

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	

☐ STATIM (3 měsíce)
 ☐ SUPER STATIM (do 1 měsíce)

☐ likvidace vzorku

☐ bukální 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)
☐ tkáň (T)	
☐ jiný typ	

číslo žádanky

vyplní laboratoř

datum a čas odběru

datum a čas příjmu

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)	K, B	10
☐	Trombofilie – faktor II	☐ STATIM 5 dnů F2 (protrombin, c.20210G>A)	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)	K, B	10
☐	Trombofilie PAI-1	PAI-1, gen SERPINE1 (alela 4G/5G)	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	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 PLUS	HFE (12 mutací), TFR2 (4 mutace), FPN1 (2 mutace)	K, B	10
☐	Gilbertův syndrom	UGT1A1 (promotor, TATA box)	K, B	10

☐	Chronická myeloidní leukémie	BCR/ABL fúzní gen	K (7 ml)	7
☐	Myeloproliferativní onemocnění	JAK2 (p.V617F)	K	5–7
☐	☐ STATIM 3 dny			
☐	Myeloproliferativní onemocnění	JAK2 (p.V617F) – kvantitativní stanovení	K	15
☐	Chronická lymfocytární leukémie	Stanovení mutačního stavu genu IGJH	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)	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
☐	Waldenströмова makroglobulinemie (WM)	MYD88 (c.755T>C, p.Leu252Pro)	K, T	15

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

	název vyšetření	specifikace vyšetření	materiál	dny
☐	Celiakie	HLA alely <i>DQA1</i> , <i>DQB1</i> (haplotypy DQ2cis, DQ2trans, DQ8)	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)	K, B	10
☐	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 CYP2C19, CYP2D6	28 vybraných alel, delece a duplikace celých genů	K,B	10
☐	Metabolismus klopidoogrelu (CYP2C19)	8 vybraných alel	K,B	10
☐	Farmakogenetika statinů	<i>SLC01B1</i> (c.521T>C)	K,B	10
☐	Farmakogenetika PML	<i>SNPs C8B</i> , <i>FCN2</i> , <i>STXBP2</i> , <i>LY9</i>	K,B	10
☐	Farmakogenetika ABCG2 (ROSUVASTATIN, ALLOPURINOL)	<i>ABCG2</i> (c.421C>A)	K,B	10
☐	Karyotyp (chromoz. vyšetření, G-pruhy) ☐ STATIM 10 dnů	G-band barvení	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	FISH chromozomů X a Y	KH, AMC, CVS, AB, FK	4–20
☐	QF-PCR diagnostika – aneuploidie Nutné dodat bukalní stěr nebo krev probandky	Chromozomy 13, 18, 21, X, Y	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	K, BS, AMC, CVS, AB, FK	2–3
☐	Array CGH	SurePrint G3 ISCA v2 CGH	K, AMC, CVS, AB, FK	15–20
☐	ReproScreen®	Panel genů asociovaných s reprodukční genetikou	K, B	60
☐	Stanovení KIR haplotypu	detekce aktivačního/inhibičního haplotypu	K	10
☐	HLA-C typizace	stanovení C1/C2	K	10
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
☐ Hereditární nádorové syndromy ☐ STATIM ☐ SUPER STATIM ☐ Hereditární karcinom prsu a ovarií - HBOC (BRCA1, BRCA2, PALB2, CHEK2); ☐ Hereditární karcinom prostaty (CHEK2, HOXB13); ☐ Li-Fraumeni syndrom (TP53); ☐ Lynchův syndrom – HNPCC (MLH1, MSH2, MSH6, EPCAM, PMS2); ☐ Familiární adenomatózní polypóza (FAP) (APC, MUTYH); ☐ Peutzův-Jeghersův (STK11); ☐ Cowdenův syndrom (PTEN); ☐ Hereditární difuzní karcinom žaludku (CDH1); ☐ 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)* <i>* V rámci vyšetření zvoleného syndromu jsou uvedenými metodami současně vyšetřeny všechny geny onkopanelu.</i>		K	do 6
☐ Panel genů asociovaných s onemocněním:		K	do 6
☐ Klinický exom (CES)	+ mitochondriální DNA ORPHA kód HPO termíny	K	do 8
☐ Celý exom (WES)	19 425 genů + mitochondriální DNA ORPHA kód HPO termíny	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	gen/varianta	K, B	do 2
☐ Verifikace specifické varianty genu	gen/varianta	K, B	do 2
☐ Reanalýza dat/reklasifikace varianty	gen/varianta	K, B	do 10 dnů

DALŠÍ HEREDITÁRNÍ CHOROBY

indukuje klinický genetik

☐ Cystická fibróza ☐ STATIM 7 dnů	CFTR (50 variant + NS9-(TG)m(T)n)	K, B, AMC, CVS, AB	15
☐ Syndrom fragilního X (FRAXA)	FMR1	K, B, AMC, CVS, AB	15
☐ Spinální muskulární atrofie	SMN1, SMN2 (MLPA)	K, AMC, CVS, AB	15
☐ Mikrodelece Y-chromozomu	AZF _a , AZF _b , AZF _c , včetně SRY	K, B, AMC, CVS, AB	10
☐ Mikrodeleční syndromy ☐ STATIM 7 dnů	MLPA	K, AMC, CVS, AB	15
☐ Wilsonova choroba	ATP7B (celý gen)	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)	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)	K, B, AMC, CVS, AB	10–15
☐ Marfanův syndrom	FBN1	K, B, AMC, CVS, AB	60
☐ Jiné vyšetření (po domluvě s laboratoří):			