



VŠEOBECNÁ FAKULTNÍ NEMOCNICE V PRAZE

U Nemocnice 499/2, 128 08 Praha 2 | IČ: 00064165, tel.: 224 961 111

Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu

Diagnostické laboratoře DPM

Laboratoř pro studium mitochondriálních poruch

Ke Karlovu 455/2, budova E4, 128 08 Praha 2; Tel: 224967748, Fax: 224967099, <http://mitolab.lf1.cuni.cz>

Formulář | F-KPDPM-DPM-M-41 | strana 1 z 2 | verze 7 | účinnost od: 1. 3. 2021

ŽÁDANKA MOLEKULÁRNĚ GENETICKÉ VYŠETŘENÍ

PACIENT		ŽADATEL	
Číslo pojištěnce:		Pojišťovna:	IČP:
Příjmení:		Datum narození:	Jméno lékaře:
Jméno:		Pohlaví: <input type="checkbox"/> M <input type="checkbox"/> Ž	Adresa:
Diagnóza - základní:	Diagnóza - vedlejší:	Národnost:	
Adresa:		Telefon:	
Vztah k probandovi:	Rodokmen přiložen: <input type="checkbox"/> ANO <input type="checkbox"/> NE	Variabilní symbol:	Odbornost:

PROBAND	Vyplňuje se v případě, že se liší od vyšetřované osoby		ODBĚR	
Příjmení:	Datum odběru:	Čas odběru:	Datum odeslání:	
Jméno:	Odběr provedl:			
Číslo pojištěnce:	Poznámky k odběru:			

DŮVOD/ÚČEL POŽADAVKU (KLINICKÉ INFORMACE)	RAZÍTKO A PODPIS LÉKAŘE

SOUČÁSTÍ ŽÁDANKY JE PODEPSANÝ INFORMOVANÝ SOUHLAS PACIENTA

Odeslaný materiál k vyšetření:

- | | |
|---|--|
| <input type="checkbox"/> Požadované vyšetření bude provedeno z genetického materiálu již uloženého v laboratoři | <input type="checkbox"/> Svalová biopsie |
| <input type="checkbox"/> Krev na DNA (3 nebo 7 ml krve do EDTA) | <input type="checkbox"/> Choriové klky nativní |
| <input type="checkbox"/> Krev na RNA (7 ml krve do EDTA) | <input type="checkbox"/> Choriové klky kultivované |
| <input type="checkbox"/> Moč (50 ml, nejlépe ranní moč) | <input type="checkbox"/> Izolovaná DNA (specifikujte primární vzorek): _____ |
| <input type="checkbox"/> Bukální stěr | |
| <input type="checkbox"/> Vlasové folikuly | Jiné: _____ |
| <input type="checkbox"/> Fibroblasty (kultivované z kožní biopsie) | |

Požadovaná vyšetření specifikujte na druhé straně žádanky.

Je-li požadováno více vyšetření, jsou tyto analýzy prováděny postupně a doby odezvy u jednotlivých požadavků se sčítají.

VYPLNÍ LABORATOŘ	
Datum příjmu do laboratoře:	Čas příjmu do laboratoře:
Vzorek/žádanku přijal:	
Identifikace vzorku:	

Požadovaná vyšetření: **POUZE IZOLACE A ULOŽENÍ GENETICKÉHO MATERIÁLU** **POUZE IZOLACE DNA A VRÁTIT ČÁST DNA NA ODDĚLENÍ****ANALÝZA MUTACÍ V MITOCHONDIÁLNÍ DNA (mtDNA) vyšetřujeme z izolované DNA**

- analýza bodových mutací mtDNA - sekvenování celé mtDNA
 - upřesněte fenotyp: sy MELAS sy MERRF sy NARP sy LHON
 - ověření přítomnosti specifické mutace v mtDNA: _____
- hluchota, maternálně děděná, nesyndromová (m.1494C>T, m.1555A>G, m.7510T>C, m.7511T>C, m.7512T>C, m.7472insC, m.7445A>G)
- delece v mtDNA
- deplece mtDNA (pouze pro výzkumné účely po dohodě)

ANALÝZA GENŮ LOKALIZOVANÝCH NA JADERNÉ DNA vyšetřujeme z izolované DNA nebo RNA**Deficit cytochrom c oxidázy (COX, komplex IV)**

- SURF1*
- SCO1*
- SCO2*
- COX10*
- COX15*

Deficit pyruvátdehydrogenázy (PDH)

- DLD* (podjednotka E3)
- PDHA1* (podjednotka E1 α , X-vázané)
- PDHB* (podjednotka E1 β)
- DLAT* (podjednotka E2)
- PDHX* (E3 vazebný protein)

Geny pro stabilitu a replikaci mtDNA

- POLG1* (polymeráza γ), Alpersův sy
- PEO1* (helikáza Twinkle), adPEO
- ANT1* (adeninnukleotidový přenašeč)
- TYMP* (*TP*, *ECGF1*), sy MNGIE
- TK2* (thymidinkináza 2)
- DGUOK* (deoxyguanosinkináza)
- SUCLA2* (sukcinyl-koenzym A-ligáza, podjednotka α)
- OPA1*, optická atrofie
- OPA3*, optická atrofie
- MPV17*
- RRM2B* (ribonukleotidresuktáza M2B)

Deficit produkce ATP

- TMEM70*, mitochondriální encefalo-kardio-myopatie
- ATPAF2* (asembliční faktor ATP12)
- SLC25A3* (mitochondriální přenašeč Pi)
- ATP5E* (podjednotka ϵ komplexu F₁F₀-ATP syntázy)

Další geny systému OXPHOS

- TAZ* (tafazzin, X-vázané), Barthův sy
- SDHA* (sukcinátdehydrogenáza, podjednotka A)
- PUS1* (pseudouridinsyntáza 1), sy MLASA
- YARS2* (tyrosyl-tRNA-syntáza 2), sy MLASA
- DNAJC19* (Tim14), dilatační kardiomyopatie s 3-MGC
- DNAJC30*, optická atrofie
- DARS2* (aspartylaminoacyl-tRNA-syntáza 2), sy LBSL

Syndromy CDG

- PMM2*, sy CDG Ia
- MPI*, sy CDG Ib
- ALG6*[Ⓢ], sy CDG Ic
- ALG8*, sy CDG Ih
- PGM1*, sy CDG It
- TF*, transferin
- EXT1*, mnohočetné exostózy typ 1
- EXT2*, mnohočetné exostózy typ 2

Diagnostické panely:

- Mitochondriální onemocnění*^{#@}
- Autoinflamatorní onemocnění*^{#@}
- Leukodystrofie*^{#@}
- Celý exom* (pouze pro výzkumné účely po dohodě)

Porfyrie

- ALAD*, akutní jaterní porfyrie
- CPOX*, hereditární koproporfyrie
- FECH*, erytroetická protoporfyrie
- HMBS*, akutní intermitentní porfyrie
- PPOX*, porfyrie variegata
- UROD*, porfyrie cutanea tarda
- UROS*, kongenitální erytroetická porfyrie

Ostatní metabolické poruchy řazeno abecedně dle jména genu

- ABCC2*, Dubin-Johnsonův sy
- ALDOB*, hereditární fruktózová intolerance
- ALPL*, hypofosfatázie
- AMT*, neketotická hyperglycinémie
- AMPD1*, deficit myoadenylátdeaminázy (po dohodě)
- APOA5*, hyperchylomikronémie
- ATP7A*, Menkesova choroba
- ATP7B*[®], Wilsonova choroba
- CTNS* (cystinosin), cystinóza
- FAH* (fumarylacetoacetylhydroláza), tyrosinémie I
- FH* (fumarátdehydratáza), fumarová acidurie, leiomyomatóza
- GBE1*[Ⓢ] (glykogen-větvící enzym), glykogenóza IV
- GLDC*, neketotická hyperglycinémie
- GALNS*, mukopolysacharidóza IVA
- SLC2A1* (*GLUT1*), deficit GLUT1
- GLUT2*, glykogenóza XI
- GPD1*, hypertriglyceridémie
- GPIHBP1*, hyperlipoproteinémie typ Id
- GUSB* (β -glukuronidáza), mukopolysacharidóza VII
- HFE*[®] (p.C282Y, p.H63D, p.S65C), hereditární hemochromatóza I
- LPL*, deficit lipoproteinové lipázy
- TH* (tyrosinhydroxyláza), Segawa sy AR
- UGT1A1*, Gilbertův sy, Crigler-Najjarův sy

Ostatní

- MECP2*, Rettův sy, *MECP2* - vázaná onemocnění (vč. MLPA)
- MECP2*, *MECP2* duplikační syndrom (MLPA analýza)
- CDKL5*, *CDKL5* vázaná onemocnění (vč. MLPA)
- FOXG1*, *FOXG1* syndrom (vč. MLPA)
- CHRNE* (acetylcholinový receptor, podjednotka ϵ)
- MEFV*, periodická horečka, sy FMF
- NLRP3*, (pouze exon 3), periodická horečka, sy CIAS
- TNFRSF1A*, periodická horečka, sy TRAPS
- MC2R*, deficit glukokortikoidů 1
- MRAP*, deficit glukokortikoidů 2
- AVP*, diabetes insipidus
- AQP2*, diabetes insipidus nefrogenní

Jiné: