

Žádanka k molekulárně genetickému vyšetření – základní

| | | | | | |
|--------------------------|--|----------|------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------|----------------|
| Jméno a příjmení: | | | | Jméno lékaře, odbornost, IČP / IČZ, razítko a podpis: | |
| Číslo pojištěnce: | | | | | |
| Kód pojišťovny: | | Pohlaví: | <input type="checkbox"/> muž <input type="checkbox"/> žena | | |
| Základní diagnóza: | | ORPHA: | | | |
| Datum a čas odběru: | | | | | |
| Datum a čas přezkoumání: | | | | | (vyplňuje LAB) |
| Datum a čas příjmu: | | | | | (vyplňuje LAB) |

| | | |
|----------------------|---------------------------------|--------------------------------------------------------------------|
| Provedení vyšetření: | <input type="checkbox"/> Rutina | <input type="checkbox"/> Statim (možné pouze po předchozí domluvě) |
|----------------------|---------------------------------|--------------------------------------------------------------------|

| | | | |
|-----------------------------------------------|------------------------------------------------|---------------------------------------|----------------------------------------|
| Materiál: | | | |
| <input type="checkbox"/> Izolovaná DNA | <input type="checkbox"/> Periferní krev (EDTA) | <input type="checkbox"/> Plodová voda | <input type="checkbox"/> Choriová tkáň |
| <input type="checkbox"/> DNA již v laboratoři | <input type="checkbox"/> Jiný: | | |

| | | | |
|---------------------------------|--------------------------------------------------------------|----------------------------|--|
| Účel vyšetření: | | | |
| <input type="checkbox"/> | Určení – potvrzení diagnózy | | |
| <input type="checkbox"/> | Přehodnocení původního nálezu | | |
| <input type="checkbox"/> | Prediktivní test u rodinného příslušníka / partnera probanda | | |
| Jméno a příjmení probanda: | | Číslo pojištěnce probanda: | |
| Příbuzenský vztah k probandovi: | | | |

| | | | | |
|----------------------------------------------------------|-----------------------------------|--------------------------|-----------------------------------------------------------------|------------|
| K vyšetření je nutný informovaný souhlas pacienta | | | | |
| <input type="checkbox"/> | IS je dodaný společně se žádankou | <input type="checkbox"/> | IS je založený v lékařské dokumentaci (nutno doplnit body níže) | |
| Pacient s uložením vzorku pro další analýzu | <input type="checkbox"/> | souhlasí | <input type="checkbox"/> | nesouhlasí |
| Pacient s uložením a anonymním využitím DNA k výzkumu | <input type="checkbox"/> | souhlasí | <input type="checkbox"/> | nesouhlasí |
| Pacient se sdělením neočekávaných nálezů | <input type="checkbox"/> | souhlasí | <input type="checkbox"/> | nesouhlasí |

| |
|------------------|
| Komentář: |
| |

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

