

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\*\*

**Kontakt na pacienta:** tel.: 
**e-mail:** 

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)** *Diagnóza: D68.9<sup>\*2</sup>*

**Faktor V Leiden (G1691A)** *Diagnóza: D68.9<sup>\*2</sup>*

**Faktor V R2 (H1299R)**

**Faktor XIII (V34L)** *Diagnóza: D68.9*

**PAI-1 (4G/5G)** *Diagnóza: D68.9*

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

**β-fibrinogen (-455G>A)** – zvýšené riziko infarktu myokardu a ischemické mozkové příhody *Diagnóza: D68.9*

**ApoB (R3500Q)** – familiární hypercholesterolemie a zvýšené riziko aterosklerózy *Diagnóza: E78.9*

**ApoE (E2/E3/E4)** – zvýšené riziko Alzheimerovy choroby a časného infarktu myokardu *Diagnóza: E78.9*

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

**Glykoprotein GPIIa (L33P)** – trombocytopenie, rizikový faktor časného infarktu myokardu a mozkové příhody *Diagnóza: D68.9*

**ACE (Ins/Del)** – predispozice k hypertenzi *Diagnóza: Z86.7*

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

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

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

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

**Celiakie** – predispozice k abnormální imunitní odpovědi na lepek (DQA1, DQB1, serologické ekvivalenty DQ2 a DQ8) *Diagnóza: K90.0*

**Laktózová intolerance** (mutace v genu LCT -13910C>T, -22018G>A) *Diagnóza: E73.9<sup>\*2</sup>*

**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)

**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) *Diagnóza: Z87.0<sup>\*2</sup>*

**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) *Diagnóza: E83.1*

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

**beta-talasémie** (detekce 22 mutací v genu HBB)

**Metabolismus mědi** – nejčastější mutace (varianty 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) *Diagnóza: E84.8<sup>\*2</sup>*

**Delece AZF na chromozómu Y (AZFa,b,c)** *Diagnóza: N46<sup>\*2</sup>*

**Spinální muskulární atrofie** (delece/duplikace exonů 7 a 8 v genech SMN1 a SMN2) *Diagnóza: Z82.7<sup>\*2</sup>*

**Fragilní X** (stanovení počtu CGG repetit v promotoru genu FMR1) *Diagnóza: Z82.7<sup>\*2</sup>*

**Prelinguální hluchota** – vrozená nesyndromová ztráta sluchu (všechny mutace v kódující sekvenci a intrononová mutace c.IVS1-1G>A genu GJB2) *Diagnóza: Z82.2<sup>\*2</sup>*

**Bechtěrevova nemoc** – ankylozující spondylitida (přítomnost alely HLA-B\*27 a současná diskriminace neasociovaných alel B\*27:06/09 s onemocněním) *Diagnóza: M45.0<sup>\*2</sup>*

**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)

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

**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):

## 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, antimalarik, antiretrovirik, 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 Irinotecan** (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** (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  $\mu$  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. W515Ka 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. 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