

ŽÁDANKA K MOLEKULÁRNĚ GENETICKÉMU VYŠETŘENÍ

Pacient:	Kód pojišťovny:										Žadatel:	Odbornost:																												
Číslo pojištěnce:											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:										Účel vyšetření:																														
<input type="checkbox"/> periferní krev (odběr do EDTA)										<input type="checkbox"/> určení/potvrzení diagnózy																														
<input type="checkbox"/> izolovaná DNA										<input type="checkbox"/> jiný																														
<input type="checkbox"/> jiný:										<input type="checkbox"/> zjištění přenašečství u rodinného příslušníka probanda																														
<input type="checkbox"/> jiný:										<input type="checkbox"/> zjištění přenašečství u partnera probanda																														
<ul style="list-style-type: none"> Vždy nutno dodat informovaný souhlas pacienta s vyšetřením. Požadované vyšetření specifikujte na druhé straně žádanky. Není-li uvedeno jinak, mohou být vyšetření indikována pouze lékaři odbornosti 208 										Rodné číslo probanda: <table border="1" style="display: inline-table; vertical-align: middle;"> <tr> <td></td><td></td><td></td><td></td><td></td><td></td><td></td><td></td><td></td><td></td><td></td><td></td><td></td><td></td><td></td><td></td><td></td><td></td><td></td><td></td><td></td> </tr> </table>																														
										Familiární mutace:																														
										Gen:																														
Pro potřeby laboratoře (vyplňuje laboratoř):																																								
Datum a čas příjmu vzorku:										Výsledek genetického vyšetření:																														
Přijal:										Datum: _____ Podpis: _____																														
Číslo vzorku v LIS:																																								
Zpracoval (kdo a kdy):																																								
Převzal (kdo a kdy):																																								

PORUCHY METABOLISMU LIPIDŮ

- Familiární deficit APOB; gen *APOB*
- Genotyp *APOE*; alely $\epsilon 2$, $\epsilon 3$, $\epsilon 4$
- NGS analýza genů spojených s familiární hypercholesterolémií (seznam genů uveden na www.cmbgt.cz)**
- NGS analýza genů spojených s hypertriglyceridémiemi (seznam genů uveden na www.cmbgt.cz)**
- NGS analýza genů spojených s dyslipidémií (seznam genů uveden na www.cmbgt.cz)**
- Vyšetření dalších genů spojených s problematikou aterosklerózy (po předchozí domluvě):

JINÁ ONEMOCNĚNÍ

- Onemocnění nezařazené v souboru standardně diagnostikovaných (po předchozí konzultaci):**

NEONKOLOGICKÁ HEMATOLOGIE

- Hereditární hemoragická teleangiektázie (HHT)
 - Sekvence panelu genů (seznam uveden na www.cmbgt.cz)
 - MLPA
- Poruchy faktoru F1; geny *FGA*, *FGB*, *FGG*
- Prothrombin; gen *F2*
 - varianta 20210G>A (c.*97G>A)^a
 - sekvence kódující oblasti
- Deficit faktoru FV; gen *F5*
 - varianta 1691G>A (c.1601G>A)^a
 - sekvence kódující oblasti
- Deficit prokonvertinu; gen *F7*
- Hemofilie A; gen *F8*
 - scoring inv1, inv22
 - sekvence kódující oblasti
 - MLPA
- Hemofilie B; gen *F9*
- von Willebrandova choroba; gen *VWF*
- Deficit antitrombinu; gen *SERPINC1*
- Hereditární hemochromatóza; gen *HFE* (varianty H63D, S65C, C282Y)^b
- Thalasémie (vybrané varianty α a β globinového lokusu)
- NGS analýza genů spojených s poruchami krevní srážlivosti (seznam genů uveden na www.cmbgt.cz)**

Možnost indikace dalšími odbornostmi (mimo odb. 208)

^a odb. 101, 128 - pracoviště hemodialýzy, 202, 209 a 210 v rámci PZS se statutem vysoce specializovaného cerebrovaskulárního a iktového centra, 603

^b odb. 101, 202