

### Žádanka k molekulárně genetickému vyšetření – základní

Jméno a příjmení:		<b>Jméno lékaře, odbornost, IČP / IČZ, razítko a podpis:</b>	
Číslo pojištěnce:			
Kód pojišťovny:	Pohlaví: <input type="checkbox"/> muž <input type="checkbox"/> žena		
Základní diagnóza:	ORPHA: <input type="text"/>		
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)
----------------------	---------------------------------	--

<b>Materiál:</b>			
<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: <input type="text"/>		

<b>Účel vyšetření:</b>			
<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:	<input type="text"/>		

<b>K vyšetření je nutný informovaný souhlas pacienta</b>			
<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	

<b>Komentář:</b>



<input type="checkbox"/>	<b>Izolace DNA</b>		
<b>Chromozomové aberace a geneticky podmíněná onemocnění</b> indikace povolena pouze pro odbornost 208			
<input type="checkbox"/>	<b>Aneuploidie - chromozomy 13, 18, 21, X a Y</b> povinná dg. O35.1		
<input type="checkbox"/>	<b>Aneuploidie – chromozomy 13, 15, 16, 18, 21, 22, X a Y</b>		
<input type="checkbox"/>	<b>Cystická fibróza</b> celý gen <i>CFTR</i> povinná dg. E84.X, N46, Z82.5	<input type="checkbox"/>	<b>Wilsonova choroba, Aceruloplasminemie</b> <i>ATP7B, CP</i> povinná dg. E83.0, Z82.7
<input type="checkbox"/>	<b>Syndrom fragilního X</b> stanovení počtu repetit CGG v promotoru <i>FMR1</i> povinná dg. F89, Z82.7, Q99.2	<input type="checkbox"/>	<b>Hereditární pankreatitida</b> <i>CFTR, CTRC, CPA1, PRSS1</i> – exon 2 a 3, <i>SPINK1</i> uvést dg. + ORPHA kód
<input type="checkbox"/>	<b>Spinální muskulární atrofie</b> 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"/>	<b>Analýza MLPA (specifikace):</b>		
<input type="checkbox"/>	<b>Relativní kvantifikace (specifikace, pouze pro potřeby FNO):</b>		
<input type="checkbox"/>	<b>Sekvenční varianta v genu (specifikace, referenční sekvence):</b>		
<input type="checkbox"/>	<b>Sekvenace – celý gen / geny (specifikace):</b>		
<b>Hematologie</b> 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"/>	<b>FV Leiden</b> (c.1691G>A, p.Arg506Gln)	<input type="checkbox"/>	<b>MTHFR</b> (c.677C>T)
<input type="checkbox"/>	<b>FII Protrombin</b> (c.20210G>A, tj. *c.97G>A)	<input type="checkbox"/>	<b>MTHFR</b> (c.1298A>C)
<input type="checkbox"/>	<b>PAI-1</b> (4G/5G), povinná dg. D68.9		
<b>HLA asociovaná onemocnění</b>			
<input type="checkbox"/>	<b>Celiakie</b> (HLA-DQ2.5/2.2, DQ8) indikace povolena pro odb. 208, 105, 301, 207 povinná dg. K90.0	<input type="checkbox"/>	<b>Ankylosující spondylitida - Bechtěrevova ch.</b> (HLA-B*27) indikace povolena pro odb. 208, 109, 207 povinná dg. M45.x
<input type="checkbox"/>	<b>Narkolepsie</b> (HLA-DQB1*06:02)	<input type="checkbox"/>	<b>Behçetova choroba</b> (HLA-B*51)
<b>Jiná geneticky podmíněná onemocnění</b>			
<input type="checkbox"/>	<b>Hemochromatóza (HFE)</b> p.Cys282Tyr, p.His63Asp, p.Ser65Cys indikace povolena pro odb. 208, 202, 101 povinná dg. E83.1	<input type="checkbox"/>	<b>ApoE</b> určení izoformy E2/E3/E4 indikace povolena pro odb. 208, 105, 305, 209, 101 povinná dg. E78.9
<input type="checkbox"/>	<b>Laktózová intolerace</b> (c.-13910C>T a c.-22018G>A v genu <i>LCT</i> ) indikace povolena pro odb. 208, 105, 207 povinná dg. E73.X	<input type="checkbox"/>	<b>Deficit Alfa-1-antitrypsinu (SERPINA1)</b> povolená odb. 208, 205, 207 povinná dg. Z87.0, Z83.6
<input type="checkbox"/>	<b>Gilbertův syndrom (UGT1A1 - TATA box)</b>		

