



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 9 | účinnost od: 1.9.2025

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:		
Adresa:			Telefon:	
Vztah k probandovi:		Rodokmen přiložen: ☐ ANO ☐ NE	Variabilní symbol:	Odbornost:

PROBAND	Vypĺňuje 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

SE ŽÁDANKOU PROSÍME DODAT I PODEPSANÝ INFORMOVANÝ SOUHLAS PACIENTA/ZÁKONNÉHO ZÁSTUPCE (stačí i kopie)

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 sčěr | |
| ☐ 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)

- ☐ 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.7445A>G, m.7472insC, m.7510T>C, m.7511T>C, m.7512T>C)
☐ delece v mtDNA ☐ deplece mtDNA (pouze pro výzkumné účely po dohodě)

ANALÝZA GENŮ LOKALIZOVANÝCH NA JADERNÉ DNA

Diagnostické panely (seznam genů na konkrétních panelech je uvedený v Laboratorní příručce LPSMP)

- ☐ mitochondriální onemocnění 👁️ @
☐ autoinflatorní onemocnění @
- ☐ leukodystrofie @
☐ celý exom, WES (pouze pro výzkumné účely po dohodě)

Geny vyšetřované samostatně (geny, které jsou zastoupeny i na výše uvedených diagnostických panelech jsou podtrženy)

Deficit cytochrom c oxidázy (COX, komplex IV)

- ☐ COX10 ☐ COX15 ☐ SCO1 ☐ SCO2 ☐ SURF1

Deficit koenzymu Q10

- ☐ APTX ☐ COQ2 ☐ COQ6 ☐ COQ8A ☐ COQ9 ☐ PDSS1

Deficit produkce ATP

- ☐ ATPAF2, deficit ATP syntázy, nukleární typ 1
☐ ATP5F1E (ATP5E), deficit ATP syntázy, nukleární typ 3
☐ TMEM70, TMEM70-vázaná mitochondriální encefalokardiomyopatie
☐ SLC25A3, deficit mitochondriálního fosfátového přenašeče
☐ SLC25A4 (ANT1), sy deplece mtDNA, progresivní externí oftalmoplegie

Deficit pyruvátdehydrogenázy (PDH)

- ☐ DLAT ☐ DLD ☐ PDHA1 ☐ PDHB ☐ PDHX

Další geny systému OXPHOS

- ☐ DARS2, sy LBSL
☐ DGUOK, sy deplece mtDNA (hepatocerebrální forma), arPEO
☐ DNAJC19, 3-methylglutakonová acidurie typ V
☐ DNAJC30, autozomálně recesivní LHON (arLHON) 👁️
☐ MPV17, sy deplece mtDNA (hepatocerebrální forma)
☐ NDUFA1, deficit komplexu I
☐ OPA1, optická atrofie typ 1, optická atrofie plus, Behrův sy 👁️
☐ OPA3, optická atrofie typ 3 s kataraktou, 3-methylglutakonová acidurie typ III 👁️
☐ POLG, sy deplece mtDNA (Alpers, MNGIE), adPEO, arPEO
☐ PUS1, sy MLASA
☐ RARS2, pontocerebelární hypoplázie typ 6
☐ RRM2B, sy deplece mtDNA, adPEO
☐ SDHA, deficit komplexu II, optická atrofie s pozdním nástupem 👁️
☐ SUCLA2, sy deplece mtDNA
☐ TK2, sy deplece mtDNA, arPEO
☐ TAFFAZIN (TAZ), Barthův sy (3-methylglutakonová acidurie typ II)
☐ TYMP, sy deplece mt DNA (MNGIE)
☐ TWNK, sy deplece mt DNA (IOSCA), adPEO, Perraultův sy
☐ WARS2, WARS2-vázaný kombinovaný defekt oxidativní fosforylace
☐ YARS2, sy MLASA

ACTH (adrenokortikotropinová) rezistence

- ☐ MC2R, deficit glukokortikoidů 1 ☐ MRAP, deficit glukokortikoidů 2

CDG syndromy (vrozené poruchy glykosylace)

- ☐ ALG3, ALG3-CDG (dříve CDG-Id)
☐ ALG6, ALG6-CDG (dříve CDG-Ic) RNA
☐ ALG8, ALG8-CDG (dříve CDG-Ih)
☐ COG7, COG7-CDG (dříve CDG-Ile)
☐ DPM1, DPM1-CDG (dříve CDG-Ie)
☐ EXT1, mnohočetné exostózy typ 1, EXT1/EXT2-CDG
☐ EXT2, mnohočetné exostózy typ 2, EXT1/EXT2-CDG
☐ MPDU1, MPDU1-CDG (dříve CDG-If)
☐ MPI, MPI-CDG (dříve CDG Ib)
☐ NUS1, NUS1-CDG (dříve CDG Iaa)
☐ PGM1, PGM1-CDG (dříve CDG It)
☐ PMM2, PMM2-CDG (dříve CDG Ia)
☐ RFT1, RFT1-CDG (dříve CDG-In)
☐ TF, transferin (upřesnění dif. dg. u CDG sy)

Diabetes insipidus

- ☐ AQP2, DI nefrogenní ☐ AVP, DI neurohypofyzeální (primární centrální DI)

Glycinová encefalopatie (neketotická hyperglycinémie)

- ☐ AMT, glycinová encefalopatie 2 (protein T)
☐ GLDC, glycinová encefalopatie 1 (protein P)

Poznámky: 👁️ mitochondriální optické neuropatie, @ pro tuto analýzu existuje **indikační omezení** (viz Laboratorní příručka LPSMP <https://www.vfn.cz/pacienti/kliniky-ustavy/klinika-detskeho-a-dorostoveho-lekarstvi/laborator/>), **RNA** sekvenujeme pouze z RNA (cDNA)

Hyperlipidémie

- ☐ APOA5, hyperlipoproteinémie typ V (familiární deficit apolipoproteinu A5)
☐ GPD1, přechodná infantilní hypertriglyceridémie
☐ GPIHBP1, hyperlipoproteinémie typ ID (familiární deficit GPIHBP1)
☐ LPL, hyperlipoproteinémie typ I, familiární kombinovaná hyperlipidémie 3

Porfyrie

- ☐ ALAD, deficit ALA dehydratázy (Dossova porfyrie)
☐ ALAS2, erytropoetická protoporfyrie (X-vázaná forma)
☐ CPOX, hereditární koprroporfyrie
☐ FECH, erytropoetická protoporfyrie (autozomální forma)
☐ HMBS, akutní intermitentní porfyrie
☐ PPOX, variegátní porfyrie (porphyria variegata)
☐ UROD, porphyria cutanea tarda (typ II, familiární forma)
☐ UROS, kongenitální erytropoetická porfyrie (Güntherova choroba)
☐ HFE, porphyria cutanea tarda (genetický rizikový faktor s vlivem na manifestaci)

Poruchy metabolismu bilirubinu

- ☐ ABCC2, Dubin-Johnsonův sy
☐ UGT1A1 - upřesněte fenotyp: ☐ sy Gilbert (c.-41_-40dupTA) ☐ sy Crigler-Najjar
☐ tranzientní familiární neonatální hyperbilirubinémie

Poruchy metabolismu glukózy a glykogenu

- ☐ GBE1, glykogenóza typ IV (deficit glykogen větvičního enzymu) RNA
☐ SLC2A1 (GLUT1), deficit GLUT1, dystonie 9
☐ SLC2A2 (GLUT2), Fanconi-Bickelův syndrom (glykogenóza typ XI, deficit GLUT2)

Poruchy metabolismu mědi

- ☐ ATP7A, Menkesova choroba ☐ ATP7B, Wilsonova choroba @

Periodické horečky

- ☐ MEFV, familiární středomořská horečka, akutní febrilní neutrofilní dermatóza
☐ NLRP3, sy FCAS1 (CAPS1), Muckle-Wellsův sy (CAPS2), sy CINCA (CAPS3)
☐ TNFRSF1A, sy TRAPS

Rettův syndrom a vybrané Rett-like fenotypy

- ☐ MECP2, Rettův sy , těžká novorozenecká encefalopatie způsobená mutací MECP2
☐ MECP2 (pouze MLPA analýza), MECP2 duplikační sy
☐ CDKL5, CDKL5-vázaná epileptická encefalopatie
☐ FOXG1, FOXG1 sy

Ostatní onemocnění (seřazeny abecedně dle genu)

- ☐ ALDOB, hereditární intolerance fruktózy
☐ ALPL, hypofosfatázie, odontohypofosfatázie
☐ CTNS1, cystinóza
☐ EGFR (NM_005228.5:c.1283G>A), neonatální zánětlivé onemocnění kůže a střev
☐ FAH, tyrozinemie typ I
☐ FH, fumarová acidurie, hereditární leiomyomatóza (a renální nádor)
☐ GALNS, mukopolysacharidóza IVA
☐ GUSB, mukopolysacharidóza VII
☐ HFE (p.His65Asn, p.Ser65Cys, p.Cys282Tyr), hemochromatóza typ 1 @
☐ CHRNAE, postsynaptické vrozené myastenické syndromy
☐ POR, POR-vázaný Antley-Bixlerův sy
☐ TH, autozomálně recesivní Segawův sy (deficit tyrosinhydroxylázy)
☐ UFM1 (NM_001286704.1:c.-273_271delTCA), hypomyelinační leukodystrofie 14

Jiné: