


ŽÁDANKA O GENETICKÉ VYŠETŘENÍ	Evidenční číslo/a (vyplní laboratoř):		
 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	Jméno a příjmení:	Genotypické pohlaví (označte <input checkbox"="" checked="" type="checkbox>):</td> </tr> <tr> <td>Číslo pojištění:</td> <td><input type="/> 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 <input checked="" type="checkbox"/>):
<input type="checkbox"/> venózní krev s EDTA <input type="checkbox"/> venózní krev (zkumavky PAX gene, Streck) <input type="checkbox"/> krevní plazma <input type="checkbox"/> choriová tkáň (choriové klky) <input type="checkbox"/> plodová voda <input type="checkbox"/> bukalní stěr <input type="checkbox"/> izolovaná DNA z:

Informovaný souhlas a požadavky na nakládání se vzorky (označte <input checked="" type="checkbox"/>):
<input type="checkbox"/> informovaný souhlas pacienta s DNA diagnostikou (uložen u žadatele o vyšetření) <input type="checkbox"/> izolace a uložení DNA <input type="checkbox"/> izolace a zaslání DNA do: <input type="checkbox"/> izolace a likvidace vzorku DNA po dokončení analýzy

Požadovaná vyšetření (DNA analýza) - označte <input checked="" type="checkbox"/>, 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 <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 36 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 Y (AZF) <input type="checkbox"/> Spinální muskulární atrofie (stanovení počtu kopií genů <i>SMN1</i> a <i>SMN2</i> metodou MLPA) <input type="checkbox"/> Vyšetření 5 nejčastějších variant v genu <i>GJB2</i> (35delG, W24X,313_326del, E120del, IVS1+1G>A) <input type="checkbox"/> Nesyndromová ztráta sluchu (DFNB1) - 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 FV Leiden, FII protrombin <input type="checkbox"/> Trombofilní varianty C677T a A1298C v genu <i>MTHFR</i> (samoplátci) <input type="checkbox"/> Gonozomální aberace chromozomu X a Y <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:	NGS analýzy <input type="checkbox"/> konfirmace (2 zkumavky periferní krve – nezávislý odběr) <input type="checkbox"/> Dědičná nádorová onemocnění – testování genů dle doporučení SLGG ČLS JEP (ORPHA kód: 68336) - CNV analýza, popř. konfirmace Sangerovým sekvenováním, MLPA analýzou <input type="checkbox"/> Karcinom slinivky břišní + pankreatitida (ORPHA kód: 68336) - CNV analýza, popř. konfirmace Sangerovým sekvenováním, MLPA analýzou <input type="checkbox"/> Familiární hypercholesterolémie (FH) (ORPHA kód: 68367), 14 genů + CNV analýza, popř. konfirmace Sangerovým sekvenováním, MLPA analýzou <input type="checkbox"/> Rasopatie (ORPHA kód: 98053), 21 genů + CNV analýza, popř. konfirmace Sangerovým sekvenováním, MLPA analýzou <input type="checkbox"/> Monogenní obezita (ORPHA kód: 68367), 11 genů + CNV analýza, popř. konfirmace Sangerovým sekvenováním, MLPA analýzou <input type="checkbox"/> Safety gene test (SGT) (ORPHA kód: 98053), test na určení přenašečství nejčastějších genetických onemocnění <input type="checkbox"/> WES – celoexomové sekvenování (ORPHA kód: 98053), zaměřeno na geny/HPO termíny (vepište): <input type="checkbox"/> NIPT – neinvazivní prenatální testování aneuploidii chromozomu 13,18,21 (pomocí digitální PCR) včetně stanovení pohlaví ANO <input type="checkbox"/> NE <input type="checkbox"/>

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

Přezkoumal:	Datum a čas příjmu:
--------------------	----------------------------