



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

Diagnostické laboratoře DPM - Laboratoř DNA diagnostiky

Ke Karlovu 455/2, Centrální příjem DL DPM - 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:

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) - pro izolaci DNA (2,7 ml krve, není třeba více)
- ☐ Krev (odběr do PAXgene) - pro izolaci RNA (nechladit, nemrazit)
- ☐ Izolovaná DNA (vyplňte z jakého primárního materiálu)
- ☐ Jiný materiál:

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)
- ☐ Cystathioninurie (gen CTH)
- ☐ 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 kobalamínu (gen MTRR)
- ☐ Methylmalonová acidurie z deficitu methylmalonyl-CoA mutázy typ mut0 (gen MMUT)

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)

Poruchy metabolismu vitamínů a neproteinových kofaktorů

- ☐ Cerebrální deficit folátů (gen FOLR1)
- ☐ Deficit biotinidázy (gen BTBD)
- ☐ 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)

Glykogenózy

- ☐ Glykogenóza typ Ia (gen G6PC)
- ☐ Glykogenóza typ Ib (gen SLC37A4)
- ☐ Glykogenóza typ II - Pompeho choroba (gen GAA)
- ☐ Glykogenóza typ III (gen AGL)
- ☐ Glykogenóza typ V (gen PYGM)

Jiné:

Lyzosomální poruchy

- ☐ Danonova choroba (gen LAMP2)
- ☐ Deficit lysosomální kyselé lipázy, CESD/Wolman disease (gen LIPA)
- ☐ Fabryho choroba (gen GLA)
- ☐ Gaucherova choroba (gen GBA1)
- ☐ 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-Tranebjærgův 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 myopatie z dysfunkce alfa-B-kryštalínu (gen CRYAB)
- ☐ Myofibrilární myopatie z dysfunkce desminu (gen DES)
- ☐ X-vázaná choroideremie (gen CHM)
- ☐ X-vázaná retinoschíza (gen RS1)
- ☐ Zadní polymorfní dystrofie rohovky (gen OVOL2, promotor)

KLINICKÉ INFORMACE:

(prosíme přiložit klinickou zprávu)