

ŽÁDANKA K MOLEKULÁRNĚ GENETICKÉMU VYŠETŘENÍ

Pacient:	Kód pojišťovny:			Žadatel:	Odbornost:		
Číslo pojištění:				IČP:			
Příjmení:				Jméno lékaře:			
Jméno:				Adresa:			
Základní diagnóza:				Tel.:			
Ostatní diagnózy:				Razítko, podpis:			
Kontakt na pacienta:							
Pohlaví: <input type="checkbox"/> muž <input type="checkbox"/> žena							
Datum odběru:				Datum odeslání:			
Odeslaný materiál: <input type="checkbox"/> periferní krev – izolace DNA (5 ml do EDTA) <input type="checkbox"/> periferní krev – izolace RNA (PAXgene) <input type="checkbox"/> izolovaná DNA (min. množství 3000 ng v TE pufru) <input type="checkbox"/> izolovaná RNA (min. množství 3000 ng v TE pufru) <input type="checkbox"/> plodová voda <input type="checkbox"/> kultivované amniocyty <input type="checkbox"/> choriové klky <input type="checkbox"/> choriové klky kultivované <input type="checkbox"/> tkáň (specifikovat): <input type="checkbox"/> bukální stěr (na sucho) <input type="checkbox"/> krevní skvrna (karta typu Whatmann 903) <input type="checkbox"/> DNA je již v CMBG <input type="checkbox"/> jiný materiál (specifikovat):				Účel vyšetření: <input type="checkbox"/> určení/potvrzení diagnózy <input type="checkbox"/> zjištění onemocnění u plodu <input type="checkbox"/> zjištění přenašečství u rodinného příslušníka probanda <input type="checkbox"/> zjištění přenašečství u partnera probanda <input type="checkbox"/> jiný (specifikovat):			
Pro potřeby laboratoře (vyplňuje laboratoř):				Příjmení a jméno probanda:			
Datum a čas příjmu vzorku:				Rodné číslo probanda:			
Přijal:				Familiární mutace:			
Číslo vzorku v LIS:				Gen:			
Zpracoval (kdo a kdy):							
Převzal (kdo a kdy):							

NEONKOLOGICKÁ HEMATOLOGIE

Anémie

- Blackfanova-Diamondova anémie[#]
- Enzymatické defekty erytrocytů[#]
- Fanconiho anémie[#]
- Membránové poruchy erytrocytu[#]
- Methemoglobinémie[#]
- Sideroblastické anémie[#]
- Srpkovitá anémie[#]
- α-thalasémie[#]
- β-thalasémie[#]
- Jiné.....

Poruchy srážení krve

- Deficit antitrombinu
- Dysfibrinogenémie, Hypofibrinogenemie, Afibrinogenemie
- Deficit faktoru II – kompletní sekvenace
- Deficit faktoru II – varianta 20210G>A
- Deficit faktoru V – kompletní sekvenace
- Deficit faktoru V – Leidenská mutace
- Deficit faktoru V a VIII
- Deficit faktoru VII
- Hemofilie A
- Hemofilie B
- PAI-1 (4G/5G)
- Von Willebrandova choroba
- Trombocytopatie[#]
- Trombocytopenie[#]
- Jiné.....

Další vrozené poruchy

- Hereditární hemochromatóza[#]
- Hereditární hemoragická teleangiaktázie[#]
- Hyperbilirubinémie[#]
- Jiné.....

- NGS analýza panelu genu[#]

METABOLICKÁ ONEMOCNĚNÍ

- Celiakie
- Crohnova choroba[#]
- Blíže neurčené zánětlivé onemocnění střev[#]
- Cystická fibróza
 - 50 mutací (Elucigene CF-EU2v1)[#]
 - 12 mutací – cílená detekce
 - Sekvenace kódující oblasti
 - MLPA
- Dyslipidémie[#]
- Hypercholesterolémie[#]
- Hypertriacylglycerolémie[#]
- Laktózová intolerance
- Pankreatitida[#]

ANEUPLOIDIE

- Chromozomy 13, 18, 21, X, Y
- Chromozomy 13, 15, 16, 18, 21, 22, X, Y

PORUCHY PLODNOSTI

- Poruchy ženské plodnosti (NGS panel)[#]
- Poruchy mužské plodnosti (NGS panel)[#]
- Delece azoospermatického faktoru

PREKONCEPČNÍ TESTOVÁNÍ

- Základní panel (NGS panel)[#]
- Rozšířený panel (NGS panel++)[#]
- Celoxomové sekvenování[#]

NEINVAZIVNÍ PRENATÁLNÍ TESTOVÁNÍ

- Stanovení pohlaví plodu
- Určení RhD faktoru
- Achondroplazie - varianta Gly380Arg (FGFR3)

DALŠÍ VYŠETŘENÍ

- Autosomálně recesivní hluchota (GJB2)
- Stanovení zygozity
- Syndrom fragilního chromozómu X

POZNÁMKY:

[#]Seznam genů je k dispozici na www.cmbgt.cz