ŽÁDANKA O GENETICKÉ VYŠETŘENÍ

Laboratoř molekulární genetiky
U.S.G.POL s.r.o.

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 ☒):
Číslo pojištěnce:	☐ M ☐ Ž
Datum narození:	Zdrav. poj.:
Adresa (nepovinný údaj):	
Diagnóza:	**STATIM:** ☐ (označte ☒) Samoplátce: ☐ (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:

- ☐ **Vyloučení aneuploidie** chromozomů **13, 18, 21** a stanovení pohlavních chromozomů **X a Y** metodou QF PCR
- ☐ **Stanovení pohlaví z periferní krve těhotné**
- ☐ **Mikrodeleční syndromy** (MLPA panel)
- ☐ **Subtelomerické delece/duplikace** (MLPA panel)
- ☐ **Cystická fibróza** (panel **36 variant** včetně polyT/TG v genu *CFTR*)
- ☐ **Cystická fibróza** (**dvě varianty** F508del a dele2,3 v genu *CFTR*)
- ☐ **Mikrodelece na chromozomu Y** (*AZF*)
- ☐ **Spinální muskulární atrofie** (stanovení počtu kopií genů *SMN1* a *SMN2* metodou MLPA)
- ☐ Vyšetření **5 nejčastějších variant** v genu ***GJB2*** (35delG, W24X,313_326del, E120del, IVS1+1G>A)
- ☐ **Nesyndromová ztráta sluchu (DFNB1)** - varianty v ***GJB2*** genu pro Connexin 26 (Sangerovo sekvenování - kódující oblast exonu 2 a IVS1+1G>A)
- ☐ **Trombofilní stavy** - varianty **FV Leiden**, **FII protrombin**
- ☐ Trombofilní varianty **C677T** a **A1298C** v genu ***MTHFR*** (samoplátci)
- ☐ **Gonozomální aberace** chromozomu X a Y
- ☐ Vyšetření varianty **S680N** v genu ***FSHR*** (samoplátci)
- ☐ **Fragilní X** (stanovení počtu CGG repetic v genu *FMR1)*
- ☐ **Kauzální varianta** v genu:……………………………………………………………… ………………………………………………………………………………………………
  - ☐ konfirmace (2 zkumavky periferní krve – nezávislý odběr)
- ☐ **Jiné:**

NGS analýzy

- ☐ konfirmace (2 zkumavky periferní krve – nezávislý odběr)
- ☐ **HBOC - dědičné nádorové onemocnění prsu a vaječníků** 24 genů + CNV analýza, popř. konfirmace Sangerovým sekvenováním, MLPA analýzou
- ☐ **Lynchův syndrom (HNPCC)** 24 genů + CNV analýza, popř. konfirmace Sangerovým sekvenováním, MLPA analýzou
- ☐ **Karcinom slinivky břišní + pankreatitida** 30 genů + CNV analýza, popř. konfirmace Sangerovým sekvenováním, MLPA analýzou
- ☐ **Familiární hypercholesterolémie (FH)** 14 genů + CNV analýza, popř. konfirmace Sangerovým sekvenováním, MLPA analýzou
- ☐ **Rasopatie** 21 genů + CNV analýza, popř. konfirmace Sangerovým sekvenováním, MLPA analýzou
- ☐ **Monogenní obezita** 11 genů + CNV analýza, popř. konfirmace Sangerovým sekvenováním, MLPA analýzou
- ☐ **Safety gene test (SGT)** test na určení přenašečství genetických onemocnění - vyšetření 162 genů asociovaných se 151 onemocněními
- ☐ **WES – celoexomové sekvenování** zaměřeno na geny:…………………………………………………………………

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