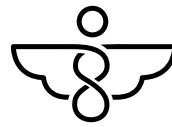




# KOMPLEXNÍ POUKAZ NA LABORATORNÍ GENETICKÉ VYŠETŘENÍ (ZP)

GHC GENETICS



P R E N E T

LÉKAŘ

PACIENT

ODEBRANÝ MATERIÁL

jméno a příjmení lékaře	razítko a podpis lékaře (adresa, telefon, e-mail)
IČZ	
specializace	
odesílající lékař	

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

jméno a příjmení	
bydliště	
číslo pojištěnce (rod. číslo)	pohlaví muž <input type="checkbox"/> žena <input type="checkbox"/>
základní diagnóza	zdravotní pojišťovna
ostatní diagnózy	e-mail
indikace k vyšetření	telefon

likvidace vzorku

<input type="checkbox"/> bukální stěr (B)	<input type="checkbox"/> periferní krev v EDTA (molekulární genetika) (K)
<input type="checkbox"/> plodová voda (AMC)	<input type="checkbox"/> periferní krev v heparinu (cytogenetika) (KH)
<input type="checkbox"/> fetální tkáň z abortu (AB)	
<input type="checkbox"/> choriové klky (CVS)	číslo žádanky
<input type="checkbox"/> jiný typ	
datum a čas odběru	vyplní laboratoř
datum a čas příjmu	

## ZKRATKA

**A** – akreditovaná metoda GHC GENETICS, s.r.o., **AP** – akreditovaná metoda PRENET – prenatalní diagnostika a genetika

**TRANSPORTNÍ PODMÍNKY:** Typ vzorku (zkratka); objem; typ média; čas dodání vzorku od odběru.

**Teplota transportu všech vzorků: 4–25 °C, nezmrazit!**

**Fetální tkáň (AB);** tkáň z abortu ve fyziologickém roztoku nebo kultivačním médiu; do 24 h  
**Fetální krev (FK);** 3–6 ml v heparinu (cytogenetika)/ EDTA (mol. genetika); do 12 h

**Periferní krev v EDTA (K);** 2–5 ml v EDTA  
**Plodová voda (AMC);** 15–20 ml; do 12 h  
**Periferní krev (KH);** 3–6 ml v heparinu; do 48 h

**Bukální stěr (B);** stěrová tyčinka, bez média  
**Choriové klky (CVS);** fyziologický roztok nebo kultivační médium; do 12 h

HEMATOGENETIKA / KARDIOGENETIKA

HEMATO-ONKOGENETIKA

název vyšetření	specifikace vyšetření	materiál	dny
<input type="checkbox"/> Trombofilie – faktor V	<input type="checkbox"/> STATIM 5 dnů F5 (Leidská mutace, c.1691G>A)	A/AP K, B	10
<input type="checkbox"/> Trombofilie – faktor II	<input type="checkbox"/> STATIM 5 dnů 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 K, B	10
<input type="checkbox"/> Trombofilie PAI-1	PAI-1, gen SERPINE1 (alela 4G/5G)	A K, B	10
<input type="checkbox"/> M2 haplotyp genu ANXA5	ANXA5 (4 polymorfismy)	K, B	10
<input type="checkbox"/> Beta-talasémie	HBB (β-globin, 22 mutací)	K, B	15
<input type="checkbox"/> Beta-talasémie PLUS	HBB (β-globin, celý gen)	K, B	20
<input type="checkbox"/> Familiární hypercholesterolemie	APOB-100 (p.R3500Q)	K, B	10
<input type="checkbox"/> Familiární hypercholesterolemie PLUS	LDLR, APOB, PCSK9 (celý gen)	K	2 měsíce
<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"/> Hemochromatóza PLUS	HFE (12 mutací), TFR2 (4 mutace), FPN1 (2 mutace)	K, B	10
<input type="checkbox"/> Gilbertův syndrom	UGT1A1 (promotor, TATA box)	K, B	10

<input type="checkbox"/> Chronická myeloidní leukémie	BCR/ABL fúzní gen	K (7 ml)	7
<input type="checkbox"/> Myeloproliferativní onemocnění <input type="checkbox"/> STATIM 3 dny	JAK2 (p.V617F)	K	5–7
<input type="checkbox"/> Myeloproliferativní onemocnění	JAK2 (p.V617F) – kvantitativní stanovení	K	15
<input type="checkbox"/> Chronická lymfocytární leukémie	Stanovení mutačního stavu genu IGVH	K	10
<input type="checkbox"/> Chronická lymfocytární leukémie	Stanovení mutačního stavu genu TP53	K	15–20
<input type="checkbox"/> Chronická lymfocytární leukémie - FISH	Vyšetření genomových aberací 11q- (ATM), +12, 13q- (LAMP1, DLEU) a 17p- (TP53)	K	15

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

<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

odběr 8–10 ml v EDTA (v PO, ÚT, ST), transport do 24 h.



**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 9001:2016, ČSN EN ISO/IEC 27001:2014, [www.ghcgenetics.cz](http://www.ghcgenetics.cz)

**PRENET – prenatalní diagnostika a genetika**, název obchodní společnosti: Laboratoře lékařské genetiky, s.r.o.  
 Masarykovo náměstí 2667, 530 02 Pardubice, IČ: 03909689, tel. **+420 773 899 650, info@prenet.cz**, akreditované podle ČSN EN ISO 15189:2013 pod číslem 8080, [www.prenet.cz](http://www.prenet.cz)

název vyšetření	specifikace vyšetření	materiál	dny	
<input type="checkbox"/> Celiakie	HLA alely <i>DQA1</i> , <i>DQB1</i> (haplotypy DQ2cis, DQ2trans, DQ8)	A	K, B	10
<input type="checkbox"/> Laktózová intolerance	<i>LCT</i> (C/T-13910, G/A -22018)		K, B	10
<input type="checkbox"/> Hereditární fruktózová intolerance	<i>ALDOB</i> (del4E4, p.A149P, p.A174D, p.N334K)		K, B	10
<input type="checkbox"/> Histaminová intolerance	<i>AOC1</i> (4 vybrané mutace)		K, B	10
<input type="checkbox"/> Ankylozující spondylitida (Bechtěrevova choroba)	HLA (alelická skupina B*27)	A	K, B	10

<input type="checkbox"/> Metabolismus warfarinu	<i>CYP2C9</i> (c.430C>T, c.1075A>C); <i>VKORC1</i> (c.-1639G>A)	K, B	3
<input type="checkbox"/> Chemoterapie 5-FU (před léčbou)	<i>DPYD</i> (c.1905+1G>A, c.1236G>A, c.1679T>G, c.2846A>T)	K, B	3
<input type="checkbox"/> Metabolismus thiopurinových léčiv	<i>TPMT</i> (c.238G>C, c.460G>A, c.719A>G)	K, B	3
<input type="checkbox"/> Farmakogenetika <i>CYP2C19</i> , <i>CYP2D6</i>	28 vybraných alel, delece a duplikace celých genů	K, B	10
<input type="checkbox"/> Metabolismus klopidogrelu ( <i>CYP2C19</i> )	8 vybraných alel	K, B	10

<input type="checkbox"/> Karyotyp (chromoz. vyšetření, G-pruhy) <input type="checkbox"/> STATIM 10 dnů	G-band barvení	AP	KH, AMC, CVS, AB, FK	20 (KH) 15 (AMC, CVS)
<input type="checkbox"/> Získané chromozomové aberace (ZCA, zlomy) <input type="checkbox"/> STATIM 10 dnů	Analýza zlomových míst chromozomů		KH	20
<input type="checkbox"/> Vyšetření gonozomální mozaiky	Chromozomy X/Y	AP	KH, AMC, CVS, AB, FK	4–20
<input type="checkbox"/> QF-PCR diagnostika – aneuploidie Nutné dodat bukalní stěr nebo krev probandky	Chromozomy 13, 18, 21, X, Y	AP	K, BS, AMC, CVS, AB, FK	2–3
<input type="checkbox"/> QF-PCR diagnostika – aneuploidie komplexní Nutné dodat bukalní stěr nebo krev probandky	Chromozomy 13, 15, 16, 18, 21, 22, X, Y	AP	AB, FK	2–3
<input type="checkbox"/> Array CGH	SurePrint G3 ISCA v2 CGH	AP	K, AMC, CVS, AB, FK	15–20
<input type="checkbox"/> Jiné vyšetření (po domluvě s laboratoří):				

název vyšetření	specifikace vyšetření	materiál	měsíce
<input type="checkbox"/> Hereditární nádorové syndromy	<input type="checkbox"/> Hereditární karcinom prsu a ovarií - HBOC ( <i>BRCA1</i> , <i>BRCA2</i> , <i>PALB2</i> , <i>CHEK2</i> ) A/AP; <input type="checkbox"/> Hereditární karcinom prostaty ( <i>CHEK2</i> , <i>HOXB13</i> ) A/AP; <input type="checkbox"/> Li-Fraumeni syndrom ( <i>TP53</i> ) A/AP; <input type="checkbox"/> Lynchův syndrom – HNPCC ( <i>MLH1</i> , <i>MSH2</i> , <i>MSH6</i> , <i>EPCAM</i> , <i>PMS2</i> ) A/AP; <input type="checkbox"/> Familiární adenomatózní polypóza ( <i>FAP</i> ) ( <i>APC</i> , <i>MUTYH</i> ) A/AP; <input type="checkbox"/> Peutzův-Jeghersův ( <i>STK11</i> ) A/AP; <input type="checkbox"/> Cowdenův syndrom ( <i>PTEN</i> ) A/AP; <input type="checkbox"/> Hereditární difúzní karcinom žaludku ( <i>CDH1</i> ) A/AP; <input type="checkbox"/> Familiární melanom ( <i>CDKN2A</i> , <i>CDK4</i> ); <input type="checkbox"/> Von Hippelova-Lindauova syndrom ( <i>VHL</i> ); <input type="checkbox"/> Hereditární leiomyomatóza a renální karcinom ( <i>FH</i> ); <input type="checkbox"/> Familiární medulární karcinom štítné žlázy / MEN II / Hirschprungova choroba ( <i>RET</i> ); <input type="checkbox"/> Ataxia telangiectasia / HBOC ( <i>ATM</i> ); <input type="checkbox"/> Hereditární pankreatitida ( <i>PRSS1</i> , <i>PRSS2</i> , <i>SPINK1</i> ); <input type="checkbox"/> Polycystická choroba ledvin ( <i>PKD1</i> , <i>PKD2</i> , <i>PKHD1</i> )*	K	do 6
<p>Geny vyšetřované metodou NGS  <i>APC</i>, <i>ATM</i>, <i>BAP1</i>, <i>BARD1</i>, <i>BLM</i>, <i>BMPR1A</i>, <i>BRCA1</i>, <i>BRCA2</i>, <i>BRIP1</i>, <i>CDH1</i>, <i>CDK4</i>, <i>CDKN2A</i>, <i>EPCAM</i>, <i>ERCC2</i>, <i>ERCC3</i>, <i>FANCC</i>, <i>FANCM</i>, <i>FH</i>, <i>FLCN</i>, <i>GREM1</i>, <i>CHEK2</i>, <i>MEN1</i>, <i>MET</i>, <i>MLH1</i>, <i>MLH3</i>, <i>MSH2</i>, <i>MSH6</i>, <i>MUTYH</i>, <i>NBN</i>, <i>NF1</i>, <i>NF2</i>, <i>NTHL1</i>, <i>PALB2</i>, <i>PMS2</i>, <i>POLD1</i>, <i>POLE</i>, <i>PRKAR1A</i>, <i>PTEN</i>, <i>PTCH1</i>, <i>RAD50</i>, <i>RAD51C</i>, <i>RAD51D</i>, <i>RB1</i>, <i>RET</i>, <i>SDHB</i>, <i>SLX4</i>, <i>SMAD4</i>, <i>SMARCB1</i>, <i>STK11</i>, <i>SUFU</i>, <i>TP53</i>, <i>UNC13D</i>, <i>VHL</i>, <i>WRN</i>, <i>WTT1</i>, <i>FAM175A</i>, <i>CDKN1B</i>, <i>CYLD</i>, <i>DICER1</i>, <i>EXO1</i>, <i>FANCA</i>, <i>FANCB</i>, <i>FANCD2</i>, <i>FANCF</i>, <i>FANCG</i>, <i>FANCI</i>, <i>FANCL</i>, <i>GATA2</i>, <i>HOXB13</i>, <i>KIT</i>, <i>MITF</i>, <i>MRE11</i>, <i>RECQL</i>, <i>RECQL4</i>, <i>RECQL5</i>, <i>SBS1</i>, <i>SCG5</i>, <i>SDHA</i>, <i>SDHAF2</i>, <i>SDHC</i>, <i>SDHD</i>, <i>SMARCA4</i>, <i>SMARCE1</i>, <i>TERT</i>, <i>TGFBR1</i>, <i>TGFBR2</i>, <i>TMEM127</i>.</p> <p>Geny vyšetřované současně i metodou digital MLPA  <i>APC</i>, <i>ATM</i>, <i>BAP1</i>, <i>BARD1</i>, <i>BMPR1A</i>, <i>BRCA1</i>, <i>BRCA2</i>, <i>BRIP1</i>, <i>CDH1</i>, <i>CDK4</i>, <i>CDKN2A</i>, <i>EPCAM</i> (exon 7-9), <i>CHEK2</i>, <i>SCG5</i>/<i>GREM1</i> (intron 2 <i>SCG5</i> až upstream oblast <i>GREM1</i>; duplikace 15q13.3), <i>MITF</i> (c.952G&gt;A), <i>MLH1</i>, <i>MSH2</i>, <i>MSH6</i>, <i>MUTYH</i>, <i>NBN</i>, <i>PALB2</i>, <i>PMS2</i>, <i>POLE</i> (c.1270C&gt;G), <i>PTEN</i>, <i>RAD51C</i>, <i>RAD51D</i>, <i>SMAD4</i>, <i>STK11</i>, <i>TP53</i>.</p> <p>*V rámci vyšetření zvoleného syndromu jsou uvedenými metodami současně vyšetřeny všechny geny onkopanelu.</p>			
<input type="checkbox"/> Klinický exom (CES)	4 493 genů + mitochondriální DNA	K	do 8
<input type="checkbox"/> Celý exom (WES)	19 425 genů + mitochondriální DNA	K	do 8
<input type="checkbox"/> Izolace DNA	Izolace DNA z primárního vzorku, změření koncentrace a čistoty DNA	K, B	do 2 dnů
<input type="checkbox"/> Prediktivní test specifické mutace		K, B	do 2
<input type="checkbox"/> Verifikace specifické mutace		K, B	do 2

název vyšetření	specifikace vyšetření	materiál	dny	
<input type="checkbox"/> Cystická fibróza <input type="checkbox"/> STATIM 7 dnů	<i>CFTR</i> (50 variant + IVS9-(TG)m(T)n)	A/AP	K	15
<input type="checkbox"/> Syndrom fragilního X (FRAXA)	<i>FMR1</i>		K	15
<input type="checkbox"/> Spinální muskulární atrofie	<i>SMN1</i> , <i>SMN2</i> (MLPA)	AP	K	15
<input type="checkbox"/> Mikrodelece Y-chromozomu	<i>AZFa</i> , <i>AZFb</i> , <i>AZFc</i> , včetně <i>SRY</i>	AP	K, B	10
<input type="checkbox"/> Mikrodeleční syndromy <input type="checkbox"/> STATIM 7 dnů	MLPA		K	15
<input type="checkbox"/> Wilsonova choroba	<i>ATP7B</i> (celý gen)		K	60
<input type="checkbox"/> Crohnova choroba	<i>NOD2/CARD15</i> (c.2104C>T, c.2722G>C, c.3019_3020insC)		K	15
<input type="checkbox"/> Vrozená nesyndromová ztráta sluchu	<i>GJB2</i> (celý gen)	AP	K	15
<input type="checkbox"/> Idiopatický malý vzrůst	<i>SHOX</i> (MLPA)		K	60
<input type="checkbox"/> Osteoporóza	<i>COL1A1</i> (c.104-441G>T); <i>VDR</i> (c.1174+283G>A)		K, B	10
<input type="checkbox"/> Smith-Lemli-Opitzův syndrom	<i>DHCR7</i> (vybrané patogenní varianty)	AP	K, AMC, CVS, AB, FK	10–15
<input type="checkbox"/> Marfanův syndrom	<i>FBN1</i>		K	60
<input type="checkbox"/> Jiné vyšetření (po domluvě s laboratoří):				