

Žádanka k molekulárně genetickému vyšetření - základní

Jméno a příjmení:				Jméno lékaře, odbornost, IČP / IČZ, razítko a podpis:
Číslo pojištění:				
Kód pojišťovny:		Pohlaví:	☐ muž ☐ žena	
Základní diagnóza:		ORPHA:		
Datum a čas odběru:				
Datum a čas přezkoumání:	(vyplňuje LAB)			
Datum a čas příjmu:	(vyplňuje LAB)			

Provedení vyšetření:	☐ Rutina	☐ Statim (možné pouze po předchozí domluvě)
-----------------------------	--	---

Materiál:			
☐ Izolovaná DNA	☐ Periferní krev (EDTA)	☐ Plodová voda	☐ Choriová tkáň
☐ DNA již v laboratoři	☐ Jiný:		

Účel vyšetření:			
☐	Určení - potvrzení diagnózy		
☐	Přehodnocení původního nálezu		
☐	Prediktivní test u rodinného příslušníka / partnera probanda		
Jméno a příjmení probanda:		Číslo pojištění probanda:	
Příbuzenský vztah k probandovi:			

K vyšetření je nutný informovaný souhlas pacienta			
☐	IS je dodaný společně se žádankou	☐	IS je založený v lékařské dokumentaci (nutno doplnit body níže)
Pacient s uložením vzorku pro další analýzu	☐	souhlasí	☐ nesouhlasí
Pacient s uložením a anonymním využitím DNA k výzkumu	☐	souhlasí	☐ nesouhlasí
Pacient se sdělením neočekávaných nálezů	☐	souhlasí	☐ nesouhlasí

Komentář:

☐	Izolace DNA	
Chromozomové aberace a geneticky podmíněná onemocnění indikace povolena pouze pro odbornost 208		
☐	Aneuploidie - chromozomy 13, 18, 21, 22, X a Y povinná dg. O35.1	
☐	Aneuploidie - chromozomy 13, 15, 16, 18, 21, 22, X a Y	
☐	Cystická fibróza celý gen <i>CFTR</i> povinná dg. E84.X, N46, Z82.5	☐ Wilsonova choroba, Aceruloplasminemie <i>ATP7B, CP</i> povinná dg. E83.0, Z82.7
☐	Syndrom fragilního X stanovení počtu repetice CGG v promotoru <i>FMR1</i> povinná dg. F89, Z82.7, Q99.2	☐ Hereditární pankreatitida <i>CFTR, CTSC, CPA1, PRSS1</i> – exon 2 a 3, <i>SPINK1</i> uvést dg. + ORPHA kód
☐	Spinální muskulární atrofie delece / duplikace exonů 7 a 8 v genech <i>SMN1</i> a <i>SMN2</i> povinná dg. G12.X, Z82.7, ve FNO může i odb. 209	
☐	Analýza MLPA (specifikace):	
☐	Relativní kvantifikace (specifikace, pouze pro potřeby FNO):	
☐	Sekvenční varianta v genu (specifikace, referenční sekvence):	
☐	Sekvenace - celý gen / geny (specifikace):	
Hematologie indikace povolena pro odb. 208, 101, 202, 603, 209, 210, 128 povinná dg. D68.x, I74.x, O15.x, O02.0, O02.1, O45.x, O03.x, P05.x, N96, N97, F64.0		
☐	FV Leiden (c.1691G>A, p.Arg506Gln)	☐ MTHFR (c.677C>T)
☐	FII Protrombin (c.20210G>A, tj. *c.97G>A)	☐ MTHFR (c.1298A>C)
☐	PAI-1 (4G/5G), povinná dg. D68.9	
HLA asociovaná onemocnění		
☐	Celiakie (HLA-DQ2.5/2.2, DQ8) indikace povolena pro odb. 208, 105, 301, 207 povinná dg. K90.0	☐ Ankylosující spondylitida - Bechtěrevova ch. (HLA-B*27) indikace povolena pro odb. 208, 109, 207 povinná dg. M45.x
☐	Narkolepsie (HLA-DQB1*06:02)	☐ Behçetova choroba (HLA-B*51)
Jiná geneticky podmíněná onemocnění		
☐	Hemochromatóza (HFE) p.Cys282Tyr, p.His63Asp, p.Ser65Cys indikace povolena pro odb. 208, 202, 101 povinná dg. E83.1	☐ ApoE určení izoformy E2/E3/E4 indikace povolena pro odb. 208, 105, 305, 209, 101 povinná dg. E78.9
☐	Gilbertův syndrom (<i>UGT1A1</i> - TATA box)	☐ Deficit Alfa-1-antitrypsinu (<i>SERPINA1</i>) povolená odb. 208, 205, 207 povinná dg. Z87.0, Z83.6