**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**