

Příjmení:

Jméno:

Číslo pojištěnce: / Datum narození: . .

Bydliště:

Plátce: M Ž Diagnózy:

Odběr provedl: Datum: Čas:

Proband: Příbuzný probanda: Dárce:

Správně Chybně

Razítko, jméno a podpis lékaře, odbornost, IČP

Samoplátce: Hotově Kartou

Způsob úhrady: úhrada na OM faktura lékaři výkon podléhající DPH**

Typ vzorku			
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"/>	krevní skvrna	<input type="radio"/>
bukální stěr/výtěr	<input type="radio"/>		

VYPLŇUJE LABORATOŘ

Kód vzorku:

Datum a čas přijetí vzorku:

Přijal:

PREDISPOZICE K ŽILNÍM TROMBÓZÁM A ATEROSKLERÓZE

Faktor II Protrombin (G20210A)

Faktor V Leiden (G1691A)

Faktor V R2 (H1299R)

Faktor XIII (V34L)

PAI-1 (4G/5G)

MTHFR (C677T, A1298C) není hrazeno z veřejného zdravotního pojištění

β-fibrinogen (-455G>A) – zvýšené riziko infarktu myokardu a ischemické mozkové příhody

ApoB (R3500Q) – familiární hypercholesterolemie a zvýšené riziko aterosklerózy

ApoE (E2/E3/E4) – zvýšené riziko Alzheimerovy choroby a časného infarktu myokardu

Glykoprotein GPIa (C807T) – zvýšené riziko infarktu myokardu a ischemické mozkové příhody

Glykoprotein GPIIa (L33P) – trombocytopenie, rizikový faktor časného infarktu myokardu a mozkové příhody

ACE (Ins/Del) – predispozice k hypertenzi

LTA (C804A) – silně prozánětlivý faktor spojen s koronárními onemocněními

Celiakie – predispozice k abnormální imunitní odpovědi na lepek (DQA1, DQB1, serologické ekvivalenty DQ2 a DQ8)

Laktózová intolerance (mutace v genu LCT -13910C>T, -22018G>A)

Histaminová intolerance (vyšetření 4 variant v genu pro DAO asociovaných s její sníženou produkcí a aktivitou)

Fruktózová intolerance (mutace A149P, A174D, N334K a delece del4E4 v genu pro aldolasu B)

Chronická pankreatitida (vyhledávání nejčastějších mutací v exonech 2 a 3 genu PRSS1 a exonu 3 genu SPINK1)

Chronická pankreatitida – analýzy genu CFTR (68 nejčastějších mutací v genu CFTR vč. polyT a polyTG)

Chronická pankreatitida (detekce delecí/duplikací v genech PRSS1 a SPINK1)

Diabetes mellitus typu 1 (detekce asociovaných haplotypů HLA-DR3/DQB1*02:01 nebo DR4/DQB1*03:02)

Crohnova choroba (mutace R702W, G908R, 3020insC v genu NOD2/CARD15)

Astma (mutace R16G a Q27E v genu ADRB2)

Sklerodermie (mutace -945 C>G v genu CTGF)

Psoriáza – Lupénka (genetická predispozice HLA-C*06)

Androgenní alopecie (vyšetření 5 predispozičních variant v genech EDA2R a AR)

HLA typizace (typizace lokusů HLA-A, HLA-B a HLA-DR)

Rezistence vůči viru HIV (mutace chemokinového receptoru CCR5)

α-1 antitrypsin (mutace Pi*S = E288V a Pi*Z = E366K v genu SERPINA1)

Gilbertův syndrom – chronická nekonjugovaná hyperbilirubémie (inzerce nukleotidů TA v promotoru genu UGT1A1; detekce alely UGT1A1*28)

Hemochromatóza – porucha metabolismu železa (mutace C282Y, H63D, S65C v genu HFE)

alfa-talasémie (detekce 21 mutací v genech HBA1 a HBA2)

beta-talasémie (detekce 22 mutací v genu HBB)

Metabolismus mědi – nejčastější mutace (mutace v exonech 3, 8, 14, 15 a 17 genu ATP7B)

GENETICKY PODMÍNĚNÁ ONEMOCNĚNÍ

Cystická fibróza (68 nejčastějších mutací včetně polyT a polyTG v genu CFTR)

Delece AZF na chromozómu Y (AZFa,b,c)

Spinální muskulární atrofie (delece/duplikace exonů 7 a 8 v genech SMN1 a SMN2)

Fragilní X (stanovení počtu CGG repetice v promotoru genu FMR1)

Prelinguální hluchota – vrozená nesyndromová ztráta sluchu (všechny mutace v kódující sekvenci a intronová mutace c.IVS1-1G>A genu GJB2)

Bechtěrevova nemoc – ankylozující spondylitida (přítomnost alely HLA-B*27 a současná diskriminace neasociovaných alel B*27:06/09 s onemocněním)

Osteoporóza (přítomnost predispozičních alel v genech VDR a COL1A1)

Revmatoidní artritida (průkaz sdíleného epitopu u všech známých HLA-DRB1 alel a rozlišení homozygotů a heterozygotů)

Narkolepsie (průkaz predispozičního haplotypu DRB1*1501 – DQA1*0102 – DQB1*0602)

KREC/TREC (vyšetření primárních imunodeficiencí – SCID a XLA)

Požadovaný materiál: nesrážlivá krev (EDTA) nebo terčík z Guthrieho karty

FARMAKOGENETIKA

Metabolismus Thiopurinů – stanovení genotypu ovlivňujícího metabolismus thiopurinů (mutace G238C, G460A, A719G v genu TPMT)

Metabolismus Warfarinu – stanovení genotypu ovlivňujícího dávkování warfarinu (polymorfismy v cytochromu P450 CYP2C9 a VKORC1)

Toxicita Irinotecan (gen UGT1A1)

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

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

DĚDIČNÁ NÁDOROVÁ ONEMOCNĚNÍ

Zašlete, prosím, dva nezávislé odběry nesrážlivé krve (EDTA),
pro případné ověření pozitivního výsledku.

Karcinom prsu, vaječníků a prostaty (NGS) – geny BRCA1 a BRCA2

– analýza celých genů, jejich kódujících oblastí a míst sestřihu



Karcinom prsu, vaječníků a prostaty (MLPA) – geny BRCA1 a BRCA2

– vyšetření velkých genových přestaveb



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)



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)



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)



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)



Ověření konkrétní varianty – uveďte referenční sekvenci dle hg19, symbol genu a přesný zápis varianty dle HGVS

(např. NM_007294.4(BRCA1):c.3748G>T):



ONKOHEMATOLOGIE

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

JAK2 – polycytemia vera (mutace V617F v genu Janus tyrozin kináza 2)



JAK2 exon 12 – polycytemia vera (mutace v exonu 12 v genu Janus tyrozin kináza 2)



Stanovení fúzního genu BCR-ABL – Ph1 chromozom (přestavby M bcr, m bcr a μ bcr) – *prosíme o samostatný odběr*



Calreticulin – myeloproliferativní neoplasie (indel mutace v exonu 9 v genu CALR)



MPL – myeloproliferativní neoplasie (mutace v exonu 10 genu MPL vč. W515K a W515L)



Myeloidní panel – DNA (vyšetření nejčastějších somatických mutací v DNA u pacientů s AML, MDS, MPN, CML, aj.)



Myeloidní panel – RNA (vyšetření nejčastějších genových fúzí a abnormální exprese u pacientů s AML, MDS, MPN, CML, aj.)



DALŠÍ POŽADAVKY A POZNÁMKY:

Legenda: *1 Zaškrtnutím tohoto políčka bude k výkonu účtováno DPH.

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

Pacient souhlasí: s uložení vzorku pro další analýzu

s uložení a anonymním využitím DNA k lékařskému výzkumu