



ŽÁDANKA O GENETICKÉ VYŠETŘENÍ

Laboratoř molekulární genetiky

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

Hanáčského pluku 1153/8,
Olomouc
Tel: 585 242 733
E-mail: img@usgpol.cz

Evid. číslo*	Evid. číslo*

*Vyplní laboratoř

Verze: 9

IDENTIFIKACE PACIENTA:

Jméno a příjmení:		<input type="checkbox"/> M	<input type="checkbox"/> Ž
Číslo pojištění: (případně jiné ID)		Kód zdravotní pojišťovny:	
Datum narození:		Samoplátce	
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 z	<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 metodou QF PCR
 stanovení pohlaví z fetoplacentální jednotky
 stanovení pohlaví z periferní krve těhotné
 panel variant asociovaných s cystickou fibrózou v genu *CFTR*
 CFTR F508del, *CFTR* dele 2,3
 mikrolece na chromozomu Y (*AZF*)
 MLPA panel – mikroleční syndromy
 MLPA panel subtelomer. delecí/duplikací
 GJB2 gen - 5 nejčastějších variant (35delG, W24X, 313_326del, E120del, IVS1+1G>A)
 varianty v *GJB2* genu pro Connexin 26 (Sangerovo sekvenování - kódující oblast exonu 2 a IVS1+1G>A)
 jiné:
- varianty *FV Leiden*, *FII protrombin* asociované s tromb. stavy
 stanovení počtu kopií genů *SMN1* a *SMN2* (*SMA*)
 stanovení počtu opakování v genu *FMR1* (*FRAXA*)
 vyloučení monozomie chromozomu X
 kauzální varianta v genu.....
- Breast cancer panel – masivní paralelní sekvenování (22 genů)**
 dědičné nádor. onemocnění prsu a vaječníků (HBOC) + MLPA-*BRCA1/2* (+*CHEK2*: exon 1, 9 a 1100delC), popř. confirmace Sangerovým sekvenováním
 Lynchův syndrom (HNPCC) + MLPA *MLH1*, *MSH2*, *MSH6*, *PMS2* a *EPCAM* (exon 3, 8, 9), popř. confirmace Sangerovým sekvenováním

DALŠÍ SDĚLENÍ PRO LABORATOŘ (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

Žádanka o genetické vyšetření