

ŽÁDANKA KE GENETICKÉMU VYŠETŘENÍ – GERMINÁLNÍ GENOM

Pacient	Kód pojišťovny:									Žadatel	Odbornost:																				
Číslo pojištěnce:										IČP:																					
Příjmení:										Jméno lékaře:																					
Jméno:																															
Základní diagnóza:																															
ORPHA kód:																															
Kontakt na pacienta:																															
Pohlaví:	☐ muž ☐ žena	Datum odběru:								Datum odeslání:																					
Informovaný souhlas s vyšetřením (nutno vyplnit!): ☐ je přiložen k této žádance ☐ byl zaslán již dříve (jedná se o opakované vyšetření) ☐ je uložen v dokumentaci pacienta (pacienti FN Brno) ☐ pacient NESOUHLASÍ s využitím biologického materiálu k výzkumným účelům											Pacient souhlasí s - reportováním náhodných nálezů ☐ ANO ☐ NE - uložením vzorku po analýze ☐ ANO ☐ NE																				
																	Odesílaný materiál: ☐ periferní krev – izolace DNA (5 ml do EDTA) ☐ periferní krev – izolace RNA (např. PAXgene) ☐ periferní krev (heparin) ☐ plodová voda (amniocyty nativní) ☐ amniocyty kultivované ☐ choriové klky nativní ☐ choriové klky kultivované ☐ pupečnicková krev ☐ fetální tkáň ☐ tkáň (upřesněte): ☐ krevní skvrna (karty typu Whatmann 903) ☐ periferní krev – izolace cfDNA na NIPT (spec. odběrový materiál)					☐ DNA ☐ RNA izolovaná z ☐ periferní krev ☐ amniocyty nativní ☐ amniocyty kultivované ☐ choriové klky nativní ☐ choriové klky kultivované ☐ jiný materiál (upřesněte): ☐ suspenze (cytogenetika) ☐ buňky stěry ☐ jiný materiál (upřesněte): ☐ DNA je již v laboratoři CMBG					Účel vyšetření: ☐ banking DNA v laboratoři CMBG ☐ určení/potvrzení diagnózy ☐ zjištění onemocnění plodu ☐ zjištění přenašečství u rodinného příslušníka probanda ☐ zjištění přenašečství u partnera probanda Příjmení a jméno probanda: Rodné číslo probanda: Vztah vyšetřovaného k probandovi: Familiární mutace: gen, transkript, varianta ☐ jiný účel (upřesněte):				
Doplňující informace o pacientovi:																															
Pro vyšetření prováděná technikami NGS je vždy nutno dodat klinickou zprávu pacienta. Pro WES je spolu s klinickou zprávou nutno dodat standardizovanou terminologii pro popis fenotypu dle HPO: https://hpo.jax.org																															
Pro potřeby laboratoře (vyplňuje laboratoř):																															
Přijal (kdo/kdy):							Výsledek vyšetření:																								
Zpracoval (kdo/kdy):																															
Převzal (kdo/kdy):																															
Další informace:		Č. vzorku v LIS																													

UPOZORNĚNÍ: Strany 2 a 3 lze ke straně 1 tisknout podle požadovaného vyšetření, v případě požadavku pouze na banking stačí strana 1.

Přehled vyšetření (germinální genom):

Číslo pojištění:									
Příjmení:									
Jméno:									
Datum odběru:									

NEUROMUSKULÁRNÍ ONEMOCNĚNÍ Info tel. 53223 kl. 4624	METABOLICKÁ ONEMOCNĚNÍ Info tel. 53223 kl. 4626	NEONKOLOGICKÁ HEMATOLOGIE Info tel. 53223 kl. 4626
☐ Duchennova svalová dystrofie (gen <i>DMD</i> ; MLPA) ☐ Spinální svalová atrofie (geny <i>SMN1</i> , <i>SMN2</i> ; MLPA) ☐ Myotonická dystrofie 1 (gen <i>DMPK</i>) ☐ Myotonická dystrofie 2 (gen <i>CNBP</i>) ☐ Facioskapulohumerální svalová dystrofie 1 ☐ Okulofaryngeální svalová dystrofie/myopatie ☐ Amyotroická laterální skleróza/ frontotemporální demence (gen <i>C9orf72</i>) ☐ Amyloidóza (gen <i>TTR</i>) NGS panel #: ☐ Svalové dystrofie a myopatie ☐ Myotonické syndromy ☐ Onemocnění spojená s iontovými kanály ☐ Maligní hypertermie ☐ Kongenitální myastenické syndromy ☐ Onemocnění motorického neuronu ☐ Dědičné kardiomyopatie ☐ Arytmogenní syndromy ☐ Artrogrypózy ☐ Analýza genu:	☐ Cystická fibróza (gen <i>CFTR</i>) ☐ Familiární chylomikronémie # ☐ Hypercholesterolémie # ☐ Hypertriacylglycerolémie # ☐ Laktózová intolerance ☐ MODY (Maturity Onset Diabetes of Young) # ☐ Pankreatitida # Info tel. 53223 kl. 4625 ☐ Deficit alfa-1-antitrypsinu (gen <i>SERPINA1</i>) ☐ Fenylketonurie/hyperfenylalaninémie (gen <i>PAH</i>) ☐ Galaktosémie (gen <i>GALT</i>) ☐ Kongenitální adrenální hyperplázie (gen <i>CYP21A2</i>) ☐ Kongenitální adrenální hyperplázie (geny <i>CYP11B1</i> , <i>CYP17A1</i> , <i>HSD3B2</i>) ☐ Smith-Lemli-Opitzův syndrom (gen <i>DHCR7</i>) ☐ Wilsonova choroba (gen <i>ATP7B</i>) ONEMOCNĚNÍ KŮŽE, POJIVOVÉ TKÁNĚ A KOSTÍ Info tel. 53223 kl. 4625, 4624 ☐ X-vázaná ichtyóza (gen <i>STS</i>) ☐ Incontinentia pigmenti (gen <i>IKBKG</i>) ☐ Léri-Weillova dyschondrosteóza (gen <i>SHOX</i> ; MLPA) Celoexomová sekvenace (WES) a in silico panel #: ☐ Epidermolysis bullosa ☐ Ichtyózy ☐ Anomálie nehtů ☐ Ektodermální dysplázie ☐ Ageneze zubů ☐ Poruchy růstu a vady vlasů ☐ Albinismus ☐ Darierova choroba ☐ Ehlers-Danlosův syndrom ☐ Marfanův a Loeys-Dietzův syndrom ☐ Neurofibromatóza ☐ Rasopatie ☐ Amelogenesis imperfecta ☐ Osteogenesis imperfecta ☐ Skeletální dysplázie ☐ Analýza genu: Jiné onemocnění kůže, pojivové tkáně a kostí neuvedené výše: ☐ EPILEPSIE A NEUROVÝVOJOVÁ ONEMOCNĚNÍ Info tel. 53223 kl. 4624, 4625 ☐ Celoexomová sekvenace (WES) ☐ NGS panel pro vybrané epilepsie #	☐ Celoexomová sekvenace (WES) Anémie: ☐ Aplastická anémie # ☐ Blackfan-Diamondova anémie # ☐ Shwachman-Diamondův syndrom # ☐ Selhání kostní dřeně # ☐ Fanconiho anémie # ☐ Sideroblastické anémie # ☐ Sideropenické anémie # ☐ Srpkovitá anémie # ☐ Enzymatické defekty erytrocytů # ☐ Membránové poruchy erytrocytu # ☐ Methemoglobinémie # ☐ α-thalasémie # ☐ β-thalasémie # ☐ Paroxysmální noční hemoglobinurie # Poruchy srážení krve: ☐ Dys/Hypo/Afibrinogenemie ☐ Deficit faktoru II (kompl. sekvenace) ☐ Deficit faktoru II (varianta 20210G>A) ☐ Deficit faktoru V (kompl. sekvenace) ☐ Deficit faktoru V (Leidská mutace) ☐ Kombinovaný deficit faktoru V a VIII ☐ Deficit faktoru VII ☐ Hemofilie A (faktor VIII) ☐ Hemofilie B (faktor IX) ☐ von Willebrandova choroba typ: ☐ Deficit jiného srážecího faktoru ☐ Deficit Proteinu C ☐ Deficit Proteinu S ☐ PAI-1 (4G/5G) ☐ Deficit antitrombinu (<i>SERPINC1</i>) ☐ Trombocytopatie/-penie # ☐ Heřmanského-Pudlákův syndrom # Další vrozené poruchy: ☐ Atypický hemolyticko-uremický syndrom # ☐ Hereditární hemochromatóza # ☐ Hereditární hemoragická teleangiectázie # ☐ Hyperbilirubinémie # ☐ Neutropénie # ☐ Polycytémie # ☐ Porfyrie # Jiné hematologické onemocnění neuvedené výše: ☐

Seznam genů v jednotlivých NGS panelech je dostupný na www.cmbgt.cz

UPOZORNĚNÍ: Strany 2 a 3 lze ke straně 1 tisknout podle požadovaného vyšetření, v případě požadavku pouze na banking stačí strana 1.

Přehled vyšetření (germinální genom):

Číslo pojištění:									
Příjmení:									
Jméno:									
Datum odběru:									

ONEMOCNĚNÍ NEUVEDENÁ VÝŠE Info tel. 53223 kl. 4626	GENETICKÁ VYŠETŘENÍ SPOJENÁ S REPRODUKČÍ Info tel. 53223 kl. 4626	
Autosomálně recesivní hluchota:	PORUCHY PLODNOSTI	NEINVAZIVNÍ PRENATÁLNÍ TESTOVÁNÍ
☐ Gen <i>GJB2</i>	☐ Poruchy ženské plodnosti (NGS panel) #	☐ Stanovení pohlaví plodu
☐ Geny <i>STRC, CATSPER2, OTOA</i> (MLPA)	☐ Poruchy mužské plodnosti (NGS panel) #	☐ Určení RhD faktoru
Další onemocnění:	☐ Delece azoospermatického faktoru	☐ Určení RhC faktoru
☐ Blau syndrom (gen <i>NOD2</i> exon 4)	PREKONCEPČNÍ TESTOVÁNÍ	☐ Achondroplazie – varianta Gly380Arg (gen <i>FGFR3</i>)
☐ Celiakie	☐ Základní panel (NGS panel) #	
☐ Crohnova choroba #	☐ Rozšířený panel (NGS panel) #	
☐ Detekce pohlaví (gen <i>SRY</i>)	☐ Celoxomová sekvenace (WES)	
☐ Stanovení zygozity		
☐ Syndrom fragilního chromozomu X		
☐ Hereditární α -tryptasémie (gen <i>TPSAB1</i>)		

Seznam genů v jednotlivých NGS panelech je dostupný na www.cmbgt.cz

WES (celoxomové sekvenování)	
☐	WES mimo výše uvedené diagnostické skupiny
☐	Reanalýza dat z WES (klinické přehodnocení získaných sekvenačních dat), uveďte odůvodnění:
☐	Nová klinická data
☐	Časový odstup
☐	Jiný důvod (upřesněte):

CYTOGENETICKÉ VYŠETŘENÍ Info tel. 53223 kl. 4745	
Požadované vyšetření	Specifikace
☐ Karyotyp	
☐ ZCA – CAPL	
☐ FISH	
☐ arrayCGH	
☐ MLPA	
☐ QF-PCR (vyšetření aneuploidí)	
☐ qPCR	
☐ Reanalýza dat	
☐ Uschování buněčné suspenze	
Naléhavost cytogenetického vyšetření	☐ statim ☐ gravidita týden gravidity:

V případě nejasného nebo patologického nálezu vyšetření karyotypu dle SA/CMBG/C0003 bude vyšetření doplněno metodou FISH.

POZNÁMKY

UPOZORNĚNÍ: Strany 2 a 3 lze ke straně 1 tisknout podle požadovaného vyšetření, v případě požadavku pouze na banking stačí strana 1.