



Příjmení		Jméno		Samoplátce <input type="checkbox"/>	Základní diagnóza	
Rodné číslo		Datum narození		Pohlaví Žena <input type="checkbox"/> Muž <input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/> STATIM	<input type="checkbox"/> KONFIRMACE
Zdravotní pojišťovna		Číslo pojištěnce			<input type="checkbox"/> periferní krev <input type="checkbox"/> plodová voda <input type="checkbox"/> jiný: <input type="checkbox"/> bukalní stěr <input type="checkbox"/> CVS <input type="checkbox"/> tkáň <input type="checkbox"/> kostní dřeň <input type="checkbox"/> parafrinový blok <input type="checkbox"/> DNA	
Bydliště		Telefon		Druh primárního vzorku		
Hematologie		Hereditární nádorové syndromy			Prediktivní a prognostické markery	
FV Leiden (c.1601G>A)		Hereditární nádorové syndromy (NGS panel 22 genů)			KRAS, NRAS	
Prothrombin (20210G>A)		Se zaměřením na skupinu genů:			BRAF	
MTHFR (c.665C>T)		HBOC			EFGR	
MTHFR (c.1286A>C)		Lynchův syndrom			PIK3CA	
PAI-1 (4G/5G)		Li-Fraumeni syndrom			TERT	
FXIII (c.103G>T)		Dědičný karcinom žaludku			IDH1, IDH2	
FV R2 (c.3980A>G)		Familiární adenomatózní polyóza			Metylovaný septin 9 (mS9)	
EPCR (A1, A2, A3)		Jiný hereditární nádorový syndrom			PDGFRα (exon 12,14,18) - GIST	
		Se zaměřením na geny:			B klonalita - lymfomy	
					T klonalita - lymfomy	
Onkohematologie					Metylační status promotoru MLH1 genu	
Fúzní gen BCR::ABL1					Metylační status promotoru MGMT genu	
JAK-2 (p.V617F)		BRCA1, BRCA2 – populačně specifické mutace			Mikrosatelitová instabilita (Fragmentační analýza)	
JAK-2 (p.V617F) kvantifikace		Prediktivní test:			BRCA1,2 somatické mutace	
JAK-2 (exon 12)		Gen:			Detekce fúzních transkriptů genů NTRK1, NTRK2, NTRK3	
CALR gen (exon 9)		Sekvenční varianta:			Genové fúze (NGS RNA panel)	
MPL gen (p.W515L, p.W515K)		Proband:			Komplexní genomické profilování nádorů (NGS somatický panel: 523 genů + 55 gen. fúzí)	
Fúzní gen FIP1L1-PDGFRα						
Geneticky podmíněné choroby				Ostatní		
Vrozená ztráta sluchu – GJB2 (IVS1, c.35delG, c.71G>A, c.313del14)		Cystická fibróza - CFTR (88 mutací + Tn)			Amnio-PCR (QF-PCR; chromosomy 13,18,21,X,Y)	
Vrozená ztráta sluchu – GJB2, GJB3, GJB6 (kompletní analýza)		Spinální muskulární atrofie (SMA)			Potrat (chromosomy 13,15,16,18,21,22,X,Y)	
Mikrodelece na chromozomu Y		Hemochromatóza (HFE - C282Y, H63D)			Celiakální sprue (HLA alely II. třídy)	
Fenylketonurie - PAH (c.1222 C>T)		Hemochromatóza (rozšířená analýza)			Laktózová intolerance	
SHOX gen (kompletní analýza)		Smith-Lemli-Opitz syndrom - DHCR7 (12 mutací)			Hereditární fruktózová intolerance AldoB	
Syndrom fragilního X (FRAXA; FMR1)		Smith-Lemli-Opitz syndrom - DHCR7 (kompletní analýza)			Ankylozující spondylitida (HLA-B*27)	
		Gilbertův syndrom - UGT1A1 (TATA box)			Aстма - ADRB2 (Arg16, Gln27)	
		Wilsonova choroba - ATP7B (4 mutace)			Parodontóza (IL-1, HLA DRB1*04)	
		Crohnova choroba - NOD2/CARD15			Histaminová intolerance (HNMT, AOC1)	
		Kardiomyopatie – NGS panel			Test „Moje geny“	
<input type="checkbox"/> Izolace DNA		<input type="checkbox"/> Zaslat na vyšetření:			<input type="checkbox"/> Uložení DNA do banky	
CYTOGENETICKÁ VYŠETŘENÍ						
<input type="checkbox"/> Vyšetření karyotypu		<input type="checkbox"/> Array CGH				
<input type="checkbox"/> FISH		<input type="checkbox"/> Test fragmentace DNA spermií				
Odesílající lékař		IČZ		Pacient souhlasí / nesouhlasí* s uložením DNA		Odběr krve k vyšetření lidské DNA byl proveden s informovaným souhlasem pacienta, který je uložen v lékařské dokumentaci
Jméno, Adresa		Telefon, fax		Pacient souhlasí / nesouhlasí* s anonymním využitím DNA k lékařskému výzkumu		
		E-mail		* nehodící se škrtněte		
						Razítko a podpis lékaře