



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-DMP-M-41 | strana 1 z 2 | verze 8 | účinnost od: 20.3.2023

ŽÁDANKA

MOLEKULÁRNĚ GENETICKÉ VYŠETŘENÍ

PACIENT			ŽADATEL	
Číslo pojištěnce:		Pojišťovna:	IČP:	
Příjmení:		Datum narození:	Jméno lékaře:	
Jméno:		Pohlaví: ☐ M ☐ Ž	Adresa:	
Diagnóza - základní:	Diagnóza - vedlejší:	Národnost:	Telefon:	
Adresa:				
Vztah k probandovi:		Rodokmen přiložen: ☐ ANO ☐ NE	Variabilní symbol:	Odbornost:

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

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

SOUČÁSTÍ ŽÁDANKY JE PODEPSANÝ INFORMOVANÝ SOUHLAS PACIENTA

Odeslaný materiál k vyšetření:

- | | |
|---|--|
| ☐ Požadované vyšetření bude provedeno z genetického materiálu již uloženého v laboratoři | ☐ Svalová biopsie |
| ☐ Krev na DNA (3 - 7 ml krve do EDTA) | ☐ Choriové klky nativní |
| ☐ Krev na RNA (7 ml krve do EDTA) | ☐ Choriové klky kultivované |
| ☐ Moč (50 ml, nejlépe ranní moč) | ☐ Izolovaná DNA (specifikujte primární vzorek): _____ |
| ☐ Bukální stěr | |
| ☐ Vlasové folikuly | Jiné: _____ |
| ☐ 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 MITOCHONDRIÁLNÍ 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, PEO
☐ *TWINK* (dříve *PEO1*, mtDNA 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* (asemblační 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* (Timm14), dilatační kardiomyopatie s 3-MGC
☐ *DNAJC30*, optická atrofie (arLHON)
☐ *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)

Porfýrie

- ☐ *ALAD*, akutní jaterní porfýrie
☐ *CPOX*, hereditární koproporfýrie
☐ *FECH*, erytropoetická protoporfýrie
☐ *HMBS*, akutní intermitentní porfýrie
☐ *PPOX*, porfýrie variegata
☐ *UROD*, porfýrie cutanea tarda
☐ *UROS*, kongenitální erytropoetická porfýrie

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* (fumarylacetoacetáthydroláza), tyrosinémie I
☐ *FH* (fumaráthydroláza), fumarová acidúrie, 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 (**c.-41_-40dupTA**, po dohodě celý gen)
☐ Crigler-Najjarův sy

Ostatní

- ☐ *MECP2*, Rettův sy, *MECP2* - vázaná onemocnění
☐ *MECP2*, *MECP2* duplikační syndrom (pouze MLPA analýza)
☐ *CDKL5*, *CDKL5* vázaná onemocnění
☐ *FOXP1*, *FOXP1* syndrom
☐ *CHRNA* (acetylcholinový receptor, podjednotka ϵ)
☐ *MEFV*, periodická horečka, sy FMF
☐ *NLRP3*, (pouze exon 3), periodická horečka, sy CINCA (celý gen v panelu)
☐ *TNFRSF1A*, periodická horečka, sy TRAPS
☐ *MC2R*, deficit glukokortikoidů 1
☐ *MRAP*, deficit glukokortikoidů 2
☐ *AVP*, diabetes insipidus
☐ *AQP2*, diabetes insipidus nefrogenní

Jiné: