



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		FTA/Guthrieho karta		Kultivované amniocyty		Choriové klky		jiné		datum odběru:
Blood RNA tube		Bukální stěr								čas odběru:

Požadované vyšetření - akreditované metody jsou označeny *)

Cystická fibróza (gen <i>CFTR</i>)	CF EU 50 mt *)	Neurofibromatóza typu 1 (geny <i>NF1</i> , <i>SPRED1</i>)	MLPA	
	scoring 12 mt: F508del; CFTRdele 2,3 (21kb); G551D; N1303K; G542X; 3849+10kbC>T; 1898+1G>A; R347P; 2143delT; W1282X; R117H; D1152H		scanning kódující oblasti metodou MPS *)	
	scanning kódující oblasti		Neurofibromatóza typu 2 (gen <i>NF2</i>)	scanning kódující oblasti
	IVS8polyT		Syndrom dlouhého QT intervalu	geny <i>KCNQ1</i> , <i>KCNH2</i> , <i>SCN5A</i> : scanning kódujících oblastí metodou MPS *) minoritní geny po konzultaci s arytmiickým týmem FN Brno
Chronická pankreatitida	gen <i>CFTR</i> : viz cystická fibróza	CPVT (catecholaminergní polym. kom. tachykardie)	geny <i>CASQ2</i> , <i>RYR2</i> : scanning kódující oblasti metodou MPS *)	
	gen <i>SPINK1</i> : N34S, c.194+2T>C	Maligní hypertermie	gen <i>RYR1</i> : scoring kauzálních mutací	
	gen <i>PRSS1</i> : A16V, N29I, R116C, R122H	Faktor II - Prothrombin	scoring: c. 20210G>A *)	
Duchennova svalová dystrofie (gen <i>DMD</i>)	MLPA *)	Faktor V - Leiden	scoring: p. R506Q *)	
	scanning kódující oblasti	Faktor VIII - Hemofilie A	inverze i22 a i1 scanning kódující oblasti	
Spinální muskulární atrofie	gen <i>SMN1</i> : MLPA *)	Faktor IX - Hemofilie B	scanning kódující oblasti	
Myotonická dystrofie 1	gen <i>MDY1</i> : detekce expanze (CTG)n *)	vonWillebrandova choroba	scanning genu <i>VWF</i>	
Syndrom fragilního X	gen <i>FMR1</i> : detekce expanze (CGG)n *)	Hereditární hemoragická teleangiectázie	geny <i>ACVRL1</i> , <i>ENG</i> : scanning kódující oblasti	
Lerri-Weil dyschondrosteóza	gen <i>SHOX</i> : MLPA *)	Kongenitální adrenální hyperplázie	scoring variant genu <i>CYP21A2</i> *)	
Určení pohlaví	gen <i>SRY</i> *)	Connexin 26	gen <i>GJB2</i> : scanning kódující oblasti *)	
Azoospermie	gen <i>AZF</i> *)	Cytochrom P450	gen <i>CYP2D6</i> : detekce variant 3*,4*,5*	
Achondroplazie	gen <i>FGFR3</i>	Celiakie	HLA genotypizace *)	
Synoviální sarkom	SYT/SSX1; SYT/SSX2	Crohnova choroba	gen <i>NOD2</i> : scoring R702W, G908R, 3020insC	
Retinoblastom	gen <i>RB1</i> : mutační analýza *)	Hereditární hemochromatóza	gen <i>HFE</i> : C282Y, H63D, S65C *)	
Rhabdoid predispoziční syndrom	gen <i>SMARCB1/INI1</i> : scanning kódující oblasti	Laktózová a hereditární fruktózová intolerance	gen <i>LCT</i> : -13910 T/C a -22018 A/G gen <i>AldoB</i> : del4E4, A149P, A174D, N334K *)	
Aneuploidie chr. 13,18,21,X,Y	QF PCR *)	Scoring v genu:	Varianta:	
Aneuploidie chr. 13,15,16,18, 21,22,X,Y	QF PCR *)	Jiné:		
MLPA mikrodelece, DiG	P245, P297, P250 *)	Bankování		
MLPA jiné	P188, P036, P070, ME030			
array CGH	array CGH *)			
qPCR	ověření nálezu arrayCGH			

Prosím, přiložte kopii informovaného souhlasu.

Odbornost	IČP	Vyšetření indikoval: jméno, podpis a razítko lékaře