

Zdravotnická laboratoř č. 8213 akreditovaná ČIA dle normy ČSN EN ISO 15189 : 2013


SEKCE SCREENINGU GENETICKÝCH ONEMOCNĚNÍ

tel. laboratoř: 532234715, 532234716

Žádanka k molekulárně genetickému vyšetření

Identifikační údaje pacienta					
Jméno a příjmení				Pohlaví <input type="checkbox"/> žena	Pojišťovna
Číslo pojištěnce		Datum narození		<input type="checkbox"/> muž	Diagnóza
Adresa					Datum

Genealogie

Vztah k probandovi	Jméno probanda (pokud se liší od vyšetřovaného)	Ostatní členové rodiny
Solitární výskyt ano/ne		

Biologický materiál – primární vzorek

Periferní krev v EDTA	Tkáň po odběru zamražená	Plodová voda	DNA	RNA	odebral:
Periferní krev v PAXgene Blood RNA tube	FTA/Guthrieho karta Bukální stěr	Kultivované amniocyty	Choriové klky	jiné	datum odběru: čas odběru:

Nabízená vyšetření:

akreditované metody jsou označeny *)
metody akreditované v režimu flexibility jsou označeny **E**
metody vyznačené # mohou být požadovány pouze lékaři odbornosti 208
metody vyznačené & jsou prováděny pouze za přímou úhrad

Cystická fibróza (gen CFTR)	50 mutací *) # (kit Elucigene CF-EU2v1)	
	12 mutací – cílená detekce	
	sekvenace kódující oblasti	
	MLPA	
Chronická pankreatitida	základní vyšetření (detekce vybraných variant genů <i>PRSS1, SPINK1</i> a <i>CFTR</i>) MLPA - geny <i>SPINK1, PRSS1</i>	
	rozšířené vyšetření (sekvenace kódující oblasti genů <i>PRSS1</i> a <i>SPINK1</i> , MLPA)	
Celiakie	geny <i>DQB1, DQA1, DRB1</i> *)	
Crohnova choroba	gen <i>NOD2/ CARD15</i>	
Deficit MCAD	gen <i>ACADM</i>	
Laktózová intolerance	gen <i>LCT</i> *)	
α - thalasémie β - thalasémie	Varianty α a β globinového lokusu *)	

Hereditární hemoragická teleangiektázie (HHT)	sekvenace kódující oblasti <i>MPS</i> *) # (geny <i>ACVRL1, ENG, SMAD4, GDF2</i> a <i>RASA1</i>)	
	MLPA	
Dysfibrinogenémie	gen pro faktor I	
Prothrombin	gen pro faktor II *)	
Leidenská mutace	gen pro faktor V *)	
Deficit Prokonvertinu	gen pro faktor VII	
Hemofilie A (gen pro faktor VIII)	scoring <i>inv1, inv22</i>	
	sekvenace kódující oblasti	
Hemofilie B	gen pro faktor IX	
von Willebrandova choroba	gen pro faktor <i>vWF</i> *) #	
Deficit Antitrombinu (AT)	gen <i>SERPINC1</i>	
Hereditární hemochromatóza	gen <i>HFE</i> *)	

Retinoblastom	gen <i>RB1</i> *)	
Neurofibromatóza typu 1	gen <i>NF1</i> *) #	
Neurofibromatóza typu 2	gen <i>NF2</i> *) #	
Rasopatie Neurofibromatóza typu 1, Legius s., Noonan s., LEOPARD s., Costello s.	geny: <i>ACTB, ACTG1, BRAF, CBL, FGD1, HRAS, KAT6B, KRAS, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, MRAS, NF1, NRAS, PPP1CB, PTPN11, RAF1, RIT1, RRAS, SHOC2, SOS1, SOS2, SPRED1</i> *) #	
Achondroplazie	gen <i>FGFR3</i> varianta G380R	
Lerri-Weil dyschondrosteóza	gen <i>SHOX</i> *)	
Syndrom fragilního X	gen <i>FMR1</i> *) #	

Delece azoospermatického faktoru	chr. Y - oblasti AZFa, AZFb a AZFc *)	
Určení pohlaví	gen <i>SRY</i> *)	
Určení RhD	gen <i>RhD</i>	
Stanovení zygozity	16 STR markerů	
Hluchota	gen <i>GJB2</i> *) #	
	MLPA – geny <i>STRC, CATSPER2, OTOA</i>	
Blau syndrom	gen <i>NOD2/CARD15</i>	
Cytochrom P450	gen <i>CYP2D6</i>	
	gen <i>CYP2C9</i>	

Neinvazivní prenatální vyšetření z volné fetální DNA získané z mateřské plazmy		
Určení pohlaví	gen <i>SRY</i> *)	
Určení Rh faktoru	gen <i>RhD</i>	
De novo variant test achondroplazie	gen <i>FGFR3</i> varianta G380R	

Molekulárně cytogenetická vyšetření		
Aneuploidie chromozomů 13, 18, 21, X, Y	QF-PCR *) #	
Aneuploidie chromozomů 13, 15, 16, 18, 21, 22, X, Y	QF-PCR *) #	

Prekoncepční vyšetření		
Základní	Cystická fibróza, Spinální muskulární atrofie, Fragilní X, Nesyndromová ztráta sluchu (Conexin 26), Phenylketonurie Leidenská mutace, Prothrombinová mutace, MTHFR, PAI-I (<i>SERPINE</i>), <i>ANXA5</i> (M2 Haplotyp)	
Rozšířené	Základní Folikulostimulační receptor <i>FSHR</i> (c.-29G>A, c.2039G>A), Luteinizační-choriogonadotropní receptor <i>LHCGR</i> (ins18LQ, c.872A>G), Luteinizační hormon <i>LHB</i> (c.82T>C, c.104T>C), <i>HSPA4L</i> (c.1578+135A>G), <i>HLA-G</i> 14bp indel, delece <i>AZF</i> , Androgenní receptor	
Široké	Celoexomové sekvenování s virtuálním panelem genů &	

Bankování		
Cílená detekce varianty (scoring):		
Jiné/Poznámky:		

Podrobné informace o vyšetřovacích postupech a podmínkách vyšetření jsou uvedeny v laboratorní příručce dostupné na webových stránkách FN Brno.
Prosíme o přiložení kopie vyplněného **informovaného souhlasu**.

Odbornost	IČP	Vyšetření indikoval: jméno, podpis a razítko lékaře
------------------	------------	------------------------------------------------------------