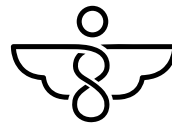




# KOMPLEXNÍ ŽÁDANKA NA LABORATORNÍ GENETICKÉ VYŠETŘENÍ (ZP)

GHC GENETICS



P R E N E T

LÉKAŘ

PACIENT

ODEBRANÝ MATERIÁL

jméno a příjmení lékaře:	<input type="text"/>	razítko a podpis lékaře (adresa, telefon, e-mail)
IČZ:	<input type="text"/>	
specializace:	<input type="text"/>	
odesílající lékař	<input type="text"/>	Tímto podpisem stvrzuji, že byl odběr proveden s informovaným souhlasem pacienta, a prohlašuji, že tento IS podepsaný pacientem je buď přiložen k žádance, nebo byl zaevidován a je součástí dokumentace pacienta u indikujícího lékaře.

jméno a příjmení	<input type="text"/>	
bydliště	<input type="text"/>	
číslo pojištěnce (rod. číslo)	<input type="text"/>	pohlaví muž <input type="checkbox"/> žena <input type="checkbox"/>
základní diagnóza	<input type="text"/>	zdravotní pojišťovna <input type="text"/>
ostatní diagnózy	<input type="text"/>	e-mail <input type="text"/>
indikace k vyšetření	<input type="text"/>	telefon <input type="text"/>

likvidace vzorku

<input type="checkbox"/> bukalní stěr (B)	<input type="checkbox"/> periferní krev v EDTA (molekulární genetika) (K)	číslo žádanky <input type="text"/>
<input type="checkbox"/> plodová voda (AMC)	<input type="checkbox"/> periferní krev v heparinu (cytogenetika) (KH)	
<input type="checkbox"/> fetální tkáň z abortu (AB)	<input type="checkbox"/> choriové klky (CVS)	
<input type="checkbox"/> gingivální stěr (G)		
<input type="checkbox"/> jiný typ <input type="text"/>		
datum a čas odběru	<input type="text"/>	vyplní laboratoř
datum a čas příjmu	<input type="text"/>	

**ZKRATKA**  
**A** – akreditovaná metoda GHC GENETICS, s.r.o., **AP** – akreditovaná metoda Laboratoře lékařské genetiky, s.r.o.  
**TRANSPORTNÍ PODMÍNKY: Typ vzorku (zkratka);** objem, typ média; Čas dodání vzorku od odběru.  
**Teplota transportu všech vzorků: 4–25 °C, nezmrazit!**

<b>Fetální tkáň (AB);</b> tkáň z abortu ve fyziologickém roztoku nebo kultivačním médiu; do 24 h	<b>Periferní krev v EDTA (K);</b> 2–5 ml v EDTA; do 72 h	<b>Bukální stěr (B);</b> stěrová tyčinka, bez média, do 5 kalendářních dní
<b>Fetální krev (FK);</b> 3–6 ml v heparinu (cytogenetika)/ EDTA (mol. genetika); do 12 h	<b>Plodová voda (AMC);</b> 15–20 ml; do 12 h	<b>Choriové klky (CVS);</b> fyziologický roztok nebo kultivační médium; do 12 h
	<b>Periferní krev (KH)</b> v heparinu; 3–6 ml; do 48 h	

název vyšetření	specifikace vyšetření	materiál	dny
<input type="checkbox"/> Trombofilie – faktor V	<input type="checkbox"/> STATIM 5 dnů F5 (Leidenská mutace, c.1691G>A)	A/AP	K, B 10
<input type="checkbox"/> Trombofilie – faktor II	<input type="checkbox"/> STATIM 5 dnů F2 (protrombin, c.20210G>A)	A/AP	K, B 10
<input type="checkbox"/> Trombofilie – faktor V/R2	F5/R2 (p.H1299R)		K, B 10
<input type="checkbox"/> Trombofilie – faktor XIII	F13A1 (p.V34L)		K, B 10
<input type="checkbox"/> Trombofilie MTHFR	MTHFR (c.677C>T, c.1298A>C)	A	K, B 10
<input type="checkbox"/> Trombofilie PAI-1	PAI-1, gen SERPINE1 (alela 4G/5G)	A	K, B 10
<input type="checkbox"/> M2 haplotyp genu ANXA5	ANXA5 (4 polymorfismy)		K, B 10
<input type="checkbox"/> Beta-talasémie	HBB (β-globin, 22 mutací)		K, B 15
<input type="checkbox"/> Beta-talasémie PLUS	HBB (β-globin, celý gen)		K, B 20
<input type="checkbox"/> Familiární hypercholesterolemie	APOB-100 (p.R3500Q)		K, B 10
<input type="checkbox"/> Familiární hypercholesterolemie PLUS	LDLR, APOB, PCSK9 (celý gen)		K 60
<input type="checkbox"/> Hyperlipoproteinémie / Ateroskleróza / Ischemická choroba srdeční / Alzheimerova choroba	APOE (alely E2, E3, E4)		K, B 10
<input type="checkbox"/> Trombocytopenie / Ischemická choroba srdeční / Cévní mozková příhoda	GP1IIa, gen ITGA2B (p.L33P)		K, B 10
<input type="checkbox"/> Hypertenze / Ischemická choroba srdeční	ACE (inzerce/delece 287 kb)		K, B 10
<input type="checkbox"/> Ischemická choroba srdeční / Cévní mozková příhoda	FGB (c.-455G>A)		K, B 10
<input type="checkbox"/> Chronická obstrukční plicní nemoc / Emfyzém plic	Deficit α1-antitrypsinu, SERPINA1, alela S (p.E264I) a alela Z (p.E342K)		K, B 10
<input type="checkbox"/> Hemochromatóza	HFE (p.C282Y, p.H63D)	A	K, B 10
<input type="checkbox"/> Hemochromatóza PLUS	HFE (12 mutací), TFR2 (4 mutace), FPN1 (2 mutace)		K, B 10
<input type="checkbox"/> Gilbertův syndrom	UGT1A1 (promotor, TATA box)	A	K, B 10
<input type="checkbox"/> Chronická myeloidní leukémie	BCR/ABL fúzní gen		K (7 ml) 7
<input type="checkbox"/> Myeloproliferativní onemocnění <input type="checkbox"/> STATIM 3 dny	JAK2 (p.V617F)		K 5–7
<input type="checkbox"/> Myeloproliferativní onemocnění	JAK2 (p.V617F) – kvantitativní stanovení		K 15
<input type="checkbox"/> Chronická lymfocytární leukémie	Stanovení mutačního stavu genu JG1VH		K 10
<input type="checkbox"/> Chronická lymfocytární leukémie	Stanovení mutačního stavu genu TP53		K 15–20
<input type="checkbox"/> Chronická lymfocytární leukémie - FISH	Vyšetření genomových aberací 11q- (ATM), +12, 13q- (LAMP1, DLEU) a 17p- (TP53)	AP	K 15
<input type="checkbox"/> Myeloproliferativní onemocnění PLUS	ASXL1, CALR, CUX1, DNMT3A, EZH2, IDH1, IDH2, JAK2, KIT, MPL, RUNX1, SF3B1, SH2B3, SRSF2, TET2, TP53, UZF1		K 15
<input type="checkbox"/> Myeloproliferativní onemocnění	MPL (p.W515L/K)		K 15
<input type="checkbox"/> Myeloproliferativní onemocnění	CALR (exon 9)		K 15
<input type="checkbox"/> Myeloproliferativní onemocnění	JAK2 (exon 12)		K 15

odběr 8–10 ml v EDTA (v PO, ÚT, ST), transport do 24 h.



**GHC GENETICS, s.r.o.**  
 Laboratoř GHC GENETICS, V Holešovičkách 1156/29, 182 00 Praha 8, IČ: 28188535, Bezplatná linka +420 800 390 390, info@ghcgenetics.cz  
 Zdravotnická laboratoř č. 8124 akreditovaná ČIA podle ČSN EN ISO 15189 ed. 3:2023. Rozsah akreditace na [www.ghcgenetics.cz](http://www.ghcgenetics.cz)  
**PRENET - prenatalní diagnostika a genetika**, Název obchodní společnosti: Laboratoře lékařské genetiky, s.r.o.  
 Laboratoř lékařské genetiky, Masarykovo náměstí 2667, Zelené Předměstí, 530 02, Pardubice . IČ: 03909689, tel. +420 773 899 650, info@prenet.cz. Zdravotnická laboratoř č. 8080 akreditovaná ČIA podle ČSN EN ISO 15189 ed. 3:2023. Rozsah akreditace na [www.prenet.cz](http://www.prenet.cz)

název vyšetření	specifikace vyšetření	materiál	dny	
<input type="checkbox"/> Celiakie	HLA alely <i>DQA1</i> , <i>DQB1</i> (haplotypy DQ2cis, DQ2trans, DQ8)	A	K, B	10
<input type="checkbox"/> Laktózová intolerance	<i>LCT</i> (CT-13910, G/A -22018)		K, B	10
<input type="checkbox"/> Hereditární fruktózová intolerance	<i>ALDOB</i> (del4E4, p.A149P, p.A174D, p.N334K)		K, B	10
<input type="checkbox"/> Histaminová intolerance	<i>AOC1</i> (4 vybrané mutace)		K, B	10
<input type="checkbox"/> Ankylozující spondylitida (Bechtěrevova choroba)	HLA (alelická skupina B*27)	A	K, B	10

<input type="checkbox"/> Metabolismus warfarinu	<i>CYP2C9</i> (c.430C>T, c.1075A>C); <i>VKORC1</i> (c.-1639G>A)	K, B		3
<input type="checkbox"/> Chemoterapie 5-FU (před léčbou)	<i>DPYD</i> (c.1905+1G>A, c.1236G>A, c.1679T>G, c.2846A>T)	K, B		3
<input type="checkbox"/> Metabolismus thiopurinových léčiv	<i>TPMT</i> (c.238G>C, c.460G>A, c.719A>G)	K, B		3
<input type="checkbox"/> Farmakogenetika <i>CYP2C19</i> , <i>CYP2D6</i>	28 vybraných alel, delece a duplikace celých genů	K, B		10
<input type="checkbox"/> Metabolismus klopidogrelu ( <i>CYP2C19</i> )	8 vybraných alel	K, B		10
<input type="checkbox"/> Farmakogenetika statinů	<i>SLC01B1</i> (c.521T>C)	K, B		10

<input type="checkbox"/> Karyotyp (chromoz. vyšetření, G-pruhy) <input type="checkbox"/> STATIM 10 dnů	G-band barvení	AP	KH, AMC, CVS, AB, FK	20 (KH) 15 (AMC, CVS)
<input type="checkbox"/> Získané chromozomové aberace (ZCA, zlomy) <input type="checkbox"/> STATIM 10 dnů	Analýza zlomových míst chromozomů		KH	20
<input type="checkbox"/> Vyšetření gonozomální mozaiky	Chromozomy X/Y	AP	KH, AMC, CVS, AB, FK	4–20
<input type="checkbox"/> QF-PCR diagnostika – aneuploidie Nutné dodat bukalní stěr nebo krev probandky	Chromozomy 13, 18, 21, X, Y	AP	K, BS, AMC, CVS, AB, FK	2–3
<input type="checkbox"/> QF-PCR diagnostika – aneuploidie komplexní Nutné dodat bukalní stěr nebo krev probandky	Chromozomy 13, 15, 16, 18, 21, 22, X, Y	AP	K, BS, AMC, CVS, AB, FK	2–3
<input type="checkbox"/> Array CGH	SurePrint G3 ISCA v2 CGH	AP	K, AMC, CVS, AB, FK	15–20
<input type="checkbox"/> ReproScreen®	Panel genů asociovaných s reprodukční genetikou		K, B	60
<input type="checkbox"/> Jiné vyšetření (po domluvě s laboratoří):				

REPRODUKČNÍ GENETIKA - indikuje klinický genetik, transport do 24 h, AMC optimálně analyzovat do 12 h

<input type="checkbox"/> DentalScan®	(DentalGen® + DentalBac®)	G		15
<input type="checkbox"/> DentalGen®	<i>IL1A</i> , <i>IL1B</i> , <i>IL1RN</i> , <i>HLA-DRB1</i>	G		15
<input type="checkbox"/> DentalBac®	<i>Aggregatibacter actinomycetemcomitans</i> , <i>Porphyromonas gingivalis</i> , <i>Prevotella intermedia</i> , <i>Tannerella forsythia</i> , <i>Treponema denticola</i> , <i>Parvimonas micra</i> , <i>Campylobacter rectus</i> , <i>Eikenella corrodens</i> , <i>Fusobacterium sp.</i> , <i>Capnocytophaga gingivalis</i> , <i>Eubacterium nodatum</i>	G		15

Doba trvání genetického testu se uvádí v pracovních dnech.

název vyšetření	specifikace vyšetření	materiál	měsíce	
<input type="checkbox"/> Hereditární nádorové syndromy	<input type="checkbox"/> Hereditární karcinom prsu a ovarií - <i>HBOC</i> ( <i>BRCA1</i> , <i>BRCA2</i> , <i>PALB2</i> , <i>CHEK2</i> ) A/AP; <input type="checkbox"/> Hereditární karcinom prostaty ( <i>CHEK2</i> , <i>HOXB13</i> ) A/AP; <input type="checkbox"/> Li-Fraumeni syndrom ( <i>TP53</i> ) A/AP; <input type="checkbox"/> Lynchův syndrom – <i>HNPPC</i> ( <i>MLH1</i> , <i>MSH2</i> , <i>MSH6</i> , <i>EPCAM</i> , <i>PMS2</i> ) A/AP; <input type="checkbox"/> Familiární adenomatózní polyπόza ( <i>FAP</i> ) ( <i>APC</i> , <i>MUTYH</i> ) A/AP; <input type="checkbox"/> Peutzův-Jeghersův ( <i>STK11</i> ) A/AP; <input type="checkbox"/> Cowdenův syndrom ( <i>PTEN</i> ) A/AP; <input type="checkbox"/> Hereditární difúzní karcinom žaludku ( <i>CDH1</i> ) A/AP; <input type="checkbox"/> Familiární melanom ( <i>CDKN2A</i> , <i>CDK4</i> ), <input type="checkbox"/> Von Hippelova-Lindauova syndrom ( <i>VHL</i> ), <input type="checkbox"/> Hereditární leiomyomatóza a renální karcinom ( <i>FH</i> ), <input type="checkbox"/> Familiární medulární karcinom štítné žlázy/ MEN II/ Hirschprungova choroba ( <i>RET</i> ), <input type="checkbox"/> Ataxia telangiectasia/ <i>HBOC</i> ( <i>ATM</i> ), <input type="checkbox"/> Hereditární pankreatitida ( <i>PRSS1</i> , <i>PRSS2</i> , <i>SPINK1</i> ), <input type="checkbox"/> Polycystická choroba ledvin ( <i>PKD1</i> , <i>PKD2</i> , <i>PKHD1</i> )*	A		
<input type="checkbox"/> Panel genů asociovaných s onemocněním:	.....	K	do 6	
<input type="checkbox"/> Klinický exom (CES)	4 493 genů + mitochondriální DNA	A	K	do 8
<input type="checkbox"/> Celý exom (WES)	19 425 genů + mitochondriální DNA		K	do 8
<input type="checkbox"/> Izolace DNA	Izolace DNA z primárního vzorku, změření koncentrace a čistoty DNA	K, B		do 2 dnů
<input type="checkbox"/> Prediktivní test specifické varianty genu	gen/varianta .....	AP	K, B	do 2
<input type="checkbox"/> Verifikace specifické varianty genu	gen/varianta .....	AP	K, B	do 2

HEREDITÁRNÍ SYNDROMY indikuje klinický genetik

název vyšetření	specifikace vyšetření	materiál	dny	
<input type="checkbox"/> Cystická fibróza <input type="checkbox"/> STATIM 7 dnů	<i>CFTR</i> (50 variant + <i>NS9</i> -(T)Gm(T)n)	A/AP	K, B, AMC, CVS, AB	15
<input type="checkbox"/> Syndrom fragilního X (FRAXA)	<i>FMR1</i>	AP	K, B, AMC, CVS, AB	15
<input type="checkbox"/> Spinální muskulární atrofie	<i>SMN1</i> , <i>SMN2</i> (MLPA)	AP	K, AMC, CVS, AB	15
<input type="checkbox"/> Mikrodelece Y-chromozomu	<i>AZFa</i> , <i>AZFb</i> , <i>AZFc</i> ; včetně <i>SRY</i>	AP	K, B, AMC, CVS, AB	10
<input type="checkbox"/> Mikrodeleční syndromy <input type="checkbox"/> STATIM 7 dnů	MLPA		K, AMC, CVS, AB	15
<input type="checkbox"/> Wilsonova choroba	<i>ATP7B</i> (celý gen)	A	K, B, AMC, CVS, AB	60
<input type="checkbox"/> Crohnova choroba	<i>NOD2/CARD15</i> (c.2104C>T, c.2722G>C, c.3019_3020insC)		K, B, AMC, CVS, AB	15
<input type="checkbox"/> Vrozená nesyndromová ztráta sluchu	<i>GJB2</i> (celý gen)	AP	K, B, AMC, CVS, AB	60
<input type="checkbox"/> Idiopatický malý vzrůst	<i>SHOX</i> (MLPA)		K, AMC, CVS, AB	60
<input type="checkbox"/> Osteoporóza	<i>COL1A1</i> (c.104-441G>T); <i>VDR</i> (c.1174+283G>A)		K, B, AMC, CVS, AB	10
<input type="checkbox"/> Alopecie (plešatost)	<i>EDA2R</i> , <i>AR</i> (5 vybraných mutací)		K, B	15
<input type="checkbox"/> Smith-Lemli-Opitzův syndrom	<i>DHCR7</i> (vybrané patogenní varianty)	AP	K, B, AMC, CVS, AB	10–15
<input type="checkbox"/> Marfanův syndrom	<i>FBN1</i>		K, B, AMC, CVS, AB	60
<input type="checkbox"/> Jiné vyšetření (po domluvě s laboratoří):				

DALŠÍ HEREDITÁRNÍ CHOROBY indikuje klinický genetik