


|  |  |   |  |
|--|--|---|--|
| <b>ŽÁDANKA O GENETICKÉ<br/>VYŠETŘENÍ</b>   | Evidenční číslo/a (vyplní laboratoř):            |   |  |
|  |  |   |  |
|  <p><b>Laboratoř molekulární genetiky<br/>U.S.G.POL s.r.o.</b></p> <p>Hanáckého pluku 1153/8<br/>779 00 Olomouc<br/>Tel: +420 585 242 733<br/>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:  | <b>STATIM:</b> <input type="checkbox"/> (označte ☒)   | Samoplátce: <input type="checkbox"/> (označte ☒) |
|  | Razítko/jméno a podpis lékaře/IČP/<br>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 <b>13, 18, 21</b> a stanovení pohlavních chromozomů <b>X a Y</b> metodou QF PCR  | <input type="checkbox"/> <b>Kauzální varianta</b> v genu:   |
| <input type="checkbox"/> Stanovení pohlaví z periferní krve těhotné (samoplátci)   | <input type="checkbox"/> Jiné:  |
| <input type="checkbox"/> Mikrodeleční syndromy (MLPA panel)  | <b>NGS analýzy</b>  |
| <input type="checkbox"/> Subtelomerické delece/duplikace (MLPA panel)  | <input type="checkbox"/> <b>HBOC - dědičné nádor. onemocnění prsu a vaječníků</b><br>(22 genů) + MLPA- <i>BRCA1/2</i> (+ <i>CHEK2</i> : exon 1, 9 a 1100delC),<br>popř. potvrzení Sangerovým sekvenováním   |
| <input type="checkbox"/> Cystická fibróza (panel <b>36 variant</b> včetně polyT/TG v genu <i>CFTR</i> )  | <input type="checkbox"/> <b>Lynchův syndrom (HNPCC)</b><br>(22 genů) + MLPA <i>MLH1, MSH2, MSH6, PMS2</i> a <i>EPCAM</i> (exon 3, 8, 9),<br>popř. potvrzení Sangerovým sekvenováním   |
| <input type="checkbox"/> Cystická fibróza (dvě varianty F508del a dele2,3 v genu <i>CFTR</i> )   | <input type="checkbox"/> <b>Familiární hypercholesterolemie (FH) – vyšetření varianty R3500Q v genu <i>APOB-100</i> a NGS hyperlipidémie</b><br>(geny: <i>ABCG5, ABCG8, ANGPTL3, APOA5, APOB, APOE, HMGCR, LDLR, LDLRAP1, LIPA, LPL, PCSK9, SORT1, STAP1</i> ),<br>popř. confirm. Sangerovým sekvenováním<br>(NGS při negativitě na R3500Q v genu <i>APOB-100</i> ) |
| <input type="checkbox"/> Mikrodelece na chromozomu <b>Y (AZF)</b>  | <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. potvrzení Sangerovým sekvenováním  |
| <input type="checkbox"/> Spinální muskulární atrofie (stanovení počtu kopií genů <i>SMN1</i> a <i>SMN2</i> metodou MLPA)   | <input type="checkbox"/> <b>Monogenní obezita</b> (geny: <i>DYRK1B, LEP, LEPR, MC4R, NROB2, POMC, PPARG, UCP3, BDNF, KCNMA1, MC3R</i> ), popř. confirm. Sangerovým sekv.  |
| <input type="checkbox"/> Vyšetření <b>5 nejčastějších variant</b> v genu <i>GJB2</i><br>(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"/> Gonozomální aberace chromozomu X a Y  |   |
| <input type="checkbox"/> Vyšetření varianty <b>S680N</b> v genu <i>F5HR</i> (samoplátci)   |   |
| <input type="checkbox"/> Fragilní X (stanovení počtu CGG repetice v genu <i>FMR1</i> )   |   |

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

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