


**Sekce screeningu genetických onemocnění**

Tel: 532 234 715

**Žádanka k molekulárně genetickému vyšetření**

Identifikační údaje pacienta					
Jméno a příjmení				Pohlaví <input type="checkbox"/> žena <input type="checkbox"/> muž	Pojišťovna
Číslo pojištěnce	Datum narození				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 **F**
- metody vyznačené **#** mohou být požadovány pouze lékaři odbornosti 208

**Onemocnění dýchací a trávicí soustavy**

Cystická fibróza (gen CFTR)	50 mutací – kit Elucigene CF-EU2v1 *) #
	12 nejčastějších mutací
	scanning kódující oblasti
	MLPA
Hereditární pankreatitida	MLPA - geny SPINK1, PRSS1
	gen CFTR (12 mutací)
	gen SPINK1
	gen PRSS1
Celiakie	geny DQB1, DQA1, DRB1 *)
Crohnova choroba	gen NOD2/ CARD15
Deficience lipoproteinové lipázy	gen LPL
Deficit MCAD	gen ACADM
Laktózová intolerance	gen LCT <b>F</b>

**Hematologická onemocnění**

Hereditární hemoragická teleangiektázie (HHT)	MLPA
	scanning kódující oblasti MPS (geny ACVRL1, ENG, SMAD4, GDF2 a RASA1 *) #
Dysfibrinogenémie	geny 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 inv1, inv22
	scanning kódující oblasti
Hemofilie B	gen pro faktor IX
von Willebrandova choroba	gen pro faktor vWF *) #
Deficit Antitrombinu (AT)	gen SERPINC1
Hereditární hemochromatóza	gen HFE *)

**Onkologická vyšetření**

Retinoblastom	gen RB1 *)	
Neurofibromatóza typu 1	gen NF1 *) #	
Neurofibromatóza typu 2	gen NF2 *) #	
Rhabdoid predispoziční syndrom	gen SMARCB1/INI 1	
Nijmegen breakage syndrom	gen NBN	
Receptor fibroblastového růstového faktoru 4	gen FGFR4	
Analýza exprese onkologických markerů	markery TH, PHOX2b, PGP9.5	
Synoviální sarkom	detekce exprese fúzního genu SYT/SSX 1,2	

**Kanálopatie**

Syndrom dlouhého QT intervalu	Majoritní geny: KCNQ1, KCNH2, SCN5A *) #	
	Minoritní geny: AKAP9, CACNA1C, CALM1, CALM2, CAV3, KCNE1, KCNE2, KCNJ5, SCN4B, SNTA1 *) #	
Katecholaminergní polymorfni ventrikulární tachykardie (CPVT)	geny RYR2, CASQ2 *) #	
Arytmogenní syndromy	Panel 54 genů *) # (informace v laboratorní příručce)	
Maligní hypertermie	hot-spots oblasti genů RYR1 a CACNA1S	

**Onemocnění pojivové tkáně**

Duchennova svalová dystrofie	MLPA - gen DMD *)	
Myotonická dystrofie typu 1	gen MD1 *)	
Spinální svalová atrofie	geny SMN1, SMN2 *)	
Lerri-Weil dyschondrosteóza	gen SHOX *)	
Syndrom fragilního X	gen FMR1 *) #	
Achondroplazie	gen FGFR3	

**ostatní**

Delece azoospermatického faktoru	gen AZF *)	
Určení pohlaví	gen SRY *)	
Určení RhD	gen RhD	
Hluchota	gen GJB2 *) #	
	MLPA - geny STRC, CATSPER2, OTOA	
Brain-derived neurotrophic factor	gen BDNF	
Blau syndrom	gen NOD2/CARD15	
Cytochrom P450	gen CYP2D6	

**Molekulárně cytogenetická vyšetření**

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

MLPA mikrolelece, DiG	P245, P297, P250 *)	
MLPA jiné	P188, P036, P070, ME030	
array CGH	array CGH *)	
qPCR	ověření nálezu array CGH	

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

Odbornost	IČP	Vyšetření indikoval: jméno, podpis a razítko lékaře

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**.