

## Laboratoře Oddělení lékařské genetiky

Zdravotnická laboratoř č.8207 akreditovaná ČIA dle normy ČSN EN ISO 15189 : 2013  
tel. laboratoř: 532234715 (4716)

### Žádanka k molekulárně genetickému vyšetření

Identifikační údaje pacienta							
Jméno a příjmení					Pojišťovna		
Číslo pojištění		Pohlaví <input type="checkbox"/> žena <input type="checkbox"/> muž			Diagnóza		
Datum narození					Datum		
Adresa							
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		FTA/Guthrieho karta Bukální stěr		Kultivované amniocyty		Choriové klky jiné datum odběru: čas odběru:	

### Požadované vyšetření

Akreditované metody jsou označeny \*)

Cystická fibróza gen CFTR	F508del, G542X, G551D, R553X, CFTRdele2,3(21kb), N1303K		Maligní hypertermie gen RYR1	scoring kauzálních mutací
	F508del, G542X, G551D, R553X, CFTRdele2,3(21kb), N1303K, R117H		Polymorfni ventrikulární tachykardie gen RYR2	scanning hot spot oblastí
	50 mutací *)		Neurofibromatóza typu 1	MLPA
	scoring mutace.....			scanning kódující oblasti
	scanning kódující oblasti		Neurofibromatóza typu 2	scanning kódující oblasti
	IVS8polyT		Syndrom dlouhého QT intervalu geny KCNQ1, KCNH2, KCNE1	scanning kódující oblastí
<b>Chronická pankreatitida</b>			Crohnova choroba gen NOD2	scoring R702W, G908R, 3020insC
gen CFTR	viz cystická fibróza		Interleukin promotor IL28B	detekce varianty -3176C/T
gen SPINK1	N34S, L14P, P55S, 53C>T		gen INI1	mutační analýza
	scanning kódující oblasti		Retinoblastom gen Rb1	mutační analýza *)
gen PRSS1	R122H, K23R, N29I		gen p53	mutační analýza
	scanning kódující oblasti		Aneuploidie chr. 13, 18, 21, X, Y	QF PCR *)
Myotonická dystrofie 1 gen MDY1	detekce expanze (CTG)n		Aneuploidie chr. 13,15,16,18, 21,22, X, Y	QF PCR *)
Syndrom fragilního X gen FMR1	detekce expanze (CGG)n		Achondroplazie	gen FGFR3
Duchennova svalová dystrofie	MLPA *)		Cytochrom P450 gen CYP2D6	scanning kódující oblasti
	mutační analýza		Synoviální sarkom	SYT/SSX1 SYT/SSX2
Hemofilie A gen pro faktor VIII	inverze i22		Hereditární hemoragická teleangiektázie geny ACVRL1, ENG	mutační analýza
	mutační analýza			MLPA
Azoospermie	delece AZF a, b, c *)		Spinální muskulární atrofie	MLPA SMN1 gen
Určení pohlaví	SRY *)		Lerri-Weil dyschondrosteóza	MLPA SHOX gen
Connexin 26 gen GJB2	scanning kódující oblasti		Celiakie	HLA genotypizace
array CGH			MLPA mikrodelece	P245 A2, P297 B1
MLPA VCC	P250, P311, P234		MLPA 22q13.3	P188
MLPA subtelomery	P036, P070		Jiné	
Bankování				

Odbornost	IČP	Vyšetření indikoval: jméno, podpis a razítko lékaře

Prosím, přiložte kopii informovaného souhlasu.