



# Všeobecná fakultní nemocnice v Praze

U Nemocnice 499/2, 128 08 Praha 2

IČ: 00064165, tel. 224 961 111

Ústav biologie a lékařské genetiky

Pracoviště: Albertov 4, 128 08 Praha 2, tel. 22496 8152/ 8162

Formulář  
F-UBLG-01-002

Strana 1 z 1

Verze číslo: 7

## ŽÁDANKA O MOLEKULÁRNĚ-GENETICKÉ VYŠETŘENÍ

Jméno, příjmení:	Kód pojišťovny:
Číslo pojištěnce/r.č.:	Diagnóza:
Datum narození*:	
Pohlaví*: <input type="checkbox"/> muž <input type="checkbox"/> žena	IČP, odbornost:
Adresa:	

\* Vyplňujte pouze v případě, že tyto údaje nevyplývají z rodného čísla

Odesílaný biologický materiál:  krev v EDTA:  genomová DNA:  jiný:  
Požadováno:  izolace DNA  uložení DNA do banky  odeslat DNA na ambulanci  izolace RNA

	ONKOGENETIKA		OSTATNÍ	
#	Hereditární karcinom prsu (geny <i>BRCA1</i> , <i>BRCA2</i> , <i>CHEK2</i> , <i>PALB2</i> , <i>TP53</i> )	A*S*	Cystická fibróza a CFTRpatie (34 vybraných mutací v <i>CFTR</i> genu, tj. cca 93% mutací zachycených u pacientů v ČR)	
&	Adenomatózní polypóza tlustého střeva (geny <i>APC</i> , <i>MUTYH</i> )	A*	Delece v oblasti AZF na chromozomu Y	
		A*	Aneuploidie chromozomů metodou QF PCR	
#&	Hereditární nepolypózní karcinom tlustého střeva (Lynchův syndrom; geny <i>MLH1</i> , <i>MSH2</i> , <i>MSH6</i> , <i>EPCAM</i> )	#	Neinvasivní stanovení Rh faktoru plodu z mateřské krve (RhD)	
		#	Neinvasivní stanovení pohlaví plodu z mateřské krve	
	Feochromocytom / Paragangliom (geny <i>SDH</i> , <i>RET</i> , <i>VHL</i> )		Zygozita dvojčat	
	Carneyho trias (geny <i>SDH</i> )	#	Identifikace osob – průkaz paternity / maternity	
	<b>NEUROLOGIE</b>		Průkaz pohlaví	
!!&	Huntingtonova choroba - potvrzení nebo vyloučení expanze repetitivního tripletu CAG v genu <i>HTT</i>	#	Primární hyperaldosteronismus (chimerický gen <i>GRA</i> )	
		&	Dyschondrosteóza/malý vzrůst (gen <i>SHOX</i> )	
	Spinální svalová atrofie - průkaz homozygotní delece exonu 7 a 8 genu <i>SMN</i> (nikoliv přenašečství)	&	Mikrodeleční syndromy	
		#	Trichorhinofalangeální syndrom (gen <i>TRPS1</i> ; delece 8q24)	
	Syndrom fragilního X (FRAXA) - jenom vyloučení expanze repetitivního tripletu CGG u mužů v genu <i>FMR1</i>	#&	Rezistence na tyreoidní hormon (RTH) Familiární dysalbuminemická hyperthyroxinémie (FDAH)	
	Myotonická dystrofie typu I (MD1) - potvrzení nebo vyloučení expanze repetitivního tripletu CTG v genu <i>DMPK</i>	#&	<b>NEFROLOGIE</b>	
		#&	Gitelmanův syndrom (gen <i>SLC12A3</i> )	
	<b>JINÉ</b>	#&	Barterův syndrom (gen <i>CLCNKB</i> )	
#&	AR polycystóza ledvin (panel kandidátních genů) – vyšetření je prováděno v rámci výzkumného projektu GAUK 1015	&	AD polycystóza ledvin (vazebná analýza genů <i>PKD1</i> , <i>PKD2</i> )	
		#&	AD polycystóza ledvin (gen <i>PKD2</i> )	

Informovaný souhlas: Je součástí žádanky o vyšetření  Je k dispozici u lékaře ÚBLG VFN

Pacient souhlasí:  s vyšetřením DNA  s uskladněním DNA v bance  s využitím DNA k výzkumným účelům

Pacient žádá likvidaci vzorku po ukončení vyšetření

**Vyšetření:**  STATIM  první vyšetření probanda  potvrzení  prediktivní test

**Poznámky klinika:**

Vyplní odběrové místo

**Druh primárního vzorku:**

**Datum a čas odběru:**

**Razítko, jméno lékaře, datum:**

(Podpis, telefon, nákladové středisko)

**Podmínky vyšetření:**

# pouze po domluvě

& pouze s vyplněným dotazníkem: (<http://www.vfn.cz/pracoviste/>)

!! v případě prediktivní a prenatální diagnostiky je požadován protokol – genetik, neurolog, psycholog/ psychiatr.

A\* akreditováno dle normy ČSN EN ISO 15 189

S\* povolení k činnosti dle zákona 296/2008 Sb.