



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

Platnost od:

F-UBLG-01-002

E-MAIL: UBLG.INFO@VFN.CZ

1. 5. 2021

Verze č. 9

Příjmení:	ZDE nalepte štítek	
Jméno:		
Číslo pojištěnce/ kód pojišťovny:		
Datum narození:		
Pohlaví:	muž	žena
Adresa:		
DG:		

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

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

Příjmení a jméno:	Vztah vyšetřované osoby k probandovi:		
Číslo pojištěnce:	Rodokmen přiložen k žádance:	ANO	NE

PRENATÁLNÍ DIAGNOSTIKAAneuploidie 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 DELECÍ/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 hypercholesterolémie (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.