

ŽÁDANKA NA VYŠETŘENÍ GENETIKA

AeskuLab

AeskuLab k.s.
AeskuLab Brno

Laboratoř
forenzní a lékařské genetiky

Pracoviště:
Škrobárenská 502/1, 617 00 Brno
tel.: 515 511 460

www.aeskulab.cz

Pacient:

Pohlaví: M Ž **STATIM**

Číslo pojištění:

_____ / _____

Zdrav. poj.:

Správně:
Chybně:

Datum narození:

____.____.____

Diagnózy:

Samoplátce:

Výkon osvobozený od DPH*:

Bydliště pacienta:

Razítko / Jméno a podpis lékaře / IČP / Odbornost:

Proband:

Příbuzný probanda:

Dárce:

Odběr provedl:

Datum:

Čas:

Typ vzorku:

<input type="radio"/> nesrážlivá krev (EDTA)	<input type="radio"/> tkáň
<input type="radio"/> izolovaná DNA	<input type="radio"/> parafinový bloček (FFPE)
<input type="radio"/> plodová voda	<input type="radio"/> jiný biologický materiál
<input type="radio"/> bukální stěr/výtěr
<input type="radio"/> krevní skvrna

PREDISPOZICE K ŽILNÍM TROMBÓZÁM A ATEROSKLERÓZE

<input type="radio"/> Faktor II (G20210A)
<input type="radio"/> Faktor V Leiden (G1691A)
<input type="radio"/> Faktor XIII (V34L)
<input type="radio"/> Faktor V R2 (H1299R)
<input type="radio"/> PAI-1 (4G/5G)
<input type="radio"/> MTHFR (C677T, A1298C) není hrazeno z veřejného zdravotního pojištění
<input type="radio"/> β-fibrinogen (~455G>A) – zvýšené riziko infarktu myokardu a ischemické mozkové příhody
<input type="radio"/> ApoB (R3500Q) – familiární hypercholesterolemie a zvýšené riziko aterosklerózy
<input type="radio"/> ApoE (E2/E3/E4) – zvýšené riziko Alzheimerovy choroby a časného infarktu myokardu
<input type="radio"/> Glykoprotein GPIa (C807T) – zvýšené riziko infarktu myokardu a ischemické mozkové příhody
<input type="radio"/> Glykoprotein GPIIb3a (L33P) – trombocytopenie, rizikový faktor časného infarktu myokardu a mozkové příhody
<input type="radio"/> ACE (Ins/Del) – predispozice k hypertenzi
<input type="radio"/> LTA (C804A) – silně prozánětlivý faktor spojen s koronárními onemocněními

FARMAKOGENETIKA

<input type="radio"/> Metabolismus Thiopurinů – stanovení genotypu ovlivňujícího metabolismus thiopurinů (mutace G238C, G460A, A719G v genu TPMT)
<input type="radio"/> Metabolismus Warfarinu – stanovení genotypu ovlivňujícího dávkování warfarinu (polymorfismy v cytochromu P450 CYP2C9 a VKORC1)
<input type="radio"/> Toxicita Irinotecanu (gen UGT1A1)

ONKOHEMATOLOGIE

Odebrat min. 6 ml krve. Krev uložit při teplotě do 8 °C bezprostředně po odběru. Klinický materiál odeslat co nejdříve do laboratoře.

<input type="radio"/> JAK2 – polycytemia vera (mutace V617F v genu Janus tyrozin kináza 2)
<input type="radio"/> JAK2 exon 12 – polycytemia vera (mutace v exonu 12 v genu Janus tyrozin kináza 2)
<input type="radio"/> Stanovení fúzního genu BCR-ABL – Ph1 chromozom (přestavby M bcr, m bcr a μ bcr)
<input type="radio"/> Calreticulin – myeloproliferativní neoplazie (indel mutace v exonu 9 v genu CALR)
<input type="radio"/> MPL – myeloproliferativní neoplazie (mutace v exonu 10 genu MPL vč. W515K a W515L)
<input type="radio"/> Myeloidní panel – DNA (vyšetření nejčastějších somatických mutací v DNA u pacientů s AML, MDS, MPN, CML, aj.)
<input type="radio"/> Myeloidní panel – RNA (vyšetření nejčastějších genových fúzí a abnormální exprese u pacientů s AML, MDS, MPN, CML, aj.)

DALŠÍ POŽADAVKY a POZNÁMKY:

VYPLŇUJE LABORATOŘ

Kód vzorku:

Datum a čas přijetí vzorku:

Přijal:

GENETICKY PODMÍNĚNÁ ONEMOCNĚNÍ

<input type="radio"/> Cystická fibróza (68 nejčastějších mutací včetně poly T a polyTG v genu CFTR)
<input type="radio"/> Delece AZF na chromozómu Y (AZFa,b,c)
<input type="radio"/> Spinální muskulární atrofie (delece/duplikace exonů 7 a 8 v genech SMN1 a SMN2)
<input type="radio"/> Fragilní X (stanovení počtu CGG repetice v promotoru genu FMR1)
<input type="radio"/> Prelinguální hluchota – vrozená nesyndromová ztráta sluchu (všechny mutace v kódující sekvenci a intronová mutace c.IVS1-1G>A genu GJB2)
<input type="radio"/> Bechtěrevova nemoc – ankylozující spondylitida (přítomnost alely HLA-B*27 a současná diskriminace neasociovaných alel B*27:06/09 s onemocněním)
<input type="radio"/> Osteoporóza (přítomnost predispozičních alel v genech VDR a COL1A1)
<input type="radio"/> Revmatoidní artritida (průkaz sdíleného epitopu u všech známých HLA-DRB1 alel a rozlišení homozygotů a heterozygotů)
<input type="radio"/> Narkolepsie (haplotyp DRB1*1501 – DQA1*0102 – DQB1*0602)
<input type="radio"/> Celiakie – predispozice k abnormální imunitní odpovědi na lepek (DQA1, DQB1, serologické ekvivalenty DQ2 a DQ8)
<input type="radio"/> Laktózová intolerance (mutace v genu LCT -13910C>T, -22018G>A)
<input type="radio"/> Fruktózová intolerance (mutace A149P, A174D, N334K a delece del4E4 v genu pro aldolasu B)
<input type="radio"/> Histaminová intolerance (vyšetření 4 variant v genu pro DAO asociovaných s její sníženou produkcí a aktivitou)
<input type="radio"/> Chronická pankreatitida (vyhledávání nejčastějších mutací v exonech 2 a 3 genu PRSS1 a exonu 3 genu SPINK1)
<input type="radio"/> Chronická pankreatitida – analýzy genu CFTR (68 nejčastějších mutací v genu CFTR vč. polyT a polyTG)
<input type="radio"/> Chronická pankreatitida (detekce delecí/duplikací v genech PRSS1 a SPINK1)
<input type="radio"/> Diabetes mellitus typu 1 (detekce asociovaných haplotypů HLA-DR3/DQB1*02:01 nebo DR4/DQB1*03:02)
<input type="radio"/> Crohnova choroba (mutace R702W, G908R, 3020insC v genu NOD2/CARD15)
<input type="radio"/> KREC/TREC (vyšetření primárních imunodeficiencí – SCID a XLA) Požadovaný materiál: nesrážlivá krev nebo terčik z Guthrieho karty
<input type="radio"/> Astma (mutace R16G a Q27E v genu ADRB2)
<input type="radio"/> Sklerodermie (mutace -945 C>G v genu CTGF)
<input type="radio"/> Psoriáza – Lupénka (genetická predispozice HLA-C*06)
<input type="radio"/> Androgenní alopecie (vyšetření 5 predispozičních variant v genech EDA2R a AR)
<input type="radio"/> HLA typizace (typizace lokusů HLA-A, HLA-B a HLA-DR)
<input type="radio"/> Rezistence vůči viru HIV (mutace chemokinového receptoru CCR5)
<input type="radio"/> α-1 antitrypsin (mutace PI*S = E288V a PI*Z = E366K v genu SERPINA1)
<input type="radio"/> Gilbertův syndrom – chronická nekonjugovaná hyperbilirubémie (inzerce nukleotidů TA v promotoru genu UGT1A1; detekce alely UGT1A1*28)
<input type="radio"/> Hemochromatóza – porucha metabolismu železa (mutace C282Y, H63D, S65C v genu HFE)
<input type="radio"/> alfa-talasémie (detekce 21 mutací v genech HBA1 a HBA2)
<input type="radio"/> beta-talasémie (detekce 22 mutací v genu HBB)
<input type="radio"/> Metabolismus mědi – nejčastější mutace (mutace v exonech 3, 8, 14, 15 a 17 genu ATP7B)

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

Pacient souhlasí: s uložením vzorku pro další analýzu
 s uložením a anonymním využitím DNA k lékařskému výzkumu

ŽÁDANKA NA VYŠETŘENÍ GENETIKA

AeskuLab

AeskuLab k.s.

AeskuLab Brno

Laboratoř
forenzí a lékařské genetiky

Pracoviště:
Škrobárenská 502/1, 617 00 Brno
tel.: 515 511 460

www.aeskulab.cz

Pacient:

Pohlaví: M Ž

STATIM

Číslo pojištění:

Zdrav. poj.:

Správně:

Chybně:

Datum narození:

Diagnózy:

Samoplátce:

Výkon osvobozený od DPH*:

Bydliště pacienta:

Razítko / Jméno a podpis lékaře / IČP / Odbornost:

Proband:

Příbuzný probanda:

Dárce:

Odběr provedl:

Datum:

Čas:

Typ vzorku:

<input type="radio"/> nesrážlivá krev (EDTA)	<input type="radio"/> tkáň
<input type="radio"/> izolovaná DNA	<input type="radio"/> parafinový bloček (FFPE)
<input type="radio"/> plodová voda	<input type="radio"/> jiný biologický materiál
<input type="radio"/> bukalní stěr/výtěr
<input type="radio"/> krevní skvrna

VYPLŇUJE LABORATOŘ

Kód vzorku:

Datum a čas přijetí vzorku:

Přijal: _____

DĚDIČNÁ NÁDOROVÁ ONEMOCNĚNÍ

Zašlete, prosím, dva nezávislé odběry pro případné ověření pozitivního výsledku.

<input type="radio"/> Karcinom prsu, vaječníků a prostaty (NGS) – geny BRCA1 a BRCA2 – analýza celých genů, jejich kódujících oblastí a míst sestřihu
<input type="radio"/> Karcinom prsu, vaječníků a prostaty (MLPA) – geny BRCA1 a BRCA2 – vyšetření velkých genových přestaveb
<input type="radio"/> Karcinom prsu a vaječníků – rozšířený NGS panel 21 genů (analýza celých genů, jejich kódujících oblastí a míst sestřihu: ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CDK12, FAM175A, FANCD2, CHEK2, MRE11, MSH6, NBN, PALB2, PMS2, RAD51B, RAD54L, TP53, RAD50, RAD51C, RAD51D)
<input type="radio"/> Karcinom prostaty – rozšířený NGS panel 26 genů (analýza celých genů, jejich kódujících oblastí a míst sestřihu: AKT1, APC, AR, ATM, BRAF, BRCA1, BRCA2, CDH1, CDK12, CTNNB1, HOXB13, CHEK2, IDH1, KRAS, MED12, MLH1, MSH2, MSH6, MYC, PIK3CA, PIK3R1, PMS2, PTEN, RB1, SPOP, TP53)

<input type="radio"/> Kolorektální karcinom a karcinom pankreatu – NGS panel 13 genů (analýza celých genů, jejich kódujících oblastí a míst sestřihu: APC, BRAF, CTNNB1, KRAS, MLH1, MSH2, MSH6, MYC, PIK3CA, PMS2, PTEN, STK11, TP53)
<input type="radio"/> Nádorové syndromy – NGS panel 50 genů (analýza celých genů, jejich kódujících oblastí a míst sestřihu: AKT1, APC, AR, ATM, ATR, BARD1, BLM, BRAF, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CDK12, CTNNB1, EPCAM, FAM175A, FANCD2, GATA3, GEN1, HOXB13, CHEK2, IDH1, KRAS, MED12, MLH1, MRE11, MSH2, MSH6, MUTYH, MYC, NBN, NF1, PALB2, PIK3CA, PIK3R1, PMS2, PTEN, RAD50, RAD51B, RAD51C, RAD51D, RAD54L, RB1, RET, SPOP, STK11, TP53, VHL, WT1, XRCC2)
<input type="radio"/> Ověření konkrétní varianty – uveďte referenční sekvenci dle hg19, symbol genu a přesný zápis varianty dle HGVS (např. NM_007294.4(BRCA1):c.3748G>T): _____

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

Pacient souhlasí: s uložením vzorku pro další analýzu

s uložením a anonymním využitím DNA k lékařskému výzkumu