

ŽÁDANKA O CYTOGENETICKÉ / MOLEKULÁRNÍ GENETICKÉ VYŠETŘENÍ

OSOBNÍ DATA PACIENTA (štítek)		INDIKUJE	
Příjmení			
Jméno			
Číslo pojištění			
Datum narození			
Pojišťovna	<input type="checkbox"/> samoplátce		
Pohlaví	<input type="checkbox"/> muž <input type="checkbox"/> žena		
Diagnóza (MKN)		(Jméno, Odbornost, IČP, Pracoviště, Razítko, Podpis)	
Adresa		Datum a čas odběru	
		Datum a čas indikace	
		(pokud se liší od data odběru)	

MATERIÁL K VYŠETŘENÍ		INFORMOVANÝ SOUHLAS, LIKVIDACE, VYŠETŘENÍ	
<input type="checkbox"/> Periferní krev	<input type="checkbox"/> Bukální stěr	Informovaný souhlas	<input type="checkbox"/> je k dispozici u lékaře OLG FTN <input type="checkbox"/> je přiložen k žádance o vyšetření
<input type="checkbox"/> Plodová voda ¹⁾	<input type="checkbox"/> Produkt koncepce	Pacient žádá likvidaci vzorku po ukončení vyšetření <input type="checkbox"/> ANO <input type="checkbox"/> NE	
<input type="checkbox"/> Choriové klky ¹⁾	<input type="checkbox"/> Izolovaná DNA z:	<input type="checkbox"/> STATIM <input type="checkbox"/> potvrzení <input type="checkbox"/> prediktivní test <input type="checkbox"/> uložení DNA	
¹⁾ Uvést týden těhotenství v době odběru			

POŽADOVANÁ VYŠETŘENÍ			
Cytogenetická vyšetření		Molekulárně-cytogenetická vyšetření	
<input type="checkbox"/> Karyotyp – z periferní krve, plodové vody, choriových klků a jiných solidních tkání <input type="checkbox"/> Získané chromozomové aberace (ZCA)		<input type="checkbox"/> Array CGH; (8x60k) ISCA <input type="checkbox"/> FISH**	
Molekulárně-genetická vyšetření			
Aneuploidie chromozomů		Farmakogenetika	
<input type="checkbox"/> QF-PCR; aneuploidie chromozomů 13, 18, 21, X a Y <input type="checkbox"/> QF-PCR; aneuploidie chromozomů 13, 15, 16, 18, 21, 22, X a Y		<input type="checkbox"/> TPMT; thiopurin S-Methyltransferáza* <input type="checkbox"/> TOLLIP-gen; polymorfismus rs3750920*, **	
Neurologie		Pneumologie	
<input type="checkbox"/> Beckerova nebo Duchennova muskulární dystrofie (DMD/BMD) <input type="checkbox"/> Rettův a Rett-like syndrom** (včetně bodových mutací v genu MECP2, FOXG1) <input type="checkbox"/> Spinální muskulární atrofie (SMA) <input type="checkbox"/> Syndrom fragilního chromozomu X		<input type="checkbox"/> Alfa-1-antitrypsin* <input type="checkbox"/> Cystická fibróza	
Hematologie		NGS (MPS)	
<input type="checkbox"/> Trombofilní mutace FII, FV* <input type="checkbox"/> Trombofilní mutace MTHFR (POUZE s indikací hematologa)** <input type="checkbox"/> Calretikulín <input type="checkbox"/> Mutace JAK2		<input type="checkbox"/> WES; celoxomové sekvenování (POUZE po konzultaci s ambulancí či laboratoří, nejlépe trio)** <input type="checkbox"/> Onko panel <input type="checkbox"/> Tuberózní skleróza <input type="checkbox"/> Neurofibromatóza <input type="checkbox"/> Epilepsie a epileptické syndromy <input type="checkbox"/> Familiární hypercholesterolémie** <input type="checkbox"/> Rasopatie – A2ML1, BRAF, CBL, HRAS, KRAS, MAP2K1, MAP2K2, MEK1, NRAS, PPP1CB, PTPN11, RAF1, RASA2, RIT1, RRAS, SHOC2, SOS1, SOS2, SPRED1	
Jiné		<input type="checkbox"/> Marfanův syndrom; FBN1 <input type="checkbox"/> Rettův a Rett-like syndrom – MECP2, FOXG1 <input type="checkbox"/> SLOS – DHCR7 <input type="checkbox"/> Idiopatický malý vzrůst – SHOX <input type="checkbox"/> DMD	
<input type="checkbox"/> Celiakie* <input type="checkbox"/> Morbus Bechtěrev* <input type="checkbox"/> Gilbertův syndrom* <input type="checkbox"/> Laktózová intolerance* <input type="checkbox"/> DNA-banking* <input type="checkbox"/> Jiné:		Metoda Sanger <input type="checkbox"/> Prediktivní test známé familiární patogenní varianty; <input type="checkbox"/> Ověření nálezu MPS Sangerovým sekvenováním Metoda MLPA <input type="checkbox"/> MLPA – BRCA1, BRCA2, CHEK2, PALB2, RAD50, RAD51C <input type="checkbox"/> MLPA – MLH1, MSH2, MSH6, EPCAM, PMS2 <input type="checkbox"/> MLPA – TSC1, TSC2 <input type="checkbox"/> MLPA – NF1, NF2 <input type="checkbox"/> MLPA – ATM <input type="checkbox"/> MLPA – SCN1A <input type="checkbox"/> MLPA – jiné geny <input type="checkbox"/> Ověření nálezu MLPA	

*vyšetření, která lze indikovat mimo odbornost 208 **neakreditovaná vyšetření
 seznam genů viz web OLG FTN: <https://www.ftn.cz/laborator-lekarske-genetiky-1164/>

PŘÍJEM VZORKU LABORATOŘÍ			
Datum		Laboratorní číslo	
Čas			
Jméno			