

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 přiložen k žádance, nebo byl zaevidován a je součástí dokumentace pacienta u indikujícího lékaře.

jméno a příjmení			
bydliště			
číslo pojištění (rod. číslo)		pohlaví	muž ☐ žena ☐
základní diagnóza		zdravotní pojišťovna	
ostatní diagnózy		e-mail	
indikace k vyšetření		telefon	
☐ likvidace vzorku			

☐ bukalní stěr (B)	☐ periferní krev v EDTA (molekulární genetika) (K)
☐ plodová voda (AMC)	☐ periferní krev v heparinu (cytogenetika) (KH)
☐ fetální tkáň z abortu (AB)	☐ choriové klky (CVS)
☐ gingivální stěr (G)	číslo žádanky
☐ jiný typ	
datum a čas odběru	
datum a čas příjmu	
vyplní laboratoř	

ZKRATKA

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

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; do 72 h
Plodová voda (AMC); 15–20 ml; do 12 h
Periferní krev (KH) v heparinu; 3–6 ml; do 48 h

Bukální stěr (B); stěrová tyčinka, bez média, do 5 kalendářních dní
Choriové klky (CVS); fyziologický roztok nebo kultivační médium; do 12 h

HEMATOGENETIKA / KARDIOGENETIKA

HEMATO-ONKOGENETIKA

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
☐ M2 haplotyp genu ANXA5	ANXA5 (4 polymorfismy)		K, B 10
☐ Beta-talasémie	HBB (β-globin, 22 mutací)		K, B 15
☐ Beta-talasémie PLUS	HBB (β-globin, celý gen)		K, B 20
☐ Familiární hypercholesterolémie	APOB-100 (p.R3500Q)		K, B 10
☐ Familiární hypercholesterolémie PLUS	LDLR, APOB, PCSK9 (celý gen)		K 60
☐ Hyperlipoproteinémie / Ateroskleróza / Ischemická choroba srdeční / Alzheimerova choroba	APOE (alely E2, E3, E4)		K, B 10
☐ Trombocytopenie / Ischemická choroba srdeční / Cévní mozková příhoda	GPIIa, 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)	A	K, B 10
☐ Hemochromatóza PLUS	HFE (12 mutací), TFR2 (4 mutace), FPN1 (2 mutace)		K, B 10
☐ Gilbertův syndrom	UGT1A1 (promotor, TATA box)	A	K, B 10

☐ Chronická myeloidní leukémie	BCR/ABL fúzní gen	K (7 ml)	7
☐ Myeloproliferativní onemocnění	JAK2 (p.V617F)	K	5–7
☐ Myeloproliferativní onemocnění	JAK2 (p.V617F) – kvantitativní stanovení	K	15
☐ Chronická lymfocytární leukémie	Stanovení mutačního stavu genu JGVH	K	10
☐ Chronická lymfocytární leukémie	Stanovení mutačního stavu genu TP53	K	15–20
☐ Chronická lymfocytární leukémie - FISH	Vyšetření genomových aberací 11q- (ATM), +12, 13q- (LAMP1, DLEU) a 17p- (TP53) AP	K	15
☐ Myeloproliferativní onemocnění PLUS	ASXL1, CALR, CUX1, DNMT3A, EZH2, IDH1, IDH2, JAK2, KIT, MPL, RUNX1, SF3B1, SH2B3, SRSF2, TET2, TP53, U2AF1	K	15
☐ Myeloproliferativní onemocnění	MPL (p.W515L/K)	K	15
☐ Myeloproliferativní onemocnění	CALR (exon 9)	K	15
☐ 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.

Laboratoř GHC GENETICS, V Holešovičkách 1156/29, 182 00 Praha 8, IČ: 28188535, Bezplatná linka +420 800 390 390, info@ghcgenetics.cz
 Zdravotnická laboratoř č. 8124 akreditovaná ČIA podle ČSN EN ISO 15189 ed. 3:2023. Rozsah akreditace na www.ghcgenetics.cz

PRENET - prenatalní diagnostika a genetika, Název obchodní společnosti: Laboratoře lékařské genetiky, s.r.o.

Laboratoř lékařské genetiky, Masarykovo náměstí 2667, Zelené Předměstí, 530 02, Pardubice . IČ: 03909689, tel. +420 773 899 650, info@prenet.cz. Zdravotnická laboratoř č. 8080 akreditovaná ČIA podle ČSN EN ISO 15189 ed. 3:2023. Rozsah akreditace na www.prenet.cz

IMUNOGENETIKA

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

FARMAKOGENETIKA

☐	Metabolismus warfarinu	<i>CYP2C9</i> (c.430C>T, c.1075A>C); <i>VKORC1</i> (c.-1639G>A)	K, B	3
☐	Chemoterapie 5-FU (před léčbou)	<i>DPYD</i> (c.1905+1G>A, c.1236G>A, c.1679T>G, c.2846A>T)	K, B	3
☐	Metabolismus thiopurinových léčiv	<i>TPMT</i> (c.238G>C, c.460G>A, c.719A>G)	K, B	3
☐	Farmakogenetika <i>CYP2C19</i> , <i>CYP2D6</i>	28 vybraných alel, delece a duplikace celých genů	K,B	10
☐	Metabolismus klopidogrelu (<i>CYP2C19</i>)	8 vybraných alel	K,B	10
☐	Farmakogenetika statinů	<i>SLC01B1</i> (c.521T>C)	K,B	10

☐	Karyotyp (chromoz. vyšetření, G-pruhy) ☐ STATIM 10 dnů	G-band barvení	AP	KH, AMC, 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, AMC, CVS, AB, FK	4–20
☐	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
☐	QF-PCR diagnostika – aneuploidie komplexní Nutné dodat bukalní stěr nebo krev probandky	Chromozomy 13, 15, 16, 18, 21, 22, X, Y	AP	K, BS, AMC, CVS, AB, FK	2–3
☐	Array CGH	SurePrint G3 ISCA v2 CGH	AP	K, AMC, CVS, AB, FK	15–20
☐	ReproScreen®	Panel genů asociovaných s reprodukční genetikou		K, B	60
☐	Jiné vyšetření (po domluvě s laboratoři):				

REPRODUKČNÍ GENETIKA - indikuje klinický genetik, transport do 24 h, AMC optimálně analyzovat do 12 h

Doba trvání genetického testu se uvádí v pracovních dnech.

HEREDITÁRNÍ SYNDROMY

indukuje klinický genetik

	název vyšetření	specifikace vyšetření	materiál	měsíce	
☐	Hereditární nádorové syndromy	A			
☐	☐ Hereditární karcinom prsu a ovarií - HBOC (BRCA1, BRCA2, PALB2, CHEK2) A/AP; ☐ Hereditární karcinom prostaty (CHEK2, HOXB13) A/AP; ☐ Li-Fraumeni syndrom (TP53) A/AP; ☐ Lynchův syndrom – HNPCC (MLH1, MSH2, MSH6, EPCAM, PMS2) A/AP, ☐ Familiární adenomatózní polypóza (FAP) (APC, MUTYH) A/AP, ☐ Peutzův-Jeghersův (STK11) A/AP, ☐ Cowdenův syndrom (PTEN) A/AP, ☐ Hereditární difúzní karcinom žaludku (CDH1) A/AP, ☐ Familiární melanom (CDKN2A, CDK4), ☐ Von Hippelova-Lindauova syndrom (VHL), ☐ Hereditární leiomyomatóza a renální karcinom (FH), ☐ Familiární medulární karcinom štítné žlázy/ MEN II/ Hirschprungova choroba (RET), ☐ Ataxia telangiectasia/ HBOC (ATM), ☐ Hereditární pankreatitida (PRSS1, PRSS2, SPINK1), ☐ Polycystická choroba ledvin (PKD1, PKD2, PKHD1)*				
	Geny vyšetřované metodou NGS: APC, ATM, ATR, ATRIP, BAP1, BARD1, BLM, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CDK4, CDKN1B, CDKN1C, CDKN2A, CTNNA1, CYLD, DDX41, DICER1, EPCAM, ERCC2, ERCC3, EXO1, FAM175A/ABRAXAS1, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FACNM, FH, FLCN, GATA2, GREM1, HNF1B, HOXB13, CHEK2, KIT, LZTR1, MAP3K1, MEN1, MET, MITF, MLH1, MLH3, MRE11, MSH2, MSH6, MUC1, MUTYH, NBN, NF1, NF2, NTHL1, PALB2, PMS2, POLD1, POLE, PRKAR1A, PTEN, PTCH1, RAD50, RAD51C, RAD51D, RB1, RECQL, RECQL4, RECQL5, REN, RET, SAMHD1, SCG5, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SLX4, SMAD4, SMARCA4, SMARCB1, SMARCE1, STK11, SUFU, TERT, TGFBR1, TGFBR2, TMEM127, TP53, UNC13D, VHL, WRN, WT1. Geny vyšetřované metodou digitální MLPA analýza: APC, ATM, BAP1, BARD1, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CDK4, CDKN2A, EPCAM (exon 7-9), CHEK2, SCG5/GREM1 (intron 2 SCG5 až upstream oblast GREM1; duplikace 15q13.3), MITF (c.952G>A), MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, NBN, PALB2, PMS2, POLE (c.1270C>G), PTEN, RAD51C, RAD51D, SMAD4, STK11, TP53 *V rámci vyšetření zvoleného syndromu jsou uvedenými metodami současně vyšetřeny všechny geny onkopanelu.				
☐	Panel genů asociovaných s onemocněním:		K	do 6	
☐	Klinický exom (CES)	4 493 genů + mitochondriální DNA	A	K	do 8
☐	Celý exom (WES)	19 425 genů + mitochondriální DNA		K	do 8
☐	Izolace DNA	Izolace DNA z primárního vzorku, změření koncentrace a čistoty DNA	K, B	do 2 dnů	
☐	Prediktivní test specifické varianty genu	AP	K, B	do 2	
☐	Verifikace specifické varianty genu	AP	K, B	do 2	

DALŠÍ HEREDITÁRNÍ CHOROBY indikuje klinický genetik

	název vyšetření	specifikace vyšetření	materiál	dny	
☐	Cystická fibróza ☐ STATIM 7 dnů	CFTR (50 variant + INS9-(TG)m(T)n)	A/AP	K, B, AMC, CVS, AB	15
☐	Syndrom fragilního X (FRAXA)	FMR1	AP	K, B, AMC, CVS, AB	15
☐	Spinální muskulární atrofie	SMN1, SMN2 (MLPA)	AP	K, AMC, CVS, AB	15
☐	Mikrodelece Y-chromozomu	AZF _a , AZF _b , AZF _c , včetně SRY	AP	K, B, AMC, CVS, AB	10
☐	Mikrodeleční syndromy ☐ STATIM 7 dnů	MLPA		K, AMC, CVS, AB	15
☐	Wilsonova choroba	ATP7B (celý gen)	A	K, B, AMC, CVS, AB	60
☐	Crohnova choroba	NOD2/CARD15 (c.2104C>T, c.2722G>C, c.3019_3020insC)		K, B, AMC, CVS, AB	15
☐	Vrozená nesyndromová ztráta sluchu	GJB2 (celý gen)	AP	K, B, AMC, CVS, AB	60
☐	Idiopatický malý vzrůst	SHOX (MLPA)		K, AMC, CVS, AB	60
☐	Osteoporóza	COL1A1 (c.104-441G>T); VDR (c.1174+283G>A)		K, B, AMC, CVS, AB	10
☐	Alopecie (plešatost)	EDA2R, AR (5 vybraných mutací)		K, B	15
☐	Smith-Lemli-Opitzův syndrom	DHCR7 (vybrané patogenní varianty)	AP	K, B, AMC, CVS, AB	10–15
☐	Marfanův syndrom	FBN1		K, B, AMC, CVS, AB	60
☐	Jiné vyšetření (po domluvě s laboratoři):				