


<b>ŽÁDANKA O GENETICKÉ VYŠETŘENÍ</b>    <b>Laboratoř molekulární genetiky U.S.G.POL s.r.o.</b>  Hanáckého pluku 1153/8 779 00 Olomouc Tel: +420 585 242 733 E-mail: lmg@usgpol.cz	Evidenční číslo/a (vyplní laboratoř):	
	Jméno a příjmení:	Genotypické pohlaví (označte <input checked="" type="checkbox"/> ):
	Číslo pojištění:	<input type="checkbox"/> M <input type="checkbox"/> Ž
	Datum narození:	Zdrav. poj.:
	Adresa (nepovinný údaj):	
	Diagnóza:	STATIM: <input type="checkbox"/> (označte <input checked="" type="checkbox"/> )    Samoplátce: <input type="checkbox"/> (označte <input checked="" type="checkbox"/> )
Razítko/jméno a podpis lékaře/IČP/ odbornost:	Odběr provedl:	
	Datum a čas:	

**Druh primárního vzorku (označte ):**

venózní krev s EDTA

choriová tkáň (choriové klky)

plodová voda

bukalní stěr

izolovaná DNA z: .....

jiné: .....

**Informovaný souhlas a požadavky na nakládání se vzorky (označte ):**

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

izolace a uložení DNA

izolace a zaslání DNA do: .....

izolace a likvidace vzorku DNA po dokončení analýzy

**Požadovaná vyšetření (DNA analýza) - označte , vyšetření musí být indikované a interpretované klinickým genetikem:**

<input type="checkbox"/> Vyloučení aneuploidie chromozomů 13, 18, 21 a stanovení pohlavních chromozomů X a Y metodou QF PCR	<b>NGS analýzy</b>
<input type="checkbox"/> Stanovení pohlaví z periferní krve těhotné	<input type="checkbox"/> konfirmace (2 zkumavky periferní krve – nezávislý odběr)
<input type="checkbox"/> Mikrodeleční syndromy (MLPA panel)	<input type="checkbox"/> HBOC - dědičné nádorové onemocnění prsu a vaječníků (24 genů) + MLPA- <i>BRCA1/2</i> (+ <i>CHEK2</i> : exon 1, 9 a 1100delC), popř. konfirmace Sangerovým sekvenováním
<input type="checkbox"/> Subtelomerické delece/duplikace (MLPA panel)	<input type="checkbox"/> Lynchův syndrom (HNPCC) (24 genů) + MLPA <i>MLH1, MSH2, MSH6, PMS2 a EPCAM</i> (exon 3, 8, 9), popř. konfirmace Sangerovým sekvenováním
<input type="checkbox"/> Cystická fibróza (panel 36 variant včetně polyT/TG v genu <i>CFTR</i> )	<input type="checkbox"/> Karcinom slinivky břišní + pankreatitida (30 genů) + MLPA- <i>BRCA1/2</i> (+ <i>CHEK2</i> : exon 1, 9 a 1100delC), popř. konfirmace Sangerovým sekvenováním
<input type="checkbox"/> Cystická fibróza (dvě varianty F508del a dele2,3 v genu <i>CFTR</i> )	<input type="checkbox"/> Familiární hypercholesterolemie (FH) – vyšetření varianty R3500Q v genu <i>APOB-100</i> a NGS hyperlipidémie (geny: <i>ABCG5, ABCG8, ANGPTL3, APOA5, APOB, APOE, HMGCR, LDLR, LDLRAP1, LIPA, LPL, PCSK9, SORT1, STAP1</i> ), popř. konfirm. Sangerovým sekvenováním (NGS při negativitě na R3500Q v genu <i>APOB-100</i> )
<input type="checkbox"/> Mikrodelece na chromozomu Y ( <i>AZF</i> )	<input type="checkbox"/> Rasopatie (geny: <i>A2ML1, BRAF, CBL, HRAS, KRAS, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, NF1, NF2, NRAS, PPP1CB, PTPN11, RAF1, RASA2, RIT1, RRAS, SHOC2, SOS1, SOS2, SPRED1</i> ), popř. konfirmace Sangerovým sekvenováním
<input type="checkbox"/> Spinální muskulární atrofie (stanovení počtu kopií genů <i>SMN1</i> a <i>SMN2</i> metodou MLPA)	<input type="checkbox"/> Monogenní obezita (geny: <i>DYRK1B, LEP, LEPR, MC4R, NROB2, POMC, PPARG, UCP3, BDNF, KCNMA1, MC3R</i> ), popř. konfirm. Sangerovým sekv.
<input type="checkbox"/> Vyšetření 5 nejčastějších variant v genu <i>GJB2</i> (35delG, W24X,313_326del, E120del, IVS1+1G>A)	<input type="checkbox"/> Safety gene test (SGT) (test na určení přenašečství genetických onemocnění - vyšetření 420 genů asociovaných s 418 onemocněními)
<input type="checkbox"/> Nesyndromová ztráta sluchu ( <i>DFNB1</i> ) - varianty v <i>GJB2</i> genu pro Connexin 26 (Sangerovo sekvenování - kódující oblast exonu 2 a IVS1+1G>A)	
<input type="checkbox"/> Trombofilní stavy - varianty <i>FV Leiden, FII protrombin</i>	
<input type="checkbox"/> Trombofilní varianty <i>C677T</i> a <i>A1298C</i> v genu <i>MTHFR</i> (samoplátci)	
<input type="checkbox"/> Gonozomální aberace chromozomu X a Y	
<input type="checkbox"/> Vyšetření varianty <i>S680N</i> v genu <i>F5HR</i> (samoplátci)	
<input type="checkbox"/> Fragilní X (stanovení počtu CGG repetice v genu <i>FMR1</i> )	
<input type="checkbox"/> Kauzální varianta v genu: .....	
<input type="checkbox"/> konfirmace (2 zkumavky periferní krve – nezávislý odběr)	
<input type="checkbox"/> Jiné:	

**Další sdělení pro laboratoř** (údaje o pacientovi, léčba, délka trvání a průběh onemocnění, předchozí vyšetření, apod.)

**Přezkoumal:** \_\_\_\_\_ **Datum a čas příjmu:** \_\_\_\_\_