

PACIENT (unifikovaný štítek)

ID - číslo pojištěnce: (není-li, pak datum narození)	Kód pojišťovny:
Jméno a příjmení:	☐ M ☐ Ž
Adresa:	

** není-li zaškrtnuto, jde o RUTINU

STATIM **		
Diagnóza	Diagnóza II.	Diagnóza III.

ŽADATEL

Razítko pracoviště: (adresa, IČP, odbornost)

Razítko, IČL a podpis indikujícího lékaře:
Tel. / Fax.:

ODBĚR

Datum a čas odběru	Datum a čas příjmu
Odběr provedl:	

MATERIÁL K VYŠETŘENÍ (biologický materiál - BM) – označte ☒

☐ venózní krev s heparinem	☐ plodová voda	☐ DNA
☐ venózní krev s EDTA	☐ tkáň	☐ bukalní stěr
☐ choriová tkáň	☐ tkáň plodu	☐ jiné:

DALŠÍ SDĚLENÍ PRO LABORATOŘ (údaje o pacientovi, léčba, délka trvání a průběh onemocnění, předchozí vyšetření, apod.):

--

POŽADAVEK NA VYŠETŘENÍ - volbu označte ☒ **Vyšetření musí indikovat a interpretovat klinický genetik**

Informovaný souhlas pacienta: ☐ založen ve zdravotnické dokumentaci*

*Pacient souhlasí s uchováním BM na Ústavu lékařské genetiky: ☐ ANO ☐ NE

*Pacient souhlasí s anonymním využitím BM v lékařské vědě a výzkumu: ☐ ANO ☐ NE

*Pacient souhlasí s anonymním využitím výsledků: ☐ ANO ☐ NE

1. Cytogenetické vyšetření

- | | |
|--|--|
| ☐ Karyotyp | ☐ Kultivace |
| ☐ Mutageneze | ☐ Kultivace a izolace DNA |
| ☐ FISH (po tel. domluvě kl. 4646) | ☐ Jiné: |

2. DNA diagnostika

- | | | |
|--|--|--|
| ☐ Izolace DNA | ☐ Zaslání DNA k další analýze | ☐ Likvidace DNA |
| ☐ Familiární mutace | Číslo probanda: | ☐ Konfirmace |
| | Gen: | Gen: |
| | Varianta: | Varianta: |
| | CNV: | CNV: |

- ☐ K ověření původu prenatálního BM
- ☐ Aneuploidie chromozomů 21, 13, 18, X, Y
- ☐ Determinace pohlaví
- ☐ SNP aCGH
- ☐ aCGH
- ☐ Výběr genů z panelu CZEKANCA
Gen(y):

- ☐ Flexibilní výběr genů
Gen(y):

☐ Jiné:

Ostatní

- ☐ Achondroplázie
- ☐ Cystická fibróza
- ☐ Hluchota nesyndromální
- ☐ Idiopatický malý vzrůst
- ☐ Hypopituitarismus
- ☐ Kardiopanel, Di George sy.
- ☐ Prader Willi/ Angelmanův sy.
- ☐ Rasopatie
- ☐ Silver Russell/ Beckwith- Wiedemanův sy.
- ☐ Sterilita u mužů (delece AZF oblasti)

Onkologické

☐ Hereditární nádorové syndromy (v případě dětí geny dle doporučení)

Interní poznámka:

Hematologické

☐ Vzácné trombofilní stavy

Metabolické

☐ Deficit biotinidázy

☐ Familiární hypercholesterolémie

☐ Leucinóza

☐ Obezita monogenní

☐ Wilsonova choroba

☐ Transthyretinová amyloidóza

Neurologické

☐ Huntingtonova chorea

☐ Neurofibromatóza

☐ Parkinsonova choroba

☐ Spinální muskulární atrofie

☐ Syndrom fragilního X

☐ Tuberózní skleróza

Přezkoumal (jmenovka+podpis), **datum:**

Spektrum prováděných vyšetření a pokyny k odběru BM jsou uvedeny na adrese www.fnol.cz/laboratorni-vysetreni