



## 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 (cytogenetika) (KH)

Plodová voda (AMC)

Choriové klky (CVS)

„Fetální tkáň“ z abortu (AB)

Fetální krev v EDTA/heparinu (FK)

Vyplní laboratoř:

Uretrální stěr (U)

Mikrobiální stěr (M)

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**, 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

Doba trvání genetického testu se uvádí v pracovních dnech. Platnost formuláře od 24.3.2020

#### TRANSPORTNÍ PODMÍNKY:

Typ vzorku (Zkratka); Objem, typ média; 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); stěrůvka tyčinka, bez média; 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 (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	
<b>Celiakie</b>	HLA alely DQA1, DQB1 (haplotypy DQ2 <sub>cis</sub> , DQ2 <sub>trans</sub> , DQ8)	A	K, B	10
<b>Laktózová intolerance</b>	LCT (C/T-13910, G/A -22018)		K, B	10
<b>Hereditární fruktózová intolerance</b>	ALDOB (del4E4, p.A149P, p.A174D, p.N334K)		K, B	10
<b>Histaminová intolerance</b>	AOC1 (4 vybrané mutace)		K, B	10
<b>Ankylozující spondylitida (Bechtěrevova choroba)</b>	HLA (alelická skupina B*27)	A	K, B	10

## FARMAKOGENETIKA

Název vyšetření	Specifikace vyšetření	Materiál	Dny
<b>Metabolismus warfarinu</b>	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
<b>Chemoterapie 5-FU (před léčbou)</b>	DPYD (c.1905+1G>A)		K, B	3
<b>Metabolismus thiopurinových léčiv</b>	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	
<b>Karyotyp (chromoz. vyšetření, G-pruhu) STATIM 10 dnů</b>	G-band barvení	AP	KH, AC, CVS, AB, FK	20 (KH) 15 (AMC, CVS)
<b>Získané chromozomové aberace (ZCA, zlomy) STATIM 10 dnů</b>	Analýza zlomových míst chromozomů		KH	20
<b>Vyšetření gonozomální mozaiky</b>	Chromozomy X/Y	AP	KH, AC, CVS, AB, FK	2-3
<b>FISH – aneuploidie chromozomu</b>		AP		
<b>13 18</b>	Možnost výběru z chromozomů 13, 18, 21, X, Y		KH, AC, CVS, AB, FK	2-3
<b>21 XY</b>				
<b>Komplexní FISH – aneuploidie</b>	Chromozomy 13, 18, 21, X, Y	AP	KH, AC, CVS, AB, FK	2-3
<b>Mikrodeleční syndromy</b>	FISH	AP	KH, AC, CVS, AB, FK	2-3
<b>QF-PCR diagnostika – aneuploidie</b>	Chromozomy 13, 18, 21, X, Y		K, BS, AC, FK	2-3
Nutné dodat bukkální stěr nebo krev probandky				
<b>QF-PCR diagnostika – aneuploidie komplexní</b>	Chromozomy 13, 15, 16, 18, 21, 22, X, Y		K, BS, CVS, AB, FK	2-3
Nutné dodat bukkální stěr nebo krev probandky				
<b>Array CGH</b>	SurePrint G3 ISCA V2 CGH, SurePrint G3 CGH+SNP Array, Custom design		K, AC, CVS, AB, FK	20-90
<b>Jiné vyšetření (po domluvě s laboratoří):</b>				

## HEREDITÁRNÍ SYNDROMY (indikuje klinický genetik)

Název vyšetření	Specifikace vyšetření	Materiál	Měsíce	
<b>Hereditární karcinom prsu a ovarií (HBOC)</b>	BRCA1, BRCA2 – celé geny, CHEK2 – c.1100delC, delece exonů 9-10 PALB2 – celý gen	A/AP A/AP	K	do 8
<b>HBOC/ Familiární karcinom prostaty</b>	CHEK2 – celý gen	A/AP	K	do 8
<b>Li-Fraumeni syndrom</b>	TP53 – celý gen	A/AP	K	do 8
<b>Lynchův syndrom (HNPCC)</b>	MLH1, MSH2, MSH6, EPCAM, PMS2 – celé geny	A/AP	K	do 8
<b>Familiární adenomatózní polypóza (FAP)</b>	APC, MUTYH – celé geny	A/AP	K	do 8
<b>Peutz-Jeghersův syndrom</b>	STK11 – celý gen	A/AP	K	do 8
<b>Cowdenův syndrom</b>	PTEN – celý gen	A/AP	K	do 8
<b>Hereditární difúzní karcinom žaludku</b>	CDH1 – celý gen	A/AP	K	do 8
<b>Familiární melanom</b>	CDKN2A, CDK4 – celé geny		K	do 8
<b>Von Hippel-Lindau syndrom</b>	VHL – celý gen		K	do 8
<b>Hereditární leiomyomatóza a renální karcinom</b>	FH – celý gen		K	do 8
<b>Familiární medulární karcinom štítné žlázy/ MEN II/ Hirschprungova choroba</b>	RET – celý gen		K	do 8
<b>Ataxia teleangiectasia/ HBOC</b>	ATM – celý gen	A/AP	K	do 8
<b>Klinický exom</b>	4493 genů		K	do 8
<b>Jiný gen (zakroužkujte):</b>	BAP1, BARD1, BLM, BMPR1A, 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, WT1, UNC13D, MEN1, NTHL1, RB1, SPRED1		K	do 8
A / Akreditované geny jsou zvýrazněně tučně				
<b>Izolace DNA</b>	Izolace DNA z primárního vzorku, změření koncentrace a čistoty DNA		K, B	2
<b>Prediktivní test specifické mutace</b>	Gen: Mutace: Metoda: MLPA Sanger sekv. RT-PCR		K, B	do 2
<b>Verifikace specifické mutace</b>	Gen: Mutace: Metoda: MLPA Sanger sekv. RT-PCR		K, B	do 2

## DALŠÍ HEREDITÁRNÍ CHOROBY (indikuje klinický genetik)

Název vyšetření	Specifikace vyšetření	Materiál	Dny	
<b>Cystická fibróza STATIM 7 dnů</b>	CFTR (37-50 variant + N59-(TG)m(T)n)	A/AP_FRA	K	15
<b>Syndrom fragilního X (FRAXA)</b>	FMR1		K	15
<b>Spinální muskulární atrofie</b>	SMN1, SMN2 (MLPA)	AP_FRA	K	15
<b>Mikrodelece Y-chromozomu</b>	AZFa, AZFb, AZFc, včetně SRY	AP	K, B	10
<b>Mikrodeleční syndromy STATIM 7 dnů</b>	MLPA	AP_FRA	K	15
<b>Wilsonova choroba</b>	ATP7B (celý gen)		K	60
<b>Crohnova choroba</b>	NOD2/CARD15 (c.2104C>T, c.2722G>C, c.3019_3020insC)		K	15
<b>Vrozená nesyndromová ztráta sluchu</b>	GJB2 (celý gen)		K	60
<b>Idiopatický malý vrůst</b>	SHOX (MLPA)	AP_FRA	K	60
<b>Osteoporóza</b>	COL1A1 (c.104-441G>T); VDR (c.1174+283G>A)		K, B	10
<b>Smith-Lemli-Opitzův syndrom</b>	DHCR7 (vybrané patogenní varianty)		K, AC, CVS, AB, FK	10-15
<b>Jiné vyšetření (po domluvě s laboratoří):</b>				