


<b>ŽÁDANKA O GENETICKÉ VYŠETŘENÍ</b>	Evidenční číslo/a (vyplní laboratoř):		
 <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	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:

<b>Druh primárního vzorku (označte <input checked="" type="checkbox"/>):</b>
<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: .....

<b>Informovaný souhlas a požadavky na nakládání se vzorky (označte <input checked="" type="checkbox"/>):</b>
<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

<b>Požadovaná vyšetření (DNA analýza) - označte <input checked="" type="checkbox"/>, vyšetření musí být indikované a interpretované klinickým genetikem:</b>	
<input type="checkbox"/> <b>Vyloučení aneuploidie</b> chromozomů <b>13, 18, 21</b> a stanovení pohlavních chromozomů <b>X a Y</b> metodou QF PCR <input type="checkbox"/> <b>Stanovení pohlaví z periferní krve těhotné</b> <input type="checkbox"/> <b>Mikrodeleční syndromy (MLPA panel)</b> <input type="checkbox"/> <b>Subtelomerické delece/duplikace (MLPA panel)</b> <input type="checkbox"/> <b>Cystická fibróza (panel 36 variant včetně polyT/TG v genu CFTR)</b> <input type="checkbox"/> <b>Cystická fibróza (dvě varianty F508del a dele2,3 v genu CFTR)</b> <input type="checkbox"/> <b>Mikrodelece na chromozomu Y (AZF)</b> <input type="checkbox"/> <b>Spinální muskulární atrofie</b> (stanovení počtu kopií genů <i>SMN1</i> a <i>SMN2</i> metodou MLPA) <input type="checkbox"/> <b>Vyšetření 5 nejčastějších variant v genu GJB2</b> (35delG, W24X, 313_326del, E120del, IVS1+1G>A) <input type="checkbox"/> <b>Nesyndromová ztráta sluchu (DFNB1) - varianty v GJB2 genu pro Connexin 26</b> (Sangerovo sekvenování - kódující oblast exonu 2 a IVS1+1G>A) <input type="checkbox"/> <b>Trombofilní stavy - varianty FV Leiden, FII protrombin</b> <input type="checkbox"/> <b>Trombofilní varianty C677T a A1298C v genu MTHFR</b> (samoplátci) <input type="checkbox"/> <b>Gonozomální aberace chromozomu X a Y</b> <input type="checkbox"/> <b>Fragilní X</b> (stanovení počtu CGG repetit v genu <i>FMR1</i> ) <input type="checkbox"/> <b>Kauzální varianta v genu:</b> ..... <input type="checkbox"/> <b>Jiné:</b>	<b>NGS analýzy</b> <input type="checkbox"/> <b>konfirmace (2 zkumavky periferní krve – nezávislý odběr)</b> <input type="checkbox"/> <b>Dědičná nádorová onemocnění – testování genů dle doporučení SLGG ČLS JEP (ORPHA kód: 68336)</b> - CNV analýza, popř. konfirmace Sangerovým sekvenováním, MLPA analýzou <input type="checkbox"/> <b>Karcinom slinivky břišní + pankreatitida (ORPHA kód: 68336)</b> - CNV analýza, popř. konfirmace Sangerovým sekvenováním, MLPA analýzou <input type="checkbox"/> <b>Familiární hypercholesterolémie (FH) (ORPHA kód: 68367)</b> , 14 genů + CNV analýza, popř. konfirmace Sangerovým sekvenováním, MLPA analýzou <input type="checkbox"/> <b>Rasopatie (ORPHA kód: 98053)</b> , 21 genů + CNV analýza, popř. konfirmace Sangerovým sekvenováním, MLPA analýzou <input type="checkbox"/> <b>Monogenní obezita (ORPHA kód: 68367)</b> , 11 genů + CNV analýza, popř. konfirmace Sangerovým sekvenováním, MLPA analýzou <input type="checkbox"/> <b>Safety gene test (SGT) (ORPHA kód: 98053)</b> , test na určení přenašečství nejčastějších genetických onemocnění <input type="checkbox"/> <b>NGS panely, klinický exom do 5 000 genů (ORPHA kód: 98053)</b> , zaměřeno na geny/HPO termíny (vepište): ..... <input type="checkbox"/> <b>NGS - komplexní molekulární analýza (nad 5 000 genů) až po celoxomové sekvenování (WES), (ORPHA kód: 98053)</b> , zaměřeno na geny/HPO termíny (vepište): ..... <input type="checkbox"/> <b>NIPT – neinvazivní prenatální testování aneuploidii chromozomu 13,18,21</b> (pomocí digitální PCR) včetně stanovení <b>pohlaví</b> ANO <input type="checkbox"/> NE <input type="checkbox"/>

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

<b>Přezkoumal:</b>	<b>Datum a čas příjmu:</b>
--------------------	----------------------------

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)