

## ŽÁDANKA O GENETICKÉ VYŠETŘENÍ

### (A) OSOBNÍ ÚDAJE VYŠETŘOVANÉ OSOBY

příjmení a jméno ..... datum odběru .....  
 číslo pojištěnce / rodné číslo ..... diagnóza .....  
 pohlaví  muž  žena datum PM: ..... pojišťovna .....  SAM

Klinické údaje

### (B) DODANÝ MATERIÁL

periferní krev  fetální krev  plodová voda  chorion  tkáň  bukální stěr  jiné  
 DNA izolovaná z .....

*V případě požadavku na vyšetření v režimu STATIM zaškrtněte červené pole*

### (C) POŽADOVANÁ VYŠETŘENÍ

#### CYTOGENETICKÁ / MOLEKULÁRNĚ CYTOGENETICKÁ VYŠETŘENÍ

Karyotyp   FISH : chromosom  X  Y  jiné .....  
  Získané chromosomové aberace   
 (z periferní krve; odběr a doručení vzorku pouze v Po/Út/St)  
  Microarray aCGH

#### MOLEKULÁRNĚ GENETICKÁ VYŠETŘENÍ

Amnio QF PCR\*   Rozšířené amnio QF PCR\* (vzorek potrácené tkáně)   
 \* u prenatalních vzorků přiložte bukální stěr / vzorek periferní krve matky   
  Cystická fibróza (CFTR)   
  Smith – Lemli – Opitz syndrom (SLOS; DHCR7)   
  FGFR3:  Achondroplázie + Hypochondroplázie  Thanatoforická dysplázie   
  Spinální muskulární atrofie – SMA (SMN1) (vyšetření CNV metodou MLPA)   
  Syndrom fragilního X (FMR1)   
  Connexin 26 (GJB2)   
  Mikrodelece chromosomu Y   
  Trombofilní mutace:  Protrombin  Leiden  MTHFR  PAI-1  ANXA5   
  Vyšetření varianty v genu .....  potvrzení / predikce   
 (kontaktujte laboratoř)  
  Jiné: .....

#### PANELOVÁ VYŠETŘENÍ (seznam vyšetřovaných genů viz strana 2/2)

Dědičné predispozice k nádorovým onemocněním v designu CZECANCA   
  Poruchy determinace pohlaví včetně syndromu necitlivosti k androgenům a kryptorchismu   
  GENkomp  partnerská kompatibilita  přenašečství   
  Osteogenesis imperfecta   
  Genetické predispozice ke kardiovask., metabol., autoimun., neurol. a dalším závažným onemocněním   
  Celoxomové sekvenování (WES) - vyšetření mimo rozsah akreditace, nutno přiložit lékařskou zprávu

### (D) INFORMOVANÝ SOUHLAS - VYŠETŘOVANÁ OSOBA

SOUHLASÍ S:  vyšetřením vzorku  uskladněním vzorku NESOUHLASÍ S:  uskladněním vzorku  
 Podpisem níže odesílající lékař potvrzuje, že obdržel podepsaný informovaný souhlas klienta s provedením výše uvedených vyšetření.

### (E) IDENTIFIKAČNÍ ÚDAJE ŽADATELE - ODESÍLAJÍCÍ LÉKAŘ

příjmení a jméno ..... IČZ ..... odbornost .....

Aktuální seznam akreditovaných metod je uveden v příloze k Osvědčení o Akreditaci na www.genvia.cz.

Přiložte vyplněný a podepsaný informovaný souhlas klienta.

RAZÍTKO S ADRESOU A PODPIS ODESÍLAJÍCÍHO LÉKAŘE

**GENY PANELU PORUCH DETERMINACE POHLAVÍ:**

AKR1C2, AKR1C4, AR, CBX2, DHH, INSL3, INSL3R, MAP3K1, NR0B1, NR2F2, NR5A1, SOX9, SRY, ZFPM2

**GENY PANELU GENETICKÝCH PREDISPOZIC K TZV. CIVILIZAČNÍM CHOROBÁM**

(kardiovask., metabol., autoimun., neurol. a další závažná onemocnění):

ABCA7, ABO, ACE, ACTN3, ADORA2A, ADRB2, AGT, AMPD1, APOE, ARMS2, BCO1, BMP1, BRCA1, CASC8, CCDC134, CDKAL1, CDKN2B-AS1, CELSR2, CFH, CFTR, COL1A1, COL5A1, CREB3L1, CREM, CRP, CRTAP, CXCL12, CYP1A2, CYP2R1, DHCR7, DQA1, DQB1, DRB1, F5, F2, FGFR3, FKBP10, FTO, FUT2, GALNT13, GC, GDF5, GSTT1, HDAC9, HFE, HHEX, HIF1A, HLA-B; HNF1A, HNF4A, IFITM5, IGF2BP2, IL6, IL6R, INS, KCNJ11, KDELR2, LINC01721, LPA, LPL, LRP1, LRP5, MBTPS2, MC4R, MESD, MIA3, MMP3, MRAS, MTHFD1, MTHFR, NOD2, NOS3, NRF2, P3H1, PARP1, PCBP3, PEMT, PITX2, PHACTR1, PNPLA3, PPARG, PPARA, PPARGC1A, PPIB, PTPN22, RNF186, RPE65, SERPINA1, SERPINF1, SERPINH1, SLC30A8, SMARCA4, SOD2, SP7, SPARC, TENT5A, TCF7L2, TF, TMEM18, TMEM38B, TMPRSS6, TNF, TNFAIP8, VDR, VEGFA, WNT1, WNT16, WWP2, ZFHX3

**GENY PANELU DĚDIČNÝCH NÁDOROVÝCH ONEMOCNĚNÍ VE SDÍLENÉM DESIGNU CZEKANCA:**

AIP, ALK, APC, APEX1, ATM, ATMIN, ATR, ATRIP, AURKA, AXIN1, BABAM1, BAP1, BARD1, BLM, BMP1A, BRAP, BRCA1, BRCA2, BRCC3, BRE, BRIP1, BUB1B, C11orf30, C19orf40, CASP8, CCND1, CDC73, CDH1, CDK4, CDKN1B, CDKN1C, CDKN2A, CEBPA, CEP57, CLSPN, CSNK1D, CSNK1E, CWF19L2, CYLD, DCLRE1C, DDB2, DHFR, DICER1, DIS3L2, DMBT1, DMC1, DNAJC21, DPYD, EGFR, EPCAM, EPHX1, ERCC1, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, ERCC6, ESR1, ESR2, EXO1, EXT1, EXT2, EYA2, EZH2, FAM175A, FAM175B, FAN1, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, FBXW7, FH, FLCN, GADD45A, GATA2, GPC3, GRB7, HELQ, HNF1A, HOXB13, HRAS, HUS1, CHEK1, CHEK2, KAT5, KCNJ5, KIT, LIG1, LIG3, LIG4, LMO1, LRIG1, MAX, MCPH1, MDC1, MDM2, MDM4, MEN1, MET, MGMT, MLH1, MLH3, MMP8, MPL, MRE11A, MSH2, MSH3, MSH5, MSH6, MSR1, MUS81, MUTYH, NAT1, NBN, NCAM1, NERF1, NF1, NF2, NFKB1, NHEJ1, NSD1, OGG1, PALB2, PARP1, PCNA, PHB, PHOX2B, PIK3CG, PLA2G2A, PMS1, PMS2, POLB, POLD1, POLE, PPM1D, PREX2, PRF1, PRKAR1A, PRKDC, PTEN, PTCH1, PTTG2, RAD1, RAD17, RAD18, RAD23B, RAD50, RAD51, RAD51A1, RAD51B, RAD51C, RAD51D, RAD52, RAD54B, RAD54L, RAD9A, RB1, RBBP8, RECQL, RECQL4, RECQL5, RET, RFC1, RFC2, RFC4, RHBDF2, RNF146, RNF168, RNF8, RPA1, RUNX1, SBDS, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SETBP1, SETX, SHPRH, SLX4, SMAD4, SMARCA4, SMARCB1, SMARCE1, STK11, SUFU, TCL1A, TELO2, TERF2, TERT, TLR2, TLR4, TMEM127, TOPBP1, TP53, TP53BP1, TSC1, TSC2, TSHR, UBE2A, UBE2B, UBE2I, UBE2V2, UBE4B, UIMC1, VHL, WRN, WT1, XPA, XPC, XRCC1, XRCC2, XRCC3, XRCC4, XRCC5, XRCC6, ZNF350, ZNF365

**GENY PANELU GENkomp:**

ABCA3, ABCA4, ABCC6, ABCC8, ABCD1, ACADM, ACADS, ACADVL, ACAT1, ADGRV1, AFF2, AGA, AGL, AGXT, AHI1, AIRE, ALDOB, ALPL, ANO10, AR, ARG1, ARSA, ARX, ASL, ASPA, ASS1, ATM, ATP7B, BBS1, BBS2, BCKDHA, BCKDHB, BCS1L, BLM, BTD, CAPN3, CBS, CC2D2A, CCDC88C, CDH23, CEP290, CFTR, CLCN1, CLN3, CLRN1, CNGB3, COL4A3, COL4A5, COL7A1, CPT1A, CPT2, CTNS, CYP11A1, CYP21A2, CYP27A1, CYP27B1, DBT, DHCR7, DHDDS, DLD, DMD, DYNC2H1, ELP1, ERCC2, EVC2, F11, F2, F5, F8, F9, FAH, FANCA, FANCC, FKRP, FKTN, FMO3, FMR1, FSHR, FXN, G6PC1, GAA, GALT, GBA1, GBE1, GCDH, GJB2, GLA, GLB1, GNPTAB, GRIP1, HADHA, HBA1, HBA2, HBB, HEXA, HFE, HLA-B, HPS1, HPS3, CHRNE, IDUA, IL2RG, IVD, L1CAM, LAMB3, LRP2, MCCC1, MCCC2, MCOLN1, MCPH1, MEFV, MID1, MLC1, MMACHC, MMUT, MTHFR, MTM1, MVK, MYO7A, NAGA, NAGLU, NBN, NEB, NPC1, NPC2, NPHS1, NPHS2, NR0B1, OCA2, OTC, PAH, PCDH15, PEX1, PEX10, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX2, PEX6, PEX7, PKHD1, PLP1, PMM2, POLG, PPT1, PRF1, PROPI, RARS2, RNASEH2B, RPGR, RS1, SBDS, SCO2, SERPINA1, SGSH, SLC19A3, SLC25A20, SLC26A2, SLC26A4, SLC37A4, SLC6A8, SMN1, SMPD1, SRY, STS, TF, TGM1, TMEM216, TNXB, TPP1, TSHR, TYR, USH1C, USH2A, XPC

**GENY PANELU OSTEOGENESIS IMPERFECTA:**

BMP1, CCDC134, COL1A1, COL1A2, CREB3L1, CRTAP, FKBP10, IFITM5, KDELR2, MBTPS2, MESD, P3H1, PPIB, SERPINF1, SERPINH1, SP7, SPARC, TENT5A, TMEM38B, WNT1.