

Příjmení:

Jméno:

Číslo pojištěnce: / Datum narození: . .

Bydliště:

Plátce: M Ž Diagnózy:

Odběr provedl: Datum: Čas:

Proband: Příbuzný probanda: Dárce:

Správně Chybně

Razítko, jméno a podpis lékaře, odbornost, IČP

Samoplátce: Hotově Kartou

Způsob úhrady: úhrada na OM faktura lékaři výkon podléhající DPH¹¹

Kontakt na pacienta: tel.:

e-mail:

Typ vzorku	
nesrážlivá krev (EDTA) <input type="radio"/>	tkáň <input type="radio"/>
izolovaná DNA <input type="radio"/>	parafinový bloček (FFPE) <input type="radio"/>
plodová voda <input type="radio"/>	krevní skvrna <input type="radio"/>
bukální stěr/výtěr <input type="radio"/>	

VYPLŇUJE LABORATOŘ

Kód vzorku:

Datum a čas přijetí vzorku:

Přijal:

PREDISPOZICE K ŽILNÍM TROMBÓZÁM A ATEROSKLERÓZE

Faktor II Protrombin (G20210A) *Diagnóza: D68.9^{*2}*

Faktor V Leiden (G1691A) *Diagnóza: D68.9^{*2}*

Faktor V R2 (H1299R)

Faktor XIII (V34L) *Diagnóza: D68.9*

PAI-1 (4G/5G) *Diagnóza: D68.9*

MTHFR (C677T, A1298C) *není hrazeno z veřejného zdravotního pojištění*

β-fibrinogen (-455G>A) – zvýšené riziko infarktu myokardu a ischemické mozkové příhody *Diagnóza: D68.9*

ApoB (R3500Q) – familiární hypercholesterolemie a zvýšené riziko aterosklerózy *Diagnóza: E78.9*

ApoE (E2/E3/E4) – zvýšené riziko Alzheimerovy choroby a časného infarktu myokardu *Diagnóza: E78.9*

Glykoprotein GPIa (C807T) – zvýšené riziko infarktu myokardu a ischemické mozkové příhody

Glykoprotein GPIIa (L33P) – trombocytopenie, rizikový faktor časného infarktu myokardu a mozkové příhody *Diagnóza: D68.9*

ACE (Ins/Del) – predispozice k hypertenzi *Diagnóza: Z86.7*

LTA (C804A, c.179C>A) – silně prozánětlivý faktor spojen s koronárními onemocněními

Narkolepsie (průkaz predispozičního haplotypu DRB1*1501 – DQA1*0102 – DQB1*0602)

KREC/TREC (vyšetření primárních imunodeficiencí – SCID a XLA)

Požadovaný materiál: nesrážlivá krev (EDTA) nebo terčik z Guthrieho karty

Celiakie – predispozice k abnormální imunitní odpovědi na lepek (DQA1, DQB1, serologické ekvivalenty DQ2 a DQ8) *Diagnóza: K90.0*

Laktózová intolerance (varianty -13910C>T a -22018G>A v genu LCT) *Diagnóza: E73.9^{*2}*

Histaminová intolerance (vyšetření 4 variant v genu pro DAO asociovaných s její sníženou produkcí a aktivitou)

Fruktózová intolerance (varianty A149P, A174D, N334K a delece del4E4 v genu ALDOB)

Chronická pankreatitida (vyšetření nejčastějších patogenních variant v genech PRSS1 a SPINK1)

Chronická pankreatitida (68 nejčastějších patogenních variant vč. polyT a polyTG v genu CFTR)

Chronická pankreatitida (detekce delece/duplikací v genech PRSS1, SPINK1 a CTSC)

Crohnova choroba (varianty R702W, G908R, 3020insC v genu NOD2/CARD15)

Astma (varianty R16G a Q27E v genu ADRB2)

Sklerodermie (varianta -945C>G v genu CTGF)

Psoriáza – Lupénka (genetická predispozice HLA-C*06)

Ichtyóza (nejčastější varianty v genu FLG)

Androgenní alopecie (vyšetření 5 predispozičních variant v genech EDA2R a AR)

HLA typizace (typizace lokusů HLA-A, HLA-B a HLA-DR)

Rezistence vůči viru HIV (varianta chemokinového receptoru CCR5)

α-1 antitrypsin (varianty PI*S = E288V a PI*Z = E366K v genu SERPINA1) *Diagnóza: Z87.0^{*2}*

Gilbertův syndrom – chronická nekonjugovaná hyperbilirubémie (inzerce nukleotidů TA v promotoru genu UGT1A1; detekce alely UGT1A1*28)

Hemochromatóza – porucha metabolismu železa (varianty C282Y, H63D, S65C v genu HFE) *Diagnóza: E83.1*

alfa-talasémie (detekce 21 patogenních variant v genech HBA1 a HBA2)

beta-talasémie (detekce 22 patogenních variant v genu HBB, vč. srpkovité anémie)

Metabolismus mědi (vyšetření nejčastějších patogenních variant v genu ATP7B)

GENETICKY PODMÍNĚNÁ ONEMOCNĚNÍ

Cystická fibróza (68 nejčastějších patogenních variant vč. polyT a polyTG v genu CFTR) *Diagnóza: E84.8^{*2}*

Delece AZF na chromozómu Y (AZFa,b,c) *Diagnóza: N46^{*2}*

Spinální muskulární atrofie (delece/duplikace exonů 7 a 8 v genech SMN1 a SMN2) *Diagnóza: Z82.7^{*2}*

Fragilní X (stanovení počtu CGG repetit v promotoru genu FMR1) *Diagnóza: Z82.7^{*2}*

Přelinguální hluchota – vrozená nesyndromová ztráta sluchu (všechny varianty v kódující sekvenci a intronová varianta c.-23+1G>A genu GJB2) *Diagnóza: Z82.2^{*2}*

Bechtěrevova nemoc – ankylozující spondylitida (přítomnost alely HLA-B*27) *Diagnóza: M45.0^{*2}*

Osteoporóza (přítomnost predispozičních alel v genech VDR a COL1A1)

Revmatoidní artritida (průkaz sdíleného epitopu u všech známých HLA-DRB1 alel a rozlišení homozygotů a heterozygotů)

Odběr vzorku k vyšetření lidské DNA byl proveden s informovaným souhlasem pacienta. Souhlas je založen v lékařské dokumentaci pacienta.

Pacient souhlasí: s uložením vzorku pro další analýzu s uložením a anonymním využitím DNA k lékařskému výzkumu

DĚDIČNÁ NÁDOROVÁ ONEMOCNĚNÍ

Zašlete, prosím, dva nezávislé odběry nesrážlivé krve (EDTA),
pro případné ověření pozitivního výsledku.

Karcinom prsu, vaječníků a prostaty (NGS) – geny BRCA1 a BRCA2

– analýza celých genů, jejich kódujících oblastí a míst sestřihu

Karcinom prsu, vaječníků a prostaty (MLPA) – geny BRCA1 a BRCA2

– vyšetření velkých genových přestaveb

Karcinom prsu a vaječníků – rozšířený NGS panel 21 genů (analýza celých genů, jejich kódujících oblastí a míst sestřihu: ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CDK12, FAM175A, FANCD2, CHEK2, MRE11, MSH6, NBN, PALB2, PMS2, RAD51B, RAD54L, TP53, RAD50, RAD51C, RAD51D)

Karcinom prostaty – rozšířený NGS panel 26 genů (analýza celých genů, jejich kódujících oblastí a míst sestřihu: AKT1, APC, AR, ATM, BRAF, BRCA1, BRCA2, CDH1, CDK12, CTNNB1, HOXB13, CHEK2, IDH1, KRAS, MED12, MLH1, MSH2, MSH6, MYC, PIK3CA, PIK3R1, PMS2, PTEN, RB1, SPOP, TP53)

Kolorektální karcinom a karcinom pankreatu – NGS panel 16 genů (analýza celých genů, jejich kódujících oblastí a míst sestřihu: APC, BRAF, BRCA1, BRCA2, CTNNB1, KRAS, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, MYC, PIK3CA, PMS2, PTEN, STK11, TP53)

Kolorektální karcinom – Lynchův syndrom (MLPA) – geny MLH1 a MSH2

– vyšetření velkých genových přestaveb

Kolorektální karcinom – Lynchův syndrom (MLPA) – gen PMS2

– vyšetření velkých genových přestaveb

Kolorektální karcinom – Lynchův syndrom (MLPA) – geny EPCAM, MSH6 a MUTYH

– vyšetření velkých genových přestaveb

Kolorektální karcinom – polypózní (MLPA) – gen APC – vyšetření velkých

genových přestaveb

Nádorové syndromy – NGS panel 50 genů (analýza celých genů, jejich kódujících oblastí a míst sestřihu: AKT1, APC, AR, ATM, ATR, BARD1, BLM, BRAF, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CDK12, CTNNB1, EPCAM, FAM175A, FANCD2, GATA3, GEN1, HOXB13, CHEK2, IDH1, KRAS, MED12, MLH1, MRE11, MSH2, MSH6, MUTYH, MYC, NBN, NF1, PALB2, PIK3CA, PIK3R1, PMS2, PTEN, RAD50, RAD51B, RAD51C, RAD51D, RAD54L, RB1, RET, SPOP, STK11, TP53, VHL, WT1, XRCC2)

Ověření konkrétní varianty – uveďte referenční sekvenci dle hg19, symbol genu a přesný zápis varianty dle HGVS (např. NM_007294.4(BRCA1):c.3748G>T):

VZÁCNÁ GENETICKÁ ONEMOCNĚNÍ

Autozánětlivá onemocnění (analýza celých genů, jejich kódujících oblastí a míst sestřihu: ACP5, ADA2, ADAM17, ADAR, CARD14, COPA, ELANE, HOIL1, IFIH1, IL1RN, IL10, IL10RA, IL10RB, IL36RN, LPIN2, MEFV, MVK, NLRP4, NLRP1, NLRP3, NLRP12, NOD2, OTULIN, PLCG2, PSMB8, PSTPIP1, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, SAMHD1, SH3BP2, SLC29A3, TMEM173, TNFAIP3, TNFRSF1A, TREX1)

Ichtyózy (analýza celých genů, jejich kódujících oblastí a míst sestřihu: ABCA12, ALOX12, ALOX12B, ALOXE3, CERS3, CYP4F22, KRT1, KRT2, KRT10, NIPAL4, PNPLA1, SPINK5, STS, TGM1)

FARMAKOGENETIKA

Metabolismus Thiopurinů – stanovení genotypu ovlivňujícího metabolismus thiopurinů (gen TPMT alely *1, *2, *3A, *3B, *3C) *Diagnóza: E88.8*

Metabolismus Warfarinu – stanovení genotypu ovlivňujícího dávkování warfarinu (polymorfismy v cytochromu CYP2C9*1, *2, *3, a genu VKORC1) *Diagnóza: E88.8*

Metabolismus antikoagulantů, antidepresiv, antiepileptik, inhibitorů protonové pumpy, antikonvulziv, hypnotik, sedativ, antimalarik, antiretrovirik, antimykotik aj. (gen CYP2C19 alely *1, *2, *3, *17) *Diagnóza: E88.8*

Metabolismus léčiv, např. kodeinu, tramadolu, antidepresiv, analgetik, antipsychotik aj. (stanovení rychlosti metabolismu léčiv a vhodnosti jejich užívání s ohledem na genotyp genu CYP2D6)

Metabolismus xenobiotik – schopnost detoxikačních enzymů odbourávat karcinogeny, volné radikály, toxiny a léčiva (varianty genu GST: GST-T1, GST-M1, GST-P1)

Riziko myopatií při léčbě statiny (stanovení přítomnosti rizikové varianty v genu SLC01B1)

Metabolismus myorelaxans, např. suxamethonia, mivacuria (gen BCHE alely A, K, F1, F2, S1)

Toxicita Irinotecan (gen UGT1A1)

ONKOHEMATOLOGIE

Odebrat min. 6 ml nesrážlivé krve (EDTA). Krev uložit při teplotě do 8 °C bezprostředně po odběru. Klinický materiál odeslat co nejdříve do laboratoře.

JAK2 – polycytemia vera (somatická varianta V617F v genu JAK2)

JAK2 exon 12 – polycytemia vera (nejčastější varianty v exonu 12 genu JAK2)

Stanovení fúzního genu BCR-ABL – Ph1 chromozom (přestavby M-bcr, m-bcr a μ -bcr) – prosíme o samostatný odběr

Calreticulin – myeloproliferativní neoplasie (nejčastější varianty v exonu 9 genu CALR – del52bp, ins5bp)

MPL – myeloproliferativní neoplasie (nejčastější varianty v exonu 10 genu MPL – W515L, W515K, W515A, S505N)

Myeloidní panel – DNA (vyšetření nejčastějších somatických variant v DNA u pacientů s AML, MDS, MPN, CML, aj.)

Myeloidní panel – RNA (vyšetření nejčastějších genových fúzí a abnormální exprese u pacientů s AML, MDS, MPN, CML, aj.)

DALŠÍ POŽADAVKY A POZNÁMKY:

Legenda: *1 Zaškrtnutím tohoto políčka bude k výkonu účtováno DPH. Vyšetření s léčebným cílem nebo chránící lidské zdraví dle § 58 odst. 1 zákona č. 235/2004, o dani z přidané hodnoty je od DPH osvobozeno.

*2 U těchto genetických vyšetření je možnost použít i jiné diagnózy, jejichž rozsah je uveden v dokumentu VZP „Stratifikace odb. 816“. V případě zvolení jiné než uvedené diagnózy musí být tato diagnóza v souladu s tímto dokumentem.

Odběr vzorku k vyšetření lidské DNA byl proveden s informovaným souhlasem pacienta. Souhlas je založen v lékařské dokumentaci pacienta.

Pacient souhlasí: s uložení vzorku pro další analýzu
 s uložení a anonymním využitím DNA k lékařskému výzkumu