

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 DPH¹⁾

Kontakt na pacienta: tel.:

e-mail:

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

VYPLŇUJE LABORATOŘ

Kód vzorku:

Datum a čas přijetí vzorku:

Přijal:

PREDISPOZICE K ŽILNÍM TROMBÓZÁM A ATEROSKLERÓZE	
Faktor II Protrombin (G20210A) <i>Diagnóza: D68.9²</i>	<input type="radio"/>
Faktor V Leiden (G1691A) <i>Diagnóza: D68.9²</i>	<input type="radio"/>
Faktor V R2 (H1299R)	<input type="radio"/>
Faktor XIII (V34L) <i>Diagnóza: D68.9</i>	<input type="radio"/>
PAI-1 (4G/5G) <i>Diagnóza: D68.9</i>	<input type="radio"/>
MTHFR (C677T, A1298C) <i>není hrazeno z veřejného zdravotního pojištění</i>	<input type="radio"/>
β-fibrinogen (-455G>A) – zvýšené riziko infarktu myokardu a ischemické mozkové příhody <i>Diagnóza: D68.9</i>	<input type="radio"/>
ApoB (R3500Q) – familiární hypercholesterolemie a zvýšené riziko aterosklerózy <i>Diagnóza: E78.9</i>	<input type="radio"/>
ApoE (E2/E3/E4) – zvýšené riziko Alzheimerovy choroby a časného infarktu myokardu <i>Diagnóza: E78.9</i>	<input type="radio"/>
Glykoprotein GPIa (C807T) – zvýšené riziko infarktu myokardu a ischemické mozkové příhody	<input type="radio"/>
Glykoprotein GPIIa (L33P) – trombocytopenie, rizikový faktor časného infarktu myokardu a mozkové příhody <i>Diagnóza: D68.9</i>	<input type="radio"/>
ACE (Ins/Del) – predispozice k hypertenzi <i>Diagnóza: Z86.7</i>	<input type="radio"/>
LTA (C804A) – silně prozánětlivý faktor spojen s koronárními onemocněními	<input type="radio"/>

Narkolepsie (průkaz predispozičního haplotypu DRB1*1501 – DQA1*0102 – DQB1*0602)	<input type="radio"/>
KREC/TREC (vyšetření primárních imunodeficiencí – SCID a XLA) <i>Požadovaný materiál: nesrážlivá krev (EDTA) nebo terčik z Guthrieho karty</i>	<input type="radio"/>
Celiakie – predispozice k abnormální imunitní odpovědi na lepek (DQA1, DQB1, serologické ekvivalenty DQ2 a DQ8) <i>Diagnóza: K90.0</i>	<input type="radio"/>
Laktózová intolerance (varianty -13910C>T a -22018G>A v genu LCT) <i>Diagnóza: E73.9²</i>	<input type="radio"/>
Histaminová intolerance (vyšetření 4 variant v genu pro DAO asociovaných s její sníženou produkcí a aktivitou)	<input type="radio"/>
Fruktózová intolerance (varianty A149P, A174D, N334K a delece del4E4 v genu ALDOB)	<input type="radio"/>
Chronická pankreatitida (vyšetření nejčastějších patogenních variant v genech PRSS1 a SPINK1)	<input type="radio"/>
Chronická pankreatitida (68 nejčastějších patogenních variant vč. polyT a polyTG v genu CFTR)	<input type="radio"/>
Chronická pankreatitida (detekce delecí/duplikací v genech PRSS1, SPINK1 a CTRC)	<input type="radio"/>
Crohnova choroba (varianty R702W, G908R, 3020insC v genu NOD2/CARD15)	<input type="radio"/>
Astma (varianty R16G a Q27E v genu ADRB2)	<input type="radio"/>
Sklerodermie (varianta -945C>G v genu CTGF)	<input type="radio"/>
Psoriáza – Lupénka (genetická predispozice HLA-C*06)	<input type="radio"/>
Ichtyóza (nejčastější varianty v genu FLG)	<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 (varianta chemokinového receptoru CCR5)	<input type="radio"/>
α-1 antitrypsin (varianty PI*S = E288V a PI*Z = E366K v genu SERPINA1) <i>Diagnóza: Z87.0²</i>	<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 (varianty C282Y, H63D, S65C v genu HFE) <i>Diagnóza: E83.1</i>	<input type="radio"/>
alfa-talasémie (detekce 21 patogenních variant v genech HBA1 a HBA2)	<input type="radio"/>
beta-talasémie (detekce 22 patogenních variant v genu HBB)	<input type="radio"/>
Metabolismus mědi (vyšetření nejčastějších patogenních variant v genu ATP7B)	<input type="radio"/>

GENETICKY PODMÍNĚNÁ ONEMOCNĚNÍ	
Cystická fibróza (68 nejčastějších patogenních variant vč. polyT a polyTG v genu CFTR) <i>Diagnóza: E84.8²</i>	<input type="radio"/>
Delece AZF na chromozómu Y (AZFa,b,c) <i>Diagnóza: N46²</i>	<input type="radio"/>
Spinální muskulární atrofie (delece/duplikace exonů 7 a 8 v genech SMN1 a SMN2) <i>Diagnóza: Z82.7²</i>	<input type="radio"/>
Fragilní X (stanovení počtu CGG repetit v promotoru genu FMR1) <i>Diagnóza: Z82.7²</i>	<input type="radio"/>
Prelinguální hluchota – vrozená nesyndromová ztráta sluchu (všechny varianty v kódující sekvenci a intronová varianta c.-23+1G>A genu GJB2) <i>Diagnóza: Z82.2²</i>	<input type="radio"/>
Bechtěrevova nemoc – ankylozující spondylitida (přítomnost alely HLA-B*27) <i>Diagnóza: M45.0²</i>	<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"/>

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

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)

Kolorektální karcinom – Lynchův syndrom (MLPA) – geny MLH1 a MSH2

– vyšetření velkých genových přestaveb

Kolorektální karcinom – Lynchův syndrom (MLPA) – gen PMS2

– vyšetření velkých genových přestaveb

Kolorektální karcinom – Lynchův syndrom (MLPA) – geny EPCAM, MSH6 a MUTYH

– vyšetření velkých genových přestaveb

Kolorektální karcinom – polypózní (MLPA) – gen APC

– vyšetření velkých genových přestaveb

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):

VZÁCNÁ GENETICKÁ ONEMOCNĚNÍ

Autozánětlivá onemocnění (analýza celých genů, jejich kódujících oblastí a míst sestřihu: ACP5, ADA2, ADAM17, ADAR, CARD14, COPA, ELANE, HOIL1, IFIH1, IL1RN, IL10, IL10RA, IL10RB, IL36RN, LPIN2, MEFV, MVK, NLRP3, NLRP1, NLRP3, NLRP12, NOD2, OTULIN, PLCG2, PSMB8, PSTPIP1, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, SAMHD1, SH3BP2, SLC29A3, TMEM173, TNFAIP3, TNFRSF1A, TREX1)

Ichtyózy (analýza celých genů, jejich kódujících oblastí a míst sestřihu: ABCA12, ALOX12, ALOX12B, ALOXE3, CERS3, CYP4F22, KRT1, KRT2, KRT10, NIPAL4, PNPLA1, SPINK5, STS, TGM1)

FARMAKOGENETIKA

Metabolismus Thiopurinů – stanovení genotypu ovlivňujícího metabolismus thiopurinů (gen TPMT alely *1, *2, *3A, *3B, *3C) *Diagnóza: E88.8*

Metabolismus Warfarinu – stanovení genotypu ovlivňujícího dávkování warfarinu (polymorfismy v cytochromu CYP2C9*1, *2, *3, a genu VKORC1) *Diagnóza: E88.8*

Metabolismus antikoagulantů, antidepresiv, antiepileptik, inhibitorů protonové pumpy, antikonvulziv, hypnotik, sedativ, antimarihuany, antiretrovirů, antimykotik aj. (gen CYP2C19 alely *1, *2, *3, *17) *Diagnóza: E88.8*

Metabolismus myorelaxans, např. suxamethonia, mivacuria (gen BCHE alely A, K, F1, F2, S1)

Toxicita Irinotecanu (gen UGT1A1)

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 (somatická varianta V617F v genu JAK2)

JAK2 exon 12 – polycytemia vera (nejčastější varianty v exonu 12 genu JAK2)

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

Calreticulin – myeloproliferativní neoplasie (nejčastější varianty v exonu 9 genu CALR – del52bp, ins5bp)

MPL – myeloproliferativní neoplasie (nejčastější varianty v exonu 10 genu MPL – W515L, W515K, W515A, S505N)

Myeloidní panel – DNA (vyšetření nejčastějších somatických variant 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. Vyšetření s léčebným cílem nebo chránící lidské zdraví dle § 58 odst. 1 zákona č. 235/2004, o dani z přidané hodnoty je od DPH osvobozeno.

*2 U těchto genetických vyšetření je možnost použít i jiné diagnózy, jejichž rozsah je uveden v dokumentu VZP „Stratifikace odb. 816“. V případě zvolení jiné než uvedené diagnózy musí být tato diagnóza v souladu s tímto dokumentem.

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