


<b>ŽÁDANKA O GENETICKÉ VYŠETŘENÍ</b>	Evidenční číslo/a (vyplní laboratoř):		
 <p><b>Laboratoř molekulární genetiky U.S.G.POL s.r.o.</b></p> <p>Hanáckého pluku 1153/8 779 00 Olomouc Tel: +420 585 242 733 E-mail: lmg@usgpol.cz</p>	Jméno a příjmení:	Genotypické pohlaví (označte ☒):	
	Číslo pojištěnce:	<input type="checkbox"/> M <input type="checkbox"/> Ž	
	Datum narození:	Zdrav. poj.:	
	Adresa (nepovinný údaj):		
	Diagnóza:	STATIM: <input type="checkbox"/> (označte ☒)	Samoplátce: <input type="checkbox"/> (označte ☒)
	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  
 bukální 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 <b>13, 18, 21</b> a stanovení pohlavních chromozomů <b>X a Y</b> metodou QF PCR <input type="checkbox"/> Stanovení pohlaví z periferní krve těhotné <input type="checkbox"/> Mikrodeleční syndromy (MLPA panel) <input type="checkbox"/> Subtelomerické delece/duplikace (MLPA panel) <input type="checkbox"/> Cystická fibróza (panel <b>36</b> variant včetně polyT/TG v genu <i>CFTR</i> ) <input type="checkbox"/> Cystická fibróza (dvě varianty F508del a dele2,3 v genu <i>CFTR</i> ) <input type="checkbox"/> Mikrodelece na chromozomu <b>Y (AZF)</b> <input type="checkbox"/> Spinální muskulární atrofie (stanovení počtu kopií genů <i>SMN1</i> a <i>SMN2</i> metodou MLPA) <input type="checkbox"/> Vyšetření <b>5 nejčastějších variant</b> v genu <i>GJB2</i> (35delG, W24X,313_326del, E120del, IVS1+1G>A) <input type="checkbox"/> Nesyndromová ztráta sluchu ( <b>DFNB1</b> ) - 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 <b>FV Leiden, FII protrombin</b> <input type="checkbox"/> Trombofilní varianty <b>C677T a A1298C</b> v genu <i>MTHFR</i> (samoplátci) <input type="checkbox"/> Gonozomální aberace chromozomu <b>X a Y</b> <input type="checkbox"/> Vyšetření varianty <b>S680N</b> v genu <i>FSHR</i> (samoplátci) <input type="checkbox"/> Fragilní <b>X</b> (stanovení počtu CGG repetice v genu <i>FMR1</i> ) <input type="checkbox"/> Kauzální varianta v genu:..... <input type="checkbox"/> ..... <input type="checkbox"/> ..... <input type="checkbox"/> konfirmace (2 zkumavky periferní krve – nezávislý odběr) <input type="checkbox"/> Jiné:	<b>NGS analýzy</b> <input type="checkbox"/> konfirmace (2 zkumavky periferní krve – nezávislý odběr) <input type="checkbox"/> <b>HBOC - dědičné nádorové onemocnění prsu a vaječníků</b> (24 genů) + MLPA- <i>BRCA1/2</i> (+ <i>CHEK2</i> : exon 1, 9 a 1100delC), popř. konfirmace Sangerovým sekvenováním <input type="checkbox"/> <b>Lynchův syndrom (HNPCC)</b> (24 genů) + MLPA <i>MLH1, MSH2, MSH6, PMS2</i> a <i>EPCAM</i> (exon 3, 8, 9), popř. konfirmace Sangerovým sekvenováním <input type="checkbox"/> <b>Karcinom slinivky břišní + pankreatitida</b> (30 genů) + MLPA- <i>BRCA1/2</i> (+ <i>CHEK2</i> : exon 1, 9 a 1100delC), popř. konfirmace Sangerovým sekvenováním <input type="checkbox"/> <b>Familiární hypercholesterolémie (FH) – vyšetření varianty R3500Q</b> v genu <i>APOB-100</i> a <b>NGS hyperlipidémie</b> (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"/> <b>Rasopatie</b> (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"/> <b>Monogenní obezita</b> (geny: <i>DYRK1B, LEP, LEPR, MC4R, NROB2, POMC, PPARG, UCP3, BDNF, KCNMA1, MC3R</i> ), popř. konfirm. Sangerovým sekv. <input type="checkbox"/> <b>Safety gene test (SGT)</b> (test na určení přenašečství genetických onemocnění - vyšetření 420 genů asociovaných s 418 onemocněními)
---	--

**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](http://www.usgpol.cz)