

# Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu VFN a 1. LF UK

## Diagnostické laboratoře DPM - Laboratoř DNA diagnostiky



Ke Karlovu 455/2, centrální příjem - budova E1a přízemí, 128 08 Praha 2, IČ: 00064165  
Tel.: laboratoř 224 967 232, sekretariát 224 967 710, e-mail: udmp@vfn.cz, WWW: www.vfn.cz

### Pacient

Číslo pojištění:

Příjmení:  Pohlaví: **M** / **Ž**

Jméno:  Datum narození:

Základní diagnóza:  Kód pojišťovny:

Ostatní diagnózy:

Adresa:

Národnost:

Vztah vyšetřované osoby k probandovi:

Rodokmen přiložen k žádance:  ano  ne

### Žadatel

IČP:

Jméno lékaře:

Adresa:

Tel. / Fax:

Variabilní symbol:

Odbornost:

### Odběr

Další informace o odběru:

Datum zaslání:

Datum odběru:

Čas odběru:

Odběr provedl:

### Razítko a podpis:

### Proband

(vyplňuje se v případě, že se liší od vyšetřované osoby)

Příjmení:

Jméno:

Číslo pojištění:

### Účel molekulárně genetického vyšetření

Vyšetřovaná choroba: .....

- Ověření / potvrzení diagnózy
- Ověření výsledku molekulárně genetického vyšetření na novém vzorku
- Zjištění přenašečství / predispozice pro onemocnění
- Zjištění onemocnění u plodu (Vzorky prosíme zasílat jen po předchozí telefonické nebo e-mailové dohodě.)

**Vždy přiložte informovaný souhlas s vyšetřením.**

### Odeslaný primární vzorek / Materiál

- Krev (odběr do EDTA) - určeno pro izolaci DNA (2,7 ml krve)
- Krev (odběr do PAXgene) - určeno pro izolaci RNA (nechladit, nemrazit)
- Kultivované fibroblasty na izolaci DNA (1x 75 cm2), na izolaci RNA (2x 75 cm2)\*
- Izolovaná DNA
- Choriové klky nativní / kultivované\*
- Amniocyty nativní / kultivované\*
- Suchá krevní kapka
- Bukální stěr (3x)
- Jiný: .....

\*nehodící se, škrtněte

### Účel odběru vzorku

- Molekulárně genetické vyšetření
- Izolace DNA, vzorek určen k odeslání
- Izolace RNA, vzorek určen k odeslání
- Izolace DNA, vzorek určen k uložení do banky
- Izolace RNA, vzorek určen k uložení do banky

**Požadované vyšetření specifikujte na druhé straně žádanky.**

### Pro potřeby laboratoře (vyplňuje laboratoř):

Přijal:

Přijatý materiál:

# POŽADOVANÁ VYŠETŘENÍ

## Poruchy metabolismu aminokyselin

- Alkaptonurie (gen HGD)
- Canavanová choroba (gen ASPA)
- Deficit beta-ketothiolázy (gen ACAT1)
- Deficit 3-hydroxy-3-metylglutaryl-CoA-lyázy (gen HMGCL)
- Deficit OTC (gen OTC)
- Deficit SAH hydrolázy (gen AHCY)
- Glutarová acidémie typ I (gen GCDH)
- Homocystinurie z deficitu cystathionin beta-syntázy (gen CBS)
- Homocystinurie způsobená defektem v metabolismu kobalaminu (gen MTRR)
- Methylmalonová acidurie z deficitu methylmalonyl-CoA mutázy typ mut0 (gen MUT)

## Poruchy beta-oxidace mastných kyselin

- Deficit karnitin palmitoyltransferázy II (gen CPT2)
- Deficit LCHAD (gen HADHA)
- Deficit MCAD (gen ACADM)

## Poruchy metabolismu purinů

- Deficit adenylosukcinátlyázy (gen ADSL)
- Familiární dna a hyperurikémie (gen ABCG2)
- Familiární juvenilní hyperurikemická nefropatie 1 (gen UMOD)
- Lesch-Nyhanův syndrom (gen HPRT1)
- Renální hypourikémie 1 (gen SLC22A12)
- Renální hypourikémie 2 (gen SLC2A9)
- Xantinurie typ I (gen XDH)

## Poruchy metabolismu vitamínů a neproteinových kofaktorů

- Cerebrální deficit folátů (gen FOLR1)
- Deficit biotinidázy (gen BTD)
- Deficit dihydrofolátreduktázy (gen DHFR)
- Deficit methylenetetrahydrofolát reduktázy (gen MTHFR)
- Hereditární malabsorbce folátů (gen SLC46A1)
- Methylmalonová acidurie, typ cblA (gen MMAA)
- Methylmalonová acidurie, typ cblB (gen MMAB)
- Porucha thiamin. receptoru 2 (gen SLC19A3)

Varianty v genech pro metabolismus folátů

- FOLR2       SLC19A1
- FOLR3       SLC25A32

## Glykogenózy

- Glykogenóza typ Ia (gen G6PC)
- Glykogenóza typ Ib (gen SLC37A4)
- Glykogenóza typ III (gen AGL)
- Glykogenóza typ V (gen PYGM)

## Lyzosomální poruchy

- Danonova choroba (gen LAMP2)
- Deficit lysosomální kyselé lipázy, CESD/Wolman disease (gen LIPA)
- Fabryho choroba (gen GLA)
- Gaucherova choroba (gen GBA)
- Krabbeho choroba (gen GALC)
- Metachromatická leukodystrofie (gen ARSA)
- Mukolipidóza typ II/III (gen GNPTAB)
- Mukopolysacharidóza typ I (gen IDUA)
- Mukopolysacharidóza typ II (gen IDS)
- Mukopolysacharidóza typ IIIA (gen SGSH)
- Mukopolysacharidóza typ IIIC (gen HSGNAT)
- Mukopolysacharidóza typ IVB/GM1 gangliosidóza (gen GLB1)
- Neuronální ceroidlipofuscinóza typ 2 (gen TPP1 = CLN2)
- Neuronální ceroidlipofuscinóza typ 3 (gen CLN3)
- Neuronální ceroidlipofuscinóza typ 4B adultní (gen DNAJC5)
- Neuronální ceroidlipofuscinóza typ 5 (gen CLN5)
- Neuronální ceroidlipofuscinóza typ 6 (gen CLN6)
- Neuronální ceroidlipofuscinóza typ 7 (gen MFSD8 = CLN7)
- Neuronální ceroidlipofuscinóza typ 8 (gen CLN8)
- Niemann-Pickova choroba typ A/B (gen SMPD1)
- Niemann-Pickova choroba typ C (geny NPC1, NPC2)
- Sandhoffova choroba/GM2 gangliosidóza typ II (gen HEXB)
- Tay-Sachsova choroba/GM2 gangliosidóza typ I (gen HEXA)

## Ostatní metabolická onemocnění

- Adrenoleukodystrofie, X-vázaná (gen ABCD1)
- Mevalonová acidurie (gen MVK)
- Mohr-Tranebjaergův syndrom (gen TIMM8A = DDP1)
- Orotová acidurie (gen UMPS)

## Jiné nemoci (mimo okruh dědičných metabolických poruch)

- Alexandrova choroba (gen GFAP)
- Amyloidóza z depozice TTR (gen TTR)
- Amyloidóza při mutaci fibrinogenu A (gen FGA, exon 5)
- Bestova choroba (gen BEST1)
- CADASIL (gen NOTCH3) - přiložte klinické informace
- Myofibrilární myopathie z dysfunkce alfa-B-kryštalínu (gen CRYAB)
- Myofibrilární myopathie z dysfunkce desminu (gen DES)
- X-vázaná choroideremie (gen CHM)
- X-vázaná retinoschíza (gen RS1)
- Zadní polymorfní dystrofie rohovky (gen OVOL2, promotor)

Jiné: .....

## KLINICKÉ INFORMACE:

(možno přiložit klinickou zprávu)