

Žádost o molekulárně genetické vyšetření

Jméno a příjmení:

Rodné číslo: Pojišťovna:

Adresa * Telefon *

Materiál: periferní krev (v EDTA) plodová voda kultivované amniocyty DNA
 jiný

Základní diagnóza: Datum odběru:

Ostatní diagnózy: Poznámka:

* nepovinné údaje

Požadované vyšetření:

- Cystická fibróza:** vyšetření **20 mutací** v CFTR genu
 vyšetření **36 mutací + Tn** varianty **IVS8** v CFTR genu
- Mikrodelece** na dlouhém raménku Y chromozomu
- Hereditární hemochromatóza** - vyšetření 3 mutací v **HFE** genu (C282Y, H63D, S65C)
- Wilsonova choroba** - vyšetření 4 mutací v genu pro **ATP7B** (H1069Q, R778G, W779X, 3400delC)
- Gilbertův syndrom** - stanovení genotypu A(TA)₇TAA v promotoru genu **UGT1A1**
- Smith-Lemli-Opitz syndrom** - vyšetření 10 mutací v **DHCR7** genu (L109P, W151X, L157P, V326L, R352Q, C380Y, R404C, G410S, R446Q, IVS8-1G>C)
- Celiakální sprue** - určení HLA alel II. třídy: **DQA1*0501, DQB1*0201/202, DRB1*04**
- Laktózová intolerance** - vyšetření 2 sekvenčních variant před **LCT** genem (-13910T>C, -22018A>G)
- Hereditární fruktózová intolerance** - vyšetření 4 mutací v **AldoB** genu (del4E4, A149P, A174D, N334K)
- Crohnova choroba** - vyšetření 3 mutací v **NOD2/CARD15** genu (R702W, G908R, 1007fs)
- Trombofilní mutace:** 4 mutace: **Faktor V** (Leiden), **Faktor II** (G20210A), **MTHFR** (C677T, A1298C)
 12 sekvenčních variant asociovaných se vznikem kardiovaskulárních onemocnění:
Faktor V (Leiden, H1299R), **Faktor II** (G20210A), **MTHFR** (C677T, A1298C), **PAI -1** (4G/5G), **ACE** (I/D), **Faktor XIII** (V34L), **β-fibrinogen** (-455G>A), **GPIIIa** (L33P), **Apo B** (R3500Q), **Apo E2/E3/E4**
- CGH - Komparativní genomová hybridizace**
- ** Průkaz fúzního genu BCR-ABL**
- ** Průkaz HPV DNA**
- Průkaz mutace V617F v JAK2 genu**
- Izolace DNA** a její zaslání na vyšetření:
na specializované pracoviště:

Odesílající lékař:

Jméno lékaře:

Adresa:

IČZ, odbornost:

Telefon, Fax:

E-mail:

Odběr krve k vyšetření lidské DNA byl proveden s informovaným souhlasem pacienta.
Souhlas je založen v lékařské dokumentaci pacienta.

Razítko a podpis lékaře

Podmínky odběru a transportu vzorků:

- 5 ml venózní krve odebrané do EDTA, řádně označené štítkem, přiložená žádanka

- bez nutnosti chlazení, dopravit do laboratoře do 72 hod. od odběru

** - speciální podmínky pro odběr materiálu, popř. speciální odběrové soustavy (před odběrem kontaktovat laboratoř)

Případy, kdy vzorek bude odmítnut a nebude dále zpracováván:

- ne zcela jasná identifikace vzorku (např.: nečitelné označení zkumavek se vzorky, nepřítomnost identifikačního štítku, nepřiložená žádanka)

CGB laboratoř spol. s r.o.

Přijem vzorku CGB laboratoří spol. s r. o.: (datum + podpis)