



KOMPLEXNÍ POUKAZ NA LABORATORNÍ GENETICKÉ VYŠETŘENÍ (ZP)



ZDRAVOTNICKÉ ZAŘÍZENÍ/LÉKAŘ

Jméno a příjmení
lékaře:

Razítko a podpis lékaře: (adresa, telefon, e-mail)

IČZ:

Tímto podpisem stvrzuji, že byl odběr proveden s informovaným souhlasem pacienta a prohlašuji, že podepsaný IS pacientem je přiložen k žádance, nebo byl ponechán a je součástí dokumentace pacienta u indikujícího lékaře.

Specializace:

PACIENT

Jméno a příjmení:

Bydliště:

Číslo pojištěnce
(rod. číslo):

Pohlaví: Muž Žena

Základní diagnóza:

Zdravotní
pojišťovna:

Ostatní diagnózy:

E-mail:

Indikace
k vyšetření:

Telefon:

ODEBRANÝ MATERIÁL

Bukální stěr (B)

Periferní krev v EDTA (molekulární genetik) (K)

Cervikální stěr (C)

Periferní krev v heparinu (cytogenetik) (KH)

Plodová voda (AMC)

Choriové klky (CVS)

„Fetální tkáň“ z abortu (AB)

Fetální krev v EDTA/heparinu (FK)

Vyplní laboratoř:

Uretrální stěr (U)

Číslo žádanky:

Jiný typ, uveďte:

Datum a čas odběru:

Datum a čas příjmu:

Zkratka: **A** – akreditovaná metoda GHC GENETICS s.r.o., **AP** – akreditovaná metoda Laboratoře lékařské genetiky, s.r.o., **FRA** – flexibilní rozsah akreditace

GHC GENETICS s.r.o., V Holešovičkách 1156/29, 182 00 Praha 8, IČ: 28188535, Bezplatná linka +420 800 390 390, Laboratoř +420 234 280 280 info@ghcgenetics.cz, akreditované podle ČSN EN ISO 15189:2013 pod číslem 8124, certifikované podle ČSN EN ISO 9001:2015, ČSN EN ISO/IEC 27001:2006. www.ghcgenetics.cz



Laboratoře lékařské genetiky s.r.o., Masarykovo náměstí 2667, Pardubice, PSČ: 530 02, IČ: 03909689, tel.: +420 466 611 203, info@genetikapardubice.cz, akreditované podle ČSN EN ISO 15189:2013 pod číslem 8080, www.genetikapardubice.cz



HEMATOGENETIKA / KARDIOGENETIKA

Název vyšetření	Specifikace vyšetření	Materiál	Dny
Trombofilie – faktor V	STATIM 5 dnů F5 (leidenská mutace, c.1691G>A) A/AP	K, B	10
Trombofilie – faktor II	STATIM 5 dnů F2 (protrombin, c.20210G>A) A/AP	K, B	10
Trombofilie – faktor V/R2	F5/R2 (p.H1299R)	K, B	10
Trombofilie – faktor XIII	F13A1 (p.V34L)	K, B	10
Trombofilie MTHFR	MTHFR (c.677C>T, c.1298A>C) A	K, B	10
Trombofilie PAI-1	PAI-1, gen SERPINE1 (alela 4G/5G) A	K, B	10
Beta-talasémie	HBB (β-globin, 22 mutací)	K, B	15
Familiární hypercholesterolemie	APOB-100 (p.R3500Q)	K, B	10
Hyperlipoproteinémie / Ateroskleróza / Ischemická choroba srdeční / Alzheimerova choroba	APOE (alely E2, E3, E4)	K, B	10
Trombocytopenie / Ischemická choroba srdeční / Cévní mozková příhoda	GP1IIa, gen ITGA2B (p.L33P)	K, B	10
Hypertenze / Ischemická choroba srdeční	ACE (inzerce/delece 287 kb)	K, B	10
Ischemická choroba srdeční / Cévní mozková příhoda	FGB (c.-455G>A)	K, B	10
Chronická obstrukční plicní nemoc / Emfyzém plic	Deficit α1-antitrypsinu, SERPINA1, alela S (p.E264I) a alela Z (p.E342K)	K, B	10
Hemochromatóza	HFE (p.C282Y, p.H63D)	K, B	10
Hemochromatóza	HFE (12 mutací), TFR2 (4 mutace), FPN1 (2 mutace)	K, B	10
Gilbertův syndrom	UGT1A1 (promotor, TATA box)	K, B	10

HEMATO-ONKOGENETIKA odběr 8–10 ml v EDTA (v PO, ÚT, ST), transport do 24 hod.

Název vyšetření	Specifikace vyšetření	Materiál	Dny
Chronická myeloidní leukémie	BCR/ABL fúzní gen	K (7 ml)	7
Myeloproliferativní onemocnění STATIM 3 dny	JAK2 (p.V617F)	K	5–7
Myeloproliferativní onemocnění	JAK2 (p.V617F) – kvantitativní stanovení	K	15

Při negativním výsledku vyšetření mutace JAK2/p.V617F požadujeme dále vyšetřit:

Název vyšetření	Specifikace vyšetření	Materiál	Dny
Myeloproliferativní onemocnění	MPL (p.W515L/K)	K	15
Myeloproliferativní onemocnění	CALR (exon 9)	K (7 ml)	15
Myeloproliferativní onemocnění	JAK2 (exon 12)	K	15

TRANSPORTNÍ PODMÍNKY:

Typ vzorku (Zkratka): Objem, typ media; Čas dodání vzorku od odběru. Teplota transportu všech vzorků: 4–25°C, nezmrazit!

Periferní krev v EDTA (K): 2–5 ml v EDTA; do 72 h.
Plodová voda (AC): 15–20 ml; do 12 h.
Periferní krev v heparinu (KH): 3–6 ml v heparinu; do 72 h.
Bukální stěr (B): stěrůvá tyčinka, bez media; do 5 kalendářních dnů

Choriové klky (CVS): fyziologický roztok nebo kultivační médium; do 24 h.
Fetální tkáň (AB): tkáň abortu ve fyziologickém roztoku nebo v kultivačním médiu; do 24 h.
Fetální krev (FK): 3–6 ml v heparinu (cytogenetik) a/EDTA (mol. genetik); do 12 h.

Cervikální stěr (C): Copan® Swab – speciální odběrová souprava dodaná naší laboratoří; do 24 h.
Uretrální stěr (U): Copan® Swab – speciální odběrová souprava dodaná naší laboratoří; do 24 h.

IMUNOGENETIKA

Název vyšetření	Specifikace vyšetření	Materiál	Dny	
Celiakie	HLA alely DQA1, DQB1 (haplotypy DQ2 _{cis} , DQ2 _{trans} , DQ8)	A	K, B	10
Laktózová intolerance	LCT (C/T-13910, G/A -22018)		K, B	10
Hereditární fruktózová intolerance	ALDOB (del4E4, p.A149P, p.A174D, p.N334K)		K, B	10
Histaminová intolerance	AOC1 (4 vybrané mutace)		K, B	10
Ankylozující spondylitida (Bechtěrevova choroba)	HLA (alelická skupina B*27)	A	K, B	10

FARMAKOGENETIKA

Název vyšetření	Specifikace vyšetření	Materiál	Dny
Metabolismus warfarinu	CYP2C9 (c.430C>T, c.1075A>C); VKORC1 (c.-1639G>A)	K, B	3

K výpočtu denní dávky Warfarinu je nutné uvést věk, výšku, hmotnost, etnikum a případné užívání amiodaronu.

Výška:	Hmotnost:	Věk:	Kavkazské etnikum	Užívání amioda
Chemoterapie 5-FU (před léčbou)	DPYD (c.1905+1G>A)	K, B		3
Metabolismus thiopurinových léčiv	TPMT (c.238G>C, c.460G>A, c.719A>G)	K, B		3

CYTOGENETIKA (indikuje klinický genetik) (transport do 24 hod., AC optimálně analyzovat do 12 hod.)

Název vyšetření	Specifikace vyšetření	Materiál	Dny	
Karyotyp (chromoz. vyšetření, G-pruhy) STATIM 10 dnů	G-band barvení	AP	KH, AC, CVS, AB, FK	20 (KH) 15 (AMC, CVS)
Získané chromozomové aberace (ZCA, zlomy) STATIM 10 dnů	Analýza zlomových míst chromozomů		KH	20
Vyšetření gonozomální mozaiky	Chromozomy X/Y	AP	KH, AC, CVS, AB, FK	2-3
FISH – aneuploidie chromozomu		AP		
13	Možnost výběru z chromozomů 13, 18, 21, X, Y		KH, AC, CVS, AB, FK	2-3
18				
21				
XY				
Komplexní FISH – aneuploidie	Chromozomy 13, 18, 21, X, Y	AP	KH, AC, CVS, AB, FK	2-3
Mikrodeleční syndromy	FISH	AP	KH, AC, CVS, AB, FK	2-3
QF-PCR diagnostika – aneuploidie	Chromozomy 13, 18, 21, X, Y		K, BS, AC, FK	2-3
Nutné dodat bukální stěr nebo krev probandky				
QF-PCR diagnostika – aneuploidie komplexní	Chromozomy 13, 15, 16, 18, 21, 22, X, Y		K, BS, CVS, AB, FK	2-3
Nutné dodat bukální stěr nebo krev probandky				
Array CGH	SurePrint G3 ISCA V2 CGH, SurePrint G3 CGH+SNP Array, Custom design		K, AC, CVS, AB, FK	20-90
Jiné vyšetření (po domluvě s laboratoří):				

HEREDITÁRNÍ SYNDROMY (indikuje klinický genetik)

Název vyšetření	Specifikace vyšetření	Materiál	Měsíce	
Hereditární karcinom prsu a ovarií (HBOC)	BRCA1, BRCA2 – celé geny, CHEK2 – c.1100delC, delece exonů 9-10 PALB2 – celý gen	A/AP A/AP	K	do 8
HBOC/ Familiární karcinom prostaty	CHEK2 – celý gen	A/AP	K	do 8
Li-Fraumeni syndrom	TP53 – celý gen	A/AP	K	do 8
Lynchův syndrom (HNPCC)	MLH1, MSH2, MSH6, EPCAM, PMS2 – celé geny	A/AP	K	do 8
Familiární adenomatózní polypóza (FAP)	APC, MUTYH – celé geny	A/AP	K	do 8
Peutz-Jeghersův syndrom	STK11 – celý gen	A/AP	K	do 8
Cowdenův syndrom	PTEN – celý gen	A/AP	K	do 8
Hereditární difúzní karcinom žaludku	CDH1 – celý gen	A/AP	K	do 8
Familiární melanom	CDKN2A, CDK4 – celé geny		K	do 8
Von Hippel-Lindau syndrom	VHL – celý gen		K	do 8
Hereditární leiomyomatóza a renální karcinom	FH – celý gen		K	do 8
Familiární medulární karcinom štítné žlázy/ MEN II/ Hirschprungova choroba	RET – celý gen		K	do 8
Ataxia teleangiectasia/ HBOC	ATM – celý gen	A/AP	K	do 8
Klinický exom	4493 genů		K	do 8
Jiný gen (zakroužkujte):	BAP1, BARD1, BLM, BMP1A, BRIP1, ERCC2, ERCC3, FANCC, FANCM, FH, FLCN, GREM1, MET, MLH3, NBN, NFI, NF2, POLD1, POLE, PRKAR1A, PTCH1, RAD50, RAD51C, RAD51D, SDHB, SLX4, SMAD4, SMARCB1, SUFU, WRN, WTI, UNC13D, MEN1, NTHL1,		K	do 8
A / Akreditované geny jsou zvýrazněné tučně				
Izolace DNA	Izolace DNA z primárního vzorku, změnění koncentrace a čistoty DNA		K, B	2
Prediktivní test specifické mutace	Gen: Mutace: Metoda: MLPA Sanger sekv. RT-PCR		K, B	do 2
Verifikace specifické mutace	Gen: Mutace: Metoda: MLPA Sanger sekv. RT-PCR		K, B	do 2

DALŠÍ HEREDITÁRNÍ CHOROBY (indikuje klinický genetik)

Název vyšetření	Specifikace vyšetření	Materiál	Dny	
Cystická fibróza STATIM 7 dnů	CFTR (37-50 variant + NS9-(TG)m(T)n)	A/AP_FRA	K	15
Syndrom fragilního X (FRAXA)	FMR1		K	15
Spinální muskulární atrofie	SMN1, SMN2 (MLPA)	AP_FRA	K	15
Mikrodelece Y-chromozomu	AZFa, AZFb, AZFc, včetně SRY	AP	K, B	10
Mikrodeleční syndromy STATIM 7 dnů	MLPA	AP_FRA	K	15
Wilsonova choroba	ATP7B (celý gen)		K	60
Crohnova choroba	NOD2/CARD15 (c.2104C>T, c.2722G>C, c.3019_3020insC)		K	15
Vrozená nesyndromová ztráta sluchu	GJB2 (celý gen)		K	60
Idiopatický malý vzrůst	SHOX (MLPA)	AP_FRA	K	60
Osteoporóza	COL1A1 (c.104-441G>T); VDR (c.1174+283G>A)		K, B	10
Smith-Lemli-Opitzův syndrom	DHCR7 (vybrané patogenní varianty)		K, AC, CVS, AB, FK	10-15
Marfanův syndrom	FBN1		K	60
Jiné vyšetření (po domluvě s laboratoří):				