7

Evid. číslo*	Evid. číslo*

*Vyplní laboratoř

IDENTIFIKACE PACIENTA:

Jméno a příjmení:		<input type="checkbox"/> M <input type="checkbox"/> Ž
Číslo pojištění: (případně jiné ID)		Kód zdravotní pojišťovny (plátce):
Datum narození:		
Adresa (nepovinný údaj):		

** Je-li zaškrtnuto, jde o urgentní vzorek

STATIM**	
-----------------	--

Telefon pacienta: (nepovinný údaj)

IDENTIFIKACE ŽADATELE O LABORATORNÍ VYŠETŘENÍ:

IČZ lékaře, adresa, kontakt a podpis lékaře:	Razítko pracoviště (nepovinný údaj): (adresa, IČZ, odbornost)	Datum a čas odběru:
		Telefon žadatele (nepovinný údaj):

DIAGNÓZA ČI INDIKACE K VYŠETŘENÍ:

--

DRUH PRIMÁRNÍHO VZORKU: – označte

<input type="checkbox"/> venózní krev s EDTA	<input type="checkbox"/> vyizolovaná DNA	<input type="checkbox"/> bukální stěr
<input type="checkbox"/> choriová tkáň (choriové klky)	<input type="checkbox"/> plodová voda	<input type="checkbox"/> jiné:.....

POŽADAVKY NA VYŠETŘENÍ - označte , **Vyšetření musí být indikované a interpretované klinickým genetikem.**

1. DNA diagnostika:

informovaný souhlas pacienta s DNA diagnostikou (uložen u žadatele o vyšetření)

Žádáme o:

- izolaci a uložení DNA
 izolaci a zaslání DNA k další analýze
 izolaci a následnou likvidaci vzorku DNA po dokončení analýzy

Žádáme o provedení DNA analýzy:

- vyloučení aneuploidie chromozomů 13, 18, 21 a stanovení pohlavních chromozomů X a Y analýzou STR lokusů
 vyloučení monozomie chromozomu X varianty *FV Leiden, FII protrombin* asociované s *trombofilními stavy*
 stanovení pohlaví z fetoplacentální jednotky stanovení počtu kopií genů *SMN1* a *SMN2* (*SMA*)
 stanovení pohlaví z periferní krve těhotné stanovení počtu opakování v genu *FMR1* (*FRAXA*)
 panel variant asociovaných s cystickou fibrózou v genu *CFTR* kauzální varianta v genu.....
 CFTR F508del, *CFTR* dele 2,3 **Breast cancer panel** – masivní paralelní sekvenování (22 genů)
 mikrodelece na chromozomu Y (*AZF*) dědičné nádor. onemocnění prsu a vaječnicků (*HBOC*)
 MLPA panel – mikrodeleční syndromy + MLPA-*BRCA1/2* (+*CHEK2*: exon 1, 9 a 1100delC), popř. potvrzení Sangerovým sekvenováním
 MLPA panel subtelomer. delecí/duplikací Lynchův syndrom (*HNPCC*)
 vyšetření *GJB2* genu pro *Connexin 26* + MLPA *MLH1, MSH2, MSH6, PMS2* a *EPCAM* (exon 3, 8, 9), popř. potvrzení Sangerovým sekvenováním
 jiné:

DALŠÍ SDĚLENÍ PRO LABORATOR (údaje o pacientovi, léčba, délka trvání a průběh onemocnění, předchozí vyšetření, apod.):

--

Přezkoumal:	datum a čas příjmu:
-------------	---------------------

Spektrum prováděných vyšetření a pokyny k odběru biologického materiálu jsou uvedeny v „Laboratorní příručce“, dostupné na vyžádání v Laboratoři molekulární genetiky nebo v Centru prenatální diagnostiky U.S.G. POL s.r.o. a na webových stránkách www.usgpol.cz