



KOMPLEXNÍ ŽÁDANKA NA LABORATORNÍ GENETICKÉ VYŠETŘENÍ (ZP)

GHC GENETICS



P R E N E T

LÉKAŘ

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.

PACIENT

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"/> bukální stěr (B) | <input type="checkbox"/> periferní krev v EDTA (molekulární genetika) (K) |
| <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) |

číslo žádanky

jiný typ	<input type="text"/>	<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!

Fetální tkáň (AB); tkáň z abortu ve fyziologickém roztoku nebo kultivačním médiu; do 24 h
Fetální krev (FK); 3–6 ml v heparinu (cytogenetika)/ EDTA (mol. genetika); do 12 h

Periferní krev v EDTA (K); 2–5 ml v EDTA; do 72 h
Plodová voda (AMC); 15–20 ml; do 12 h
Periferní krev (KH) v heparinu; 3–6 ml; do 48 h

Bukální stěr (B); stěrová tyčinka, bez média, do 5 kalendářních dní
Choriové klky (CVS); fyziologický roztok nebo kultivační médium; do 12 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

HEMATOGENETIKA / KARDIOGENETIKA

HEMATO-ONKOGENETIKA

<input type="checkbox"/> Chronická myeloidní leukémie	BCR/ABL fúzní gen		K (7 ml)	7
<input type="checkbox"/> Myeloproliferativní onemocnění	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

PRENET – prenatální 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 15189:2013. Rozsah akreditace na 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> (C/T-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>SLCO1B1</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

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 – HNPCC (<i>MLH1</i> , <i>MSH2</i> , <i>MSH6</i> , <i>EPCAM</i> , <i>PMS2</i>) A/AP; <input type="checkbox"/> Familiární adenomatózní polyypóza (<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		AP	K, B	do 2
<input type="checkbox"/> Verifikace specifické varianty genu		AP	K, B	do 2

Geny vyšetřované metodou NGS: *APC*, *ATM*, *ATR*, *ATRIIP*, *BAP1*, *BARD1*, *BLM*, *BMPR1A*, *BRCA1*, *BRCA2*, *BRIPI*, *CDH1*, *CDK4*, *CDKN1B*, *CDKN1C*, *CDKN2A*, *CTNNA1*, *CYLD*, *DDX41*, *DICER1*, *EPCAM*, *ERCC2*, *ERCC3*, *EXO1*, *FAM175A/ABRAXAS1*, *FANCA*, *FANCB*, *FANCC*, *FANCD2*, *FANCE*, *FANCF*, *FANCG*, *FANCI*, *FANCL*, *FACNM*, *FH*, *FLCN*, *GATA2*, *GREM1*, *HNF1B*, *HOXB13*, *CHEK2*, *KIT*, *LZTR1*, *MAP3K1*, *MEN1*, *MET*, *MITF*, *MLH1*, *MLH3*, *MRE11*, *MSH2*, *MSH6*, *MUC1*, *MUTYH*, *NBN*, *NF1*, *NF2*, *NTHL1*, *PALB2*, *PMS2*, *POLD1*, *POLE*, *PRKAR1A*, *PTEN*, *PITCH1*, *RAD50*, *RAD51C*, *RAD51D*, *RBI*, *RECQL4*, *RECQL5*, *REN*, *RET*, *SAMHD1*, *SCG5*, *SDHA*, *SDHAF2*, *SDHB*, *SDHC*, *SDHD*, *SLX4*, *SMAD4*, *SMARCA4*, *SMARCB1*, *SMARCE1*, *STK11*, *SUFU*, *TERT*, *TGFBR1*, *TGFBR2*, *TMEM127*, *TP53*, *UNC13D*, *VHL*, *WRN*, *WT1*.

Geny vyšetřované metodou digitální MLPA analýza: *AAPC*, *ATM*, *BAP1*, *BARD1*, *BMPR1A*, *BRCA1*, *BRCA2*, *BRIPI*, *CDH1*, *CDK4*, *CDKN2A*, *EPCAM* (exon 7-9), *CHEK2*, *SCG5/GREM1* (intron 2 *SCG5* až upstream oblast *GREM1*; duplikace 15q13.3), *MITF* (c.952G>A), *MLH1*, *MSH2*, *MSH6*, *MUTYH*, *NBN*, *PALB2*, *PMS2*, *POLE* (c.1270C>G), *PTEN*, *RAD51C*, *RAD51D*, *SMAD4*, *STK11*, *TP53*

*V rámci vyšetření zvoleného syndromu jsou uvedenými metodami současně vyšetřeny všechny geny onkopanelu.

název vyšetření	specifikace vyšetření	materiál	dny	
<input type="checkbox"/> Cystická fibróza <input type="checkbox"/> STATIM 7 dnů	<i>CFTR</i> (50 variant + NS9-(TG)m(T)n)	A/AP	K, B, AMC, CVS, AB	15
<input type="checkbox"/> Syndrom fragilního X (FRAXA)	<i>FMR1</i>		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):				