

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 <input type="checkbox"/> žena <input type="checkbox"/> |
| základní diagnóza                         |  | zdravotní pojišťovna |                                                            |
| ostatní diagnózy                          |  | e-mail               |                                                            |
| indikace k vyšetření                      |  | telefon              |                                                            |
| <input type="checkbox"/> likvidace vzorku |  |                      |                                                            |

  

|                                                     |                                                                           |
|-----------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------|
| <input type="checkbox"/> bukalní 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)                              |
| <input type="checkbox"/> jiný typ                   | číslo žádanky                                                             |
| datum a čas odběru                                  | vyplní laboratoř                                                          |
| datum a čas příjmu                                  |                                                                           |

## 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     |
|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------|----------|---------|
| <input type="checkbox"/> Trombofilie – faktor V                                                                   | <input type="checkbox"/> STATIM 5 dnů F5 (Leidenská 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 hypercholesterolémie                                                          | APOB-100 (p.R3500Q)                                                      |          | K, B 10 |
| <input type="checkbox"/> Familiární hypercholesterolémie PLUS                                                     | LDLR, APOB, PCSK9 (celý gen)                                             |          | K 60    |
| <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)                                                    | A        | 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)                                              | A        | K, B 10 |

  

|                                                                 |                                                                                                            |          |       |
|-----------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------|-------|
| <input type="checkbox"/> Chronická myeloidní leukémie           | BCR/ABL fúzní gen                                                                                          | K (7 ml) | 7     |
| <input type="checkbox"/> Myeloproliferativní onemocnění         | 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 JGVH                                                                        | 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) AP                          | K        | 15    |
| <input type="checkbox"/> Myeloproliferativní onemocnění PLUS    | ASXL1, CALR, CUX1, DNMT3A, EZH2, IDH1, IDH2, JAK2, KIT, MPL, RUNX1, SF3B1, SH2B3, SRSF2, TET2, TP53, U2AF1 | K        | 15    |
| <input type="checkbox"/> Myeloproliferativní onemocnění         | MPL (p.W515L/K)                                                                                            | K        | 15    |
| <input type="checkbox"/> Myeloproliferativní onemocnění         | CALR (exon 9)                                                                                              | K        | 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.

IMUNOGENETIKA

|                          |                                                  |                                                                       |   |      |    |
|--------------------------|--------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------|---|------|----|
| <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 |

FARMAKOGENETIKA

|                          |                                                |                                                                 |  |      |    |
|--------------------------|------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------|--|------|----|
| <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"/> | Farmakogenetika statinů                        | <i>SLC01B1</i> (c.521T>C)                                       |  | K,B  | 10 |

REPRODUKČNÍ GENETIKA

|                          |                                                                                            |                                                 |    |                         |                          |
|--------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------|----|-------------------------|--------------------------|
| <input type="checkbox"/> | Karyotyp (chromoz. vyšetření, G-pruhy)<br><input type="checkbox"/> STATIM 10 dnů           | G-band barvení                                  | AP | KH, AMC, CVS, AB, FK    | 20 (KH)<br>15 (AMC, CVS) |
| <input type="checkbox"/> | Získané chromozomové aberace (ZCA, zlomy)<br><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<br>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<br>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                      |
| <input type="checkbox"/> | Array CGH                                                                                  | SurePrint G3 ISCA v2 CGH                        | AP | K, AMC, CVS, AB, FK     | 15–20                    |
| <input type="checkbox"/> | ReproScreen®                                                                               | Panel genů asociovaných s reprodukční genetikou |    | K, B                    | 60                       |
| <input type="checkbox"/> | Stanovení KIR haplotypu                                                                    | detekce aktivačního/inhibičního haplotypu       |    | K                       | 10                       |
| <input type="checkbox"/> | HLA-C typizace                                                                             | stanovení C1/C2                                 |    | K                       | 10                       |
| <input type="checkbox"/> | Jiné vyšetření (po domluvě s laboratoři):                                                  |                                                 |    |                         |                          |

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

HEREDITÁRNÍ SYNDROMY

indukuje klinický genetik

|                          | název vyšetření                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                           | specifikace vyšetření                                              | materiál | měsíce   |      |
|--------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------|----------|----------|------|
| <input type="checkbox"/> | <b>Hereditární nádorové syndromy</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      | <b>A</b>                                                           |          |          |      |
| <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> Hereditární karcinom prsu a ovarií - <i>HBOC</i> ( <i>BRCA1</i> , <i>BRCA2</i> , <i>PALB2</i> , <i>CHEK2</i> ) <i>A/AP</i> ; <input type="checkbox"/> Hereditární karcinom prostaty ( <i>CHEK2</i> , <i>HOXB13</i> ) <i>A/AP</i> ; <input type="checkbox"/> Li-Fraumeni syndrom ( <i>TP53</i> ) <i>A/AP</i> ; <input type="checkbox"/> Lynchův syndrom – <i>HNPCC</i> ( <i>MLH1</i> , <i>MSH2</i> , <i>MSH6</i> , <i>EPCAM</i> , <i>PMS2</i> ) <i>A/AP</i> , <input type="checkbox"/> Familiární adenomatózní polypóza ( <i>FAP</i> ) ( <i>APC</i> , <i>MUTYH</i> ) <i>A/AP</i> , <input type="checkbox"/> Peutzův-Jeghersův ( <i>STK11</i> ) <i>A/AP</i> , <input type="checkbox"/> Cowdenův syndrom ( <i>PTEN</i> ) <i>A/AP</i> , <input type="checkbox"/> Hereditární difúzní karcinom žaludku ( <i>CDH1</i> ) <i>A/AP</i> , <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/ <i>MEN II</i> / <i>Hirschprungova choroba</i> ( <i>RET</i> ), <input type="checkbox"/> Ataxia telangiectasia/ <i>HBOC</i> ( <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     |          |      |
|                          | Geny vyšetřované metodou NGS: <i>APC</i> , <i>ATM</i> , <i>ATR</i> , <i>ATRIIP</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>CDKN1B</i> , <i>CDKN1C</i> , <i>CDKN2A</i> , <i>CTNNA1</i> , <i>CYLD</i> , <i>DDX41</i> , <i>DICER1</i> , <i>EPCAM</i> , <i>ERCC2</i> , <i>ERCC3</i> , <i>EXO1</i> , <i>FAM175A</i> /ABRAXAS1, <i>FANCA</i> , <i>FANCB</i> , <i>FANCC</i> , <i>FANCD2</i> , <i>FANCE</i> , <i>FANCF</i> , <i>FANCG</i> , <i>FANCI</i> , <i>FANCL</i> , <i>FACNM</i> , <i>FH</i> , <i>FLCN</i> , <i>GATA2</i> , <i>GREM1</i> , <i>HNFB18</i> , <i>HOXB13</i> , <i>CHEK2</i> , <i>KIT</i> , <i>LZTR1</i> , <i>MAP3K1</i> , <i>MEN1</i> , <i>MET</i> , <i>MIF</i> , <i>MLH1</i> , <i>MLH3</i> , <i>MRE11</i> , <i>MSH2</i> , <i>MSH6</i> , <i>MUC1</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>RECQL</i> , <i>RECQL4</i> , <i>RECQL5</i> , <i>REN</i> , <i>RET</i> , <i>SAMHD1</i> , <i>SCG5</i> , <i>SDHA</i> , <i>SDHAF2</i> , <i>SDHB</i> , <i>SDHC</i> , <i>SDHD</i> , <i>SLX4</i> , <i>SMAD4</i> , <i>SMARCA4</i> , <i>SMARCB1</i> , <i>SMARCE1</i> , <i>STK11</i> , <i>SUFU</i> , <i>TERF</i> , <i>TGFBR1</i> , <i>TGFBR2</i> , <i>TMEM127</i> , <i>TP53</i> , <i>UNC13D</i> , <i>VHL</i> , <i>WRN</i> , <i>WT1</i> . |                                                                    |          |          |      |
|                          | Geny vyšetřované metodou digitální MLPA analýza: <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> /GREM1 (intron 2 <i>SCG5</i> až upstream oblast <i>GREM1</i> ; duplikace 15q13.3), <i>MIF</i> (c.952G>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>G), <i>PTEN</i> , <i>RAD51C</i> , <i>RAD51D</i> , <i>SMAD4</i> , <i>STK11</i> , <i>TP53</i><br>*V rámci vyšetření zvoleného syndromu jsou uvedenými metodami současně vyšetřeny všechny geny onkopanelu.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                           |                                                                    |          |          |      |
| <input type="checkbox"/> | <b>Panel genů asociovaných s onemocněním:</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                             |                                                                    | K        | do 6     |      |
| <input type="checkbox"/> | <b>Klinický exom (CES)</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                | 4 493 genů + mitochondriální DNA                                   | <b>A</b> | K        | do 8 |
| <input type="checkbox"/> | <b>Celý exom (WES)</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | 19 425 genů + mitochondriální DNA                                  |          | K        | do 8 |
| <input type="checkbox"/> | <b>Izolace DNA</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                        | Izolace DNA z primárního vzorku, změření koncentrace a čistoty DNA | K, B     | do 2 dnů |      |
| <input type="checkbox"/> | <b>Prediktivní test specifické varianty genu</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                          | <b>AP</b>                                                          | K, B     | do 2     |      |
|                          | gen/varianta                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                              |                                                                    |          |          |      |
| <input type="checkbox"/> | <b>Verifikace specifické varianty genu</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                | <b>AP</b>                                                          | K, B     | do 2     |      |
|                          | gen/varianta                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                              |                                                                    |          |          |      |

DALŠÍ HEREDITÁRNÍ CHOROBY indikuje klinický genetik

|                          | název vyšetření                                                | specifikace vyšetření                               | materiál | dny                |       |
|--------------------------|----------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------|----------|--------------------|-------|
| <input type="checkbox"/> | Cystická fibróza<br><input type="checkbox"/> STATIM 7 dnů      | CFTR (50 variant + IVS9-(TG)m(T)n)                  | A/AP     | K, B, AMC, CVS, AB | 15    |
| <input type="checkbox"/> | Syndrom fragilního X (FRAXA)                                   | FMR1                                                | AP       | K, B, AMC, CVS, AB | 15    |
| <input type="checkbox"/> | Spinální muskulární atrofie                                    | SMN1, SMN2 (MLPA)                                   | AP       | K, AMC, CVS, AB    | 15    |
| <input type="checkbox"/> | Mikrodelece Y-chromozomu                                       | AZFa, AZFb, AZFc, včetně SRY                        | AP       | K, B, AMC, CVS, AB | 10    |
| <input type="checkbox"/> | Mikrodeleční syndromy<br><input type="checkbox"/> STATIM 7 dnů | MLPA                                                |          | K, AMC, CVS, AB    | 15    |
| <input type="checkbox"/> | Wilsonova choroba                                              | ATP7B (celý gen)                                    | A        | K, B, AMC, CVS, AB | 60    |
| <input type="checkbox"/> | Crohnova choroba                                               | NOD2/CARD15 (c.2104C>T, c.2722G>C, c.3019_3020insC) |          | K, B, AMC, CVS, AB | 15    |
| <input type="checkbox"/> | Vrozená nesyndromová ztráta sluchu                             | GJB2 (celý gen)                                     | AP       | K, B, AMC, CVS, AB | 60    |
| <input type="checkbox"/> | Idiopatický malý vzrůst                                        | SHOX (MLPA)                                         |          | K, AMC, CVS, AB    | 60    |
| <input type="checkbox"/> | Osteoporóza                                                    | COL1A1 (c.104-441G>T); VDR (c.1174+283G>A)          |          | K, B, AMC, CVS, AB | 10    |
| <input type="checkbox"/> | Alopecie (plešatost)                                           | EDA2R, AR (5 vybraných mutací)                      |          | K, B               | 15    |
| <input type="checkbox"/> | Smith-Lemli-Opitzův syndrom                                    | DHCR7 (vybrané patogenní varianty)                  | AP       | K, B, AMC, CVS, AB | 10–15 |
| <input type="checkbox"/> | Marfanův syndrom                                               | FBN1                                                |          | K, B, AMC, CVS, AB | 60    |
| <input type="checkbox"/> | Jiné vyšetření<br>(po domluvě s laboratoři):                   |                                                     |          |                    |       |