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

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

Diagnóza

Diagnóza II.

**ŽADATEL**

|  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| Razítko pracoviště:  (adresa, IČP, odbornost) |  | Razítko, IČL a podpis indikujícího lékaře, datum vystavení žádanky: |  |  |  | |  |
|  | Datum a čas odběru \*\* | | Datum a čas příjmu | |
|  |  | *\*\* uveďte skutečné datum odběru (nikoliv datum vystavení žádanky)* | | | |
| Odebírající lékař /sestra (jmenovka+podpis): | | | |
| Telefon žadatele |

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

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| venózní krev s heparinem | venózní krev s EDTA | pupečníková krev s heparinem |
| choriová tkáň | bioptická tkáň | potratová tkáň |
| plodová voda | DNA | jiné: .....................................….. |

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

|  |
| --- |
|  |

**POŽADAVKY NA VYŠETŘENÍ** - volbu označte☒ **Vyšetření musí být indikované a interpretované klinickým genetikem, který zodpovídá za vyplnění informovaného souhlasu pacienta.**

|  |  |
| --- | --- |
| |  | | --- | | 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 | |
| |  |  | | --- | --- | | **1. DNA diagnostika** |  | | Izolace a uložení DNA | Izolace a zaslání DNA k další analýze ……………… | |  |  | | SMA | Prader-Willy/Angelman syndrom | | F508del | MLPA – panel Autismus | | CFTR dele 2,3  CFTR dele 2,3 | mutace v genu SHOX  Prader-Willy sy/ Angelmann sy | | panel mutací CFTR genu | Silver Russell/Beckwith-Wiedemann sy – MS-MLPA | | mikrodelece na chrom. Y (AZF) | RhD genotyp plodu z periferní krve matky | | Connexin 26 | stanovení pohlaví | | FRAXA | stanovení pohlaví plodu z periferní krve matky | | Huntingtonova chorea | vyloučení aneuploidie chromozomu 21 | | mutace v TSC1, TSC2 genech | vyloučení aneuploidií chromozomů 18 a 13 | | mutace v BRCA1, BRCA2 genech | sekvenování ......................... ......................... | | MLPA – DiGeorge syndrom, kardiopanel | jiné …..................................................……….. | | MLPA – subtelomerické delece, mikrodelece |  | | **2. Cytogenetické vyšetření** |  | | prenatální vyšetření karyotypu | postnatální vyšetření karyotypu | | prenatální vyšetření FISH (po telefon. domluvě - 4646) | postnatální vyšetření mutagenezy | | jiné………....................................................…………… | postnatální vyšetření FISH (po telef. domluvě - 4466) |  |  | | --- | | **3. Kultivace tkáně za účelem jiného vyšetření (např. enzymatického…)** | |

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

Spektrum prováděných vyšetření a pokyny k odběru BM jsou uvedeny na adrese [**www.fnol.cz**](http://www.fnol.cz) **– sekce „Pro odborníky“ – menu: Laboratorní vyšetření**