

# KOMPLEXNÍ POUKAZ NA LABORATORNÍ GENETICKÉ VYŠETŘENÍ (ZP)



GHC GENETICS

## ZDRAVOTNICKÉ ZAŘÍZENÍ / LÉKAŘ

Jméno a příjmení lékaře:

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

IČZ:

Specializace:

Tímto podpisem stvrzuji, že byl odběr proveden s informovaným souhlasem pacienta.

## PACIENT

Jméno a příjmení:

Pohlaví: Muž  Žena

Číslo pojištěnce (rod. č.):

Tel.:

Zdravotní pojišťovna:

E-mail:

Bydliště:

Základní diagnóza:

Ostatní diagnózy:

Indikace k vyšetření:

## ODEBRANÝ MATERIÁL

Bukální stěr (B)

Periferní krev v EDTA (molekulární genetik) (K)

Vyplní laboratoř:

Cervikální stěr (C)

Periferní krev v heparinu (cytogenetika) (KH)

Číslo žádanky:

Plodová voda (AMC)

Choriové klky (CVS)

„Fetální tkáň“ z abortu (AB)

Fetální krev v EDTA/heparinu (FK)

Uretrální stěr (U)

Mikrobiální stěr (M)

Jiný typ, uveďte:

Datum a čas příjmu:

Datum a čas odběru:

Zkratka: A – akreditovaná metoda GHC GENETICS s.r.o., AP – akreditovaná metoda Laboratoře lékařské genetiky, s.r.o.

GHC GENETICS s.r.o., Krakovská 8, 110 00 Praha 1, IČ: 28188535  
 Bezplatná linka +420 800 390 390, info@ghcgenetics.cz  
 Akreditované podle ČSN EN ISO 15189:2013 pod číslem 8124,  
 certifikováno podle ČSN EN ISO 9001:2015  
 a ČSN ISO/IEC 27001:2006  
 www.ghcgenetics.cz



F-299B

Laboratoře lékařské genetiky s.r.o. K Olšině 193, 530 09 Pardubice / Na Biřičce 360, 500 08 Hradec Králové, IČ:03909689  
 Tel.: +420 466 611 203, info@genetikapardubice.cz,  
 Akreditované podle ČSN EN ISO 15189:2013 pod číslem 8080  
 www.genetikapardubice.cz



M 8080

## HEMATOGENETIKA / KARDIOGENETIKA

| Název vyšetření   | Specifikace vyšetření  | Materiál | Dny     |
|---|--|----------|---------|
| <input type="checkbox"/> Trombofilie – faktor V   | STATIM 5 dnů <input type="checkbox"/> F5 (leidenská mutace, c.1691G>A)   | A/AP     | K, B 10 |
| <input type="checkbox"/> Trombofilie – faktor II  | STATIM 5 dnů <input type="checkbox"/> F2 (protrombin, c.20210G>A)        | A/AP     | K, B 10 |
| <input type="checkbox"/> Trombofilie – faktor V/R2  | F5/R2 (p.H1299R)   |          | K, B 10 |
| <input type="checkbox"/> Trombofilie – faktor XIII  | F13A1 (p.V34L)   |          | K, B 10 |
| <input type="checkbox"/> Trombofilie MTHFR  | MTHFR (c.677C>T, c.1298A>C)  | A/AP     | K, B 10 |
| <input type="checkbox"/> Trombofilie PAI-1  | PAI-1, gen SERPINE1 (alela 4G/5G)  | A        | K, B 10 |
| <input type="checkbox"/> Beta-talasémie   | HBB (β-globin, 22 mutací)  |          | K, B 15 |
| <input type="checkbox"/> Familiární hypercholesterolemie  | APOB-100 (p.R3500Q)  |          | K, B 10 |
| <input type="checkbox"/> Hyperlipoproteinémie / Ateroskleróza / Ischemická choroba srdeční / Alzheimerova choroba | APOE (alely E2, E3, E4)  |          | K, B 10 |
| <input type="checkbox"/> Trombocytopenie / Ischemická choroba srdeční / Cévní mozková příhoda                     | GP1IIa, gen ITGA2B (p.L33P)  |          | K, B 10 |
| <input type="checkbox"/> Hypertenze / Ischemická choroba srdeční  | ACE (inzerce/delece 287 kb)  |          | K, B 10 |
| <input type="checkbox"/> Ischemická choroba srdeční / Cévní mozková příhoda                                       | FGB (c.-455G>A)  |          | K, B 10 |
| <input type="checkbox"/> Chronická obstrukční plicní nemoc / Emfyzém plic   | Deficit α1-antitrypsinu, SERPINA1, alela S (p.E264I) a alela Z (p.E342K) |          | K, B 10 |
| <input type="checkbox"/> Hemochromatóza   | HFE (p.C282Y, p.H63D)  |          | K, B 10 |
| <input type="checkbox"/> 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 |
|--|--|----------|-----|
| <input type="checkbox"/> Chronická myeloidní leukémie                                  | BCR/ABL fúzní gen                                    | K (7 ml) | 7   |
| <input type="checkbox"/> Myeloproliferativní onemocnění                                | STATIM 3 dny <input type="checkbox"/> JAK2 (p.V617F) | K        | 5–7 |
| <b>Při negativním výsledku vyšetření mutace JAK2/p.V617F požadujeme dále vyšetřit:</b> |  |          |     |
| <input type="checkbox"/> Myeloproliferativní onemocnění                                | MPL (p.W515L/K)                                      | K        | 15  |
| <input type="checkbox"/> Myeloproliferativní onemocnění                                | CALR (exon 9)  | K (7 ml) | 15  |
| <input type="checkbox"/> Myeloproliferativní onemocnění                                | JAK2 (exon 12)                                       | K        | 15  |

Doba trvání genetického testu se uvádí v pracovních dnech. Platnost formuláře od 01. 03. 2018.

### 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); stěrová tyčinka, bez media; do 5 kalendářních dní

Choriové klky (CVS); fyziologický roztok nebo kultivační médium; do 24 h.

Fetální tkáň (AB); tkáň abortu ve fyziologickém roztoku nebo v kultivačním médium; do 24 h.

Fetální krev (FK); 3–6 ml v heparinu (cytogenetika)/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.

Mikrobiální stěr (M); Periodontis Plus® – speciální odběrová souprava dodaná naší laboratoří; do 24 h.

## IMUNOGENETIKA

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

## FARMAKOGENETIKA

| Název vyšetření  | Specifikace vyšetření                             | Materiál | Dny   |
|--|---|----------|---|
| <input type="checkbox"/> Metabolismus warfarinu  | CYP2C9 (c.430C>T, c.1075A>C); VKORC1 (c.-1639G>A) | K, B     | 3   |
| <b>K výpočtu denní dávky Warfarinu je nutné uvést věk, výšku, hmotnost, etnikum a případné užívání amiodaronu.</b> |   |          |   |
| Výška:   | Hmotnost:   | Věk:     | Kavkazské etnikum <input type="checkbox"/>  |
|  |   |          | Užívání amiodaronu <input type="checkbox"/> |
| <input type="checkbox"/> Chemoterapie 5-FU (před léčbou)   | DPYD (c.1905+1G>A)                                | K, B     | 3   |
| <input type="checkbox"/> 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                      |
|---|---|---------------------|--------------------------|
| <input type="checkbox"/> Karyotyp (chromoz. vyšetření, G-pruhy) STATIM 10 dnů <input type="checkbox"/>    | G-band barvení AP                       | KH, AC, CVS, AB, FK | 20 (KH)<br>15 (AMC, CVS) |
| <input type="checkbox"/> Získané chromozomové aberace (ZCA, zlomy) STATIM 10 dnů <input type="checkbox"/> | Analýza zlomových míst chromozomů       | KH                  | 20                       |
| <input type="checkbox"/> Vyšetření gonozomální mozaiky  | Chromozomy X/Y AP                       | KH, AC, CVS, AB, FK | 2–3                      |
| <input type="checkbox"/> FISH – aneuploidie chromozomu 13   | Chromozom 13 AP                         | AC, CVS, AB         | 2–3                      |
| <input type="checkbox"/> FISH – aneuploidie chromozomu 18   | Chromozom 18 AP                         | AC, CVS, AB         | 2–3                      |
| <input type="checkbox"/> FISH – aneuploidie chromozomu 21   | Chromozom 21 AP                         | AC, CVS, AB         | 2–3                      |
| <input type="checkbox"/> FISH – aneuploidie chromozomů X, Y   | Chromozomy X, Y AP                      | AC, CVS, AB         | 2–3                      |
| <input type="checkbox"/> Komplexní FISH – aneuploidie   | Chromozomy 13, 18, 21, X, Y AP          | AC, CVS, AB         | 2–3                      |
| <input type="checkbox"/> Mikrodeleční syndromy  | FISH AP                                 | KH, AC, CVS, AB, FK | 2–3                      |
| <input type="checkbox"/> PCR diagnostika – aneuploidie nutné dodat i krev probandky!                      | Chromozomy 13, 15, 16, 18, 21, 22, X, Y | K, AC, CVS, AB, FK  | 2–3                      |
| <input type="checkbox"/> Jiné vyšetření (po domluvě s laboratoří):  |   |                     |                          |

## HEREDITÁRNÍ NÁDOROVÉ SYNDROMY (indikuje klinický genetik)

| Název vyšetření   | Specifikace vyšetření   | Materiál | Měsíce |
|---|---|----------|--------|
| <input type="checkbox"/> Hereditární karcinom prsu a ovarií (HBOC)                                  | <input type="checkbox"/> BRCA1, BRCA2 – celé geny, CHEK2 – c.1100delC, delece exonů 9–10 A/AP<br><input type="checkbox"/> PALB2 – celý gen A  | K        | do 8   |
| <input type="checkbox"/> HBOC/ Familiární karcinom prostaty   | CHEK2 – celý gen  | K        | do 8   |
| <input type="checkbox"/> Li-Fraumeni syndrom  | TP53 – celý gen   | K        | do 8   |
| <input type="checkbox"/> Lynchův syndrom (HNPCC)  | MLH1, MSH2, MSH6, EPCAM, PMS2 – celé geny   | K        | do 8   |
| <input type="checkbox"/> Familiární adenomatózní polypóza (FAP)                                     | APC, MUTYH – celé geny  | K        | do 8   |
| <input type="checkbox"/> Peutz-Jeghersův syndrom  | STK11 – celý gen  | K        | do 8   |
| <input type="checkbox"/> Cowdenův syndrom   | PTEN – celý gen   | K        | do 8   |
| <input type="checkbox"/> Hereditární difuzní karcinom žaludku                                       | CDH1 – celý gen   | K        | do 8   |
| <input type="checkbox"/> Familiární melanom   | CDKN2A, CDK4 – celé geny  | K        | do 8   |
| <input type="checkbox"/> Von Hippel-Lindau syndrom  | VHL – celý gen  | K        | do 8   |
| <input type="checkbox"/> Hereditární leiomyomatóza a renální karcinom                               | FH – celý gen   | K        | do 8   |
| <input type="checkbox"/> Familiární medulární karcinom štítné žlázy/ MEN II/ Hirschprungova choroba | RET – celý gen  | K        | do 8   |
| <input type="checkbox"/> Ataxia teleangiectasia/ HBOC   | ATM – celý gen  | K        | do 8   |
| <input type="checkbox"/> Jiný gen (zakroužkujte)  | BAP1, BARD1, BLM, BMPR1A, BRIP1, ERCC2, ERCC3, FANCC, FANCM, FLCN, GREM1, MET, MLH3, NBN, NF2, POLD1, POLE, PRKAR1A, PTCH1, RAD50, RAD51C, RAD51D, SDHB, SLX4, SMAD4, SMARCB1, SUFU, WRN, WT1 | K        | do 8   |
| <input type="checkbox"/> Izolace DNA  | Izolace DNA z primárního vzorku, změření koncentrace a čistoty DNA  | K, B     | 2      |
| <input type="checkbox"/> Prediktivní test specifické mutace   | Gen: Mutace:<br>Metoda: <input type="checkbox"/> MLPA <input type="checkbox"/> Sanger sekv. <input type="checkbox"/> RT-PCR   | K, B     | do 2   |
| <input type="checkbox"/> Verifikace specifické mutace   | Gen: Mutace:<br>Metoda: <input type="checkbox"/> MLPA <input type="checkbox"/> Sanger sekv. <input type="checkbox"/> RT-PCR   | K, B     | do 2   |

## DALŠÍ HEREDITÁRNÍ CHOROBY (indikuje klinický genetik)

| Název vyšetření  | Specifikace vyšetření  | Materiál | Dny |
|--|--|----------|-----|
| <input type="checkbox"/> Cystická fibróza STATIM 7 dnů <input type="checkbox"/>      | CFTR (37–50 mutací + IVS8-polyTG) A/AP                                 | K        | 15  |
| <input type="checkbox"/> Syndrom fragilního X (FRAXA)                                | FMR1   | K        | 15  |
| <input type="checkbox"/> Spinální muskulární atrofie                                 | SMN1, SMN2 (MLPA) AP   | K        | 15  |
| <input type="checkbox"/> Mikrodelece Y-chromozomu                                    | AZF <sub>a</sub> , AZF <sub>b</sub> , AZF <sub>c</sub> , včetně SRY AP | K, B     | 10  |
| <input type="checkbox"/> Mikrodeleční syndromy STATIM 7 dnů <input type="checkbox"/> | MLPA   | K        | 15  |
| <input type="checkbox"/> Jiné vyšetření (po domluvě s laboratoří):                   |  |          |     |