**PACIENT** (unifikovaný štítek) *\*\* není-li zaškrtnuto, jde o RUTINU*

|  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| ID - číslo pojištěnce: (není-li, pak datum narození) |  | Kód pojišťovny: |  | **STATIM \*\*** |  |
| Jméno a příjmení: |  | [ ]  M [ ]  Ž |  |  |  |
| Adresa: | Diagnóza III. |  |  |  |  |  |
|  |  |  |  |  |  |
|  |

Diagnóza

Diagnóza II.

**ŽADATEL ODBĚR**

|  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| Razítko pracoviště: (adresa, IČP, odbornost) |  | Razítko, IČL a podpis indikujícího lékaře: |  |  |  |  |
|  | Datum a čas odběru | Datum a čas příjmu |
|  |  |  |
| Odběr provedl: |
| Tel. / Fax.:  |

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

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| [ ]  venózní krev s heparinem | [ ]  plodová voda | [ ]  DNA |
| [ ]  venózní krev s EDTA | [ ]  tkáň  | [ ]  bukální 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:Gen:Varianta:CNV: | [ ]  Konfirmace  | Gen:Varianta:CNV:  |
|  | **Ostatní** |
| [ ]  K ověření původu prenatálního BM |
| [ ]  Aneuploidie chromozomů 21, 13, 18, X, Y | [ ]  Achondroplázie |
| [ ]  SNP aCGH |  | [ ]  Cystická fibróza |
| [ ]  aCGH |  | [ ]  Hluchota nesyndromální |
| [ ]  Výběr genů z panelu CZECANCA | [ ]  Idiopatický malý vzrůst |
|

|  |
| --- |
| Gen(y): |
|  |
|

 | [ ]  Hypopituitarismus |
| [ ]  Kardiopanel, Di George sy. |
|  | [ ]  Prader Willi/ Angelmanův sy. |
| [ ]  WES | [ ]  Rasopatie |
| [ ]  Jiné: | [ ]  Silver Russell/ Beckwith-Wiedemanův sy. |
|  |
|  |
|   |  |
| **Onkologické** | **Neurologické** |
| [ ]  Hereditární nádorové syndromy (v případě dětí geny dle doporučení) | [ ]  Huntingtonova chorea |
| Interní poznámka: | [ ]  Neurofibromatóza |
|  | [ ]  Parkinsonova choroba  |
| **Hematologické** | [ ]  Spinální muskulární atrofie  |
| [ ]  Vzácné trombofilní stavy | [ ]  Syndrom fragilního X  |
|  | [ ]  Tuberózní skleróza  |
| **Metabolické** |  |
| [ ]  Deficit biotinidázy |  |
| [ ]  Familiární hypercholesterolémie |  |
| [ ]  Leucinóza |  |
| [ ]  Obezita monogenní |  |
| [ ]  Wilsonova choroba |  |
| [ ]  Hereditární pankreatitida |  |
|  |  |

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

Spektrum prováděných vyšetření a pokyny k odběru BM jsou uvedeny na adrese [**www.fnol.cz**](http://www.fnol.cz)**/laboratorni-vysetreni**