



VFN PRAHA

VŠEOBECNÁ FAKULTNÍ NEMOCNICE V PRAZE, U NEMOCNICE 499/2, 128 08 PRAHA 2, IČO 00064165; TEL.: 224 961 111

**ŽÁDANKA o molekulárně-genetické vyšetření - MOL**

Číslo vzorku:

ÚSTAV BIOLOGIE A LÉKAŘSKÉ GENETIKY VFN A 1. LF UK  
ALBERTOV 4, 128 08 PRAHA 2

TELEFON: 22496 8152/8162

F-UBLG-01-002

E-MAIL: UBLG.INFO@VFN.CZ

Verze č. 9

Příjmení:	ZDE nalepte štítek
Jméno:	
Číslo pojištěnce/ kód pojišťovny:	
Datum narození:	
Pohlaví:	<input type="radio"/> muž <input type="radio"/> žena
Adresa:	
DG:	

<b>Informovaný souhlas:</b>	<input type="radio"/> je součástí žádanky o vyšetření
	<input type="radio"/> je k dispozici u lékaře ÚBLG VFN
<b>Pacient souhlasí:</b>	<input type="radio"/> s vyšetřením DNA/RNA <input type="radio"/> s uskladněním DNA/RNA
	<input type="radio"/> s využitím DNA/RNA k výzkumným účelům
<b>Pacient žádá likvidaci vzorku po ukončení vyšetření:</b>	<input type="radio"/> ANO <input type="radio"/> NE
<b>Vyšetření:</b>	<input type="radio"/> STATIM <input type="radio"/> první vyšetření probanda
	<input type="radio"/> potvrzení <input type="radio"/> prediktivní test
<b>Odesílaný biologický materiál:</b>	<input type="radio"/> krev v EDTA <input type="radio"/> genomová DNA
	<input type="radio"/> krev na RNA <input type="radio"/> jiný:
<b>Požadováno:</b>	<input type="radio"/> izolace DNA <input type="radio"/> uložení DNA do banky
	<input type="radio"/> odeslat DNA na ambulanci <input type="radio"/> izolace RNA

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

<b>Příjmení a jméno:</b>	<b>Vztah vyšetřované osoby k probandovi:</b>
<b>Číslo pojištěnce:</b>	<b>Rodokmen přiložen k žádance:</b> <input type="radio"/> ANO <input type="radio"/> NE

**PRENATÁLNÍ DIAGNOSTIKA**

- Aneuploidie chromozomů (13,18,21, X, Y) metodou QF-PCR\*
- Vyloučení maternální kontaminace metodou QF-PCR
- Určení pohlaví
- Zygotita dvojčat

**NEINVAZIVNÍ PRENATÁLNÍ DIAGNOSTIKA #**

- Stanovení pohlaví plodu z mateřské krve
- Stanovení RHD plodu z mateřské krve (genotyp RHD+ / RHD-)

**NEUROLOGIE**

- Huntingtonova choroba
- Myotonická dystrofie typu I \*
- Spinální svalová atrofie \*
- Syndrom fragilního X\* - pouze vyloučení expanze tripletů CGG v genu FMR1 u mužů

**RŮZNÉ**

- Cystická fibróza a CFTRpatie\*
- Delece v oblasti AZF na chromozomu Y
- Identifikace osob – průkaz paternity/maternity #
- Izolace a uchování DNA
- Izolace a odeslání DNA

Kam:

**VYŠETŘENÍ DELEČÍ/DUPLIKACÍ/PŘESTAVEB (metodou MLPA) ▽**

- AD polycystóza ledvin, typ 1 s tuberózní sklerózou (PKD1 a TSC2)
- DiGeorge, Velokardiofaciální syndrom, syndrom kočičího oka
- Dyschondrosteóza/izolovaný malý vzrůst (SHOX)
- Familiální hemiplegická migréna (ATP1A2, CACNA1A a PRRT2)
- Familiární hypercholesterolemie (LDLR)
- Mikrodeleční/mikroduplikační syndromy (viz druhá strana žádanky)
- Prader Willi/Angelman syndrom oblast 15q11)
- Syndrom renálních cyst a diabetu (HNF1B)
- Trichorhinofalangeální syndrom a Langer-Giedion syndrom (TRPS1, EXT1)

**Jiný požadavek #****CÍLENÉ VYŠETŘENÍ**

gen

varianta

varianta

**Poznámky:**

\* Vyšetření může indikovat pouze lékař s odborností 208

▽ Mutační analýza genů CFHR1, CFHR3, HNF1B, PKD1, SHOX, TRPS1, TSC2 je zahrnuta v některém NGS panelu (viz NGS žádanka)

# Pouze po předchozí domluvě.

**POZNÁMKY KLINIKY:****ODBĚR:**

Provedl:

Druh vzorku:

Datum/čas:

**Indikující lékaři:**

## 21 NEJČASTĚJŠÍCH MIKRODELEČNÍCH/MIKRODUPLIKAČNÍCH SYNDROMŮ

1p36 delece; 2p16 mikrolece; 2q23 mikrolece/MBD5; 2q33 mikrolece/STATB2; 3q29 mikrolece; 9q22.3 mikrolece; 15q24 deleční syndrom; 17q21 mikrolece; 22q13 Phelan-McDermid; Cri du Chat syndrom/5p15; DiGeorge syndrom 22q11; oblast 22q11; DiGeorge region 2/10p14; Langer-Giedion syndrom/8q; Miller-Dieker syndrom/17p; NF1 mikroleční syndrom; Prader-Willi/Angelman syndrom; MECP2/Xq28 duplikace; Rubinstein-Taybi syndrom; Smith-Magenis syndrom; Sotosův syndrom/5q35.3; Williamsův syndrom; Wolf-Hirschhorn syndrom/4p16.3

### PRADER-WILLI/ANGELMAN SYNDROM

Metylačně specifická MLPA detekuje delece/duplikace oblasti 15q11; UPD nebo poruchu imprintingového centra.  
Pozn.: 10% případů Angelmanova syndromu je v důsledku mutace genu UBE3A.