Poukaz na laboratorní vyšetření – EUC Laboratoře CGB a.s., Českobratrská 3321/46, Moravská Ostrava, 702 00 Ostrava

Laboratoř molekulární genetiky – tel: 595 700 995; 595 700 113; mobil: 725 880 733

Cytogenetická laboratoř – tel.: 595 700 161, mobil: 607 213 747

Číslo žádanky

Příjmení **Jméno**		Samoplátce ☐	Základní diagnóza Datum /čas odběru
Rodné číslo **Datum narození**		Pohlaví: Žena ☐ Muž ☐	☐ STATIM ☐ KONFIRMACE
Zdravotní pojišťovna	Číslo pojištěnce Bydliště Telefon		**Druh primárního vzorku** ☐ periferní krev ☐ plodová voda ☐ jiný: ☐ bukální stěr ☐ CVS ☐ tkáň ☐ kostní dřeň ☐ parafinový blok ☐ DNA

Hematologie

FV Leiden (c.1601G>A)	
Prothrombin (20210G>A)	
MTHFR (c.665C>T)	
MTHFR (c.1286A>C)	
PAI-1 (4G/5G)	
FXIII (c.103G>T)	
FV R2 (c.3980A>G)	
EPCR (A1, A2, A3)	

Onkohematologie

Fúzní gen *BCR::ABL1*	
JAK-2 (p.V617F)	
JAK-2 (p.V617F) kvantifikace	
JAK-2 (exon 12)	
CALR gen (exon 9)	
MPL gen (p.W515L, p.W515K)	
Fúzní gen *FIP1L1-PDGFRα*	

Hereditární nádorové syndromy

Hereditární nádorové syndromy (NGS panel 22 genů) Se zaměřením na skupinu genů:	
HBOC	
Lynchův syndrom	
Li-Fraumeni syndrom	
Dědičný karcinom žaludku	
Familiární adematózní polypóza	
Jiný hereditární nádorový syndrom Se zaměřením na geny:	
BRCA1, BRCA2 – populačně specifické mutace	
Prediktivní test: Gen: Sekvenční varianta: Proband:	

Prediktivní a prognostické markery

KRAS, NRAS	
BRAF	
EFGR	
PIK3CA	
TERT	
IDH1, IDH2	
PDGFRα (exon 12,14,18) - GIST	
B klonalita - lymfomy	
T klonalita - lymfomy	
Metylační status promotoru *MLH1* genu	
Metylační status promotoru *MGMT* genu	
Mikrosatelitová instabilita (Fragmentační analýza)	
BRCA1,2 somatické mutace	
Detekce fúzních transkriptů genů *NTRK1, NTRK2, NTRK3*	
Genové fúze (NGS RNA panel)	
Komplexní genomické profilování nádorů (NGS somatický panel: 523 genů + 55 gen. fúzí)	

Geneticky podmíněné choroby

Vrozená ztráta sluchu – *GJB2* (IVS1, c.35delG, c.71G>A, c.313del14)	
Vrozená ztráta sluchu – *GJB2, GJB3,GJB6* (kompletní analýza)	
Mikrodelece na chromozomu Y	
Fenylketonurie - *PAH* (c.1222 C>T)	
SHOX gen (kompletní analýza)	
Syndrom fragilního X (FRAXA; *FMR1*)	

Cystická fibróza - *CFTR* (88 mutací + Tn)	
Spinální muskulární atrofie (SMA)	
Hemochromatóza (*HFE* - C282Y, H63D)	
Hemochromatóza (rozšířená analýza)	
Smith-Lemli-Opitz syndrom - *DHCR7* (12 mutací)	
Smith-Lemli-Opitz syndrom - *DHCR7* (kompletní analýza)	
Gilbertův syndrom - *UGT1A1* (TATA box)	
Wilsonova choroba - *ATP7B* (4 mutace)	
Crohnova choroba - *NOD2/CARD15*	
Kardiomyopatie – NGS panel	

Ostatní

Amnio-PCR (QF-PCR; chromosomy 13,18,21,X,Y)
Potrat (chromosomy 13,15,16,18,21,22,X,Y)
Celiakální sprue (HLA alely II. třídy)
Laktózová intolerance
Hereditární fruktózová intolerance A*ldoB*
Ankylozující spondylitida (HLA-B*27)
Astma - *ADRB2* (Arg16, Gln27)
Parodontóza (IL-1, HLA DRB1*04)
Histaminová intolerance (*HNMT, AOC1)*
Test „Moje geny“

Izolace DNA	☐ Zaslat na vyšetření / pracoviště:	☐ Uložení DNA do banky

CYTOGENETICKÁ VYŠETŘENÍ

☐ Vyšetření karyotypu	☐ Array CGH
☐ FISH	☐ Test fragmentace DNA spermií

Odesílající lékař	IČZ	☐ Odběr krve k vyšetření lidské DNA byl proveden s **informovaným souhlasem** pacienta – **je uložen v lékařské dokumentaci** (v případě zaškrtnutí nutno vyplnit pravý sloupec)	Pacient **souhlasí / nesouhlasí*** s uložením DNA
Jméno, Adresa	Telefon, fax		Pacient **souhlasí / nesouhlasí*** s anonymním využitím DNA k lékařskému výzkumu
	E-mail	Razítko a podpis lékaře	* nehodící se škrtněte

verze 20261001

Příjem vzorku EUC Laboratoře CGB a.s.: ..... (datum + podpis)