

Příjmení a jméno: .....

Adresa trvalého bydliště: .....

Identifikace pacienta:

Diagnóza:  Plátce ZP:  Pohlaví:  Muž  Žena

Datum a čas odběru:  :

(při požadavku o vyšetření z uloženého vzorku DNA uveďte datum a čas indikace)



## FAKULTNÍ NEMOCNICE PLZEŇ

### Ústav lékařské genetiky

Edvarda Beneše 13, 305 99 Plzeň - Bory  
alej Svobody 80, 304 60 Plzeň - Locholín  
IČO 00669806 tel.: 377 401 111, 377 103 111

Genetická laboratoř Ústavu lékařské genetiky  
samostatný objekt Edvarda Beneše 15  
IČP 44101876

tel.: 377 402 872 - příjem materiálu  
cytogenetická vyšetření  
377 402 810 - molekulárně genetická vyšetření

## ŽÁDANKA O GENETICKÉ VYŠETŘENÍ

### vyplňuje laboratoř

Převzal/a:

Přijal/a:

Datum a čas příjmu:  :   
označení vzorku/ů

Kontrola:

Lékař:

IČ: IČP:

Zařízení:

Odd:

Tel.: Razítko

### Materiál

Periferní krev K<sub>2</sub>EDTA ●

Periferní/fetální krev Na heparin ☼

Plodová voda ≈

Produkty koncepce, CVS ◆

Kostní dřeň v transport. mediu ★

Po domluvě s ÚLG:

Bukální stěr ve FR 1/1 ◆

Bukální stěr - nátěr ▲

Vzorek z DNA banky

Jiný: .....

### CYTOGENETICKÉ VYŠETŘENÍ

Vyšetření konstitučního karyotypu ☼ ≈

Vyšetření karyotypu z nádorových buněk ★ ☼

Vyšetření fluorescenční in situ hybridizací (FISH) ☼ ◆ ≈  
★ ▲

Vyšetření získaných chromosomových aberací ☼

Jen kultivace a archivace vzorku ☼

STATIM! (PM: .....

### STRUČNÁ EPIKRÍZA

### MOLEKULÁRNĚ GENETICKÉ VYŠETŘENÍ

#### Trombofilní stavy ●

3 trombofilní mutace - balíček  
(FV 1691G>A, F II 20210G>A, PAI1 (-675)4G/5G)  
indikuje pouze Trombotické centrum

2 trombofilní mutace - balíček  
(FV 1691G>A, F II 20210G>A)

FV 1691G>A (R506Q, Leiden)

F II 20210G>A

PAI1 (-675) 4G/5G

#### Farmakogenetika ●

CYP2C9 \*2,\*3, VKORC1 (-1639)G>A  
(senzitivita k warfarinu)

TPMT \*2,\*3a,\*3b,\*3c (senzitivita k thiopurinům)

UGT1A1 (TA)<sub>n</sub> (Gilbertův syndrom)

AGT 803T>C (hypertenze)

ACE Ins/Del (hypertenze, Alzheimerova ch.)

APOB 10580G>A (a/hypobetalipoproteinemie)

#### Jiné ●

SRY, DAZ, AZF a,b,c  
(stanovení pohlaví, mikrodelece chromosomu Y)

DYT1 904-906delGAG (idiopatická torsní dystonie 1)

HFE H63D , S65C, C282Y (hemochromatosa)

TNF -308G>A

HLA DQ2, DQ8 (predispozice k celiakii)

Jiné: .....  
(po domluvě s vedením Genetické laboratoře ÚLG)

jen izolace DNA a vrácení alikvotu

jen izolace DNA a banking

### Specializovaná vyšetření ● (indikuje pouze lékařský genetik)

Vyšetření aneuploidií chromosomů  
13, 18, 21, X a Y (QF-PCR) ● ≈ ◆

BRCA1, BRCA2 (výhradně po genetické  
konzultaci; přímá sekvenace, MLPA)

CFTR (nejčastější mutace)

GJB2 (nesyndromická hluchota)  
(přímá sekvenace, FA)

SHOX (poruchy růstu)  
(MLPA, přímá sekvenace)

Mikrodeleční syndromy  
(MLPA)

Prader-Willi/Angelman syndrom  
(MS-PCR, UPD, MLPA)

celogenomové CNA (array CGH)

MTHFR 677C>T, MTHFR 1298>C