



VFN PRAHA

VŠEOBECNÁ FAKULTNÍ NEMOCNICE V PRAZE, U NEMOCNICE 499/2, 128 08 PRAHA 2, IČO 00064165; TEL.: 224 961 111

**ŽÁDANKA o molekulárně-genetické vyšetření - MOL**

Číslo vzorku:

ÚSTAV BIOLOGIE A LÉKAŘSKÉ GENETIKY VFN A 1. LF UK  
ALBERTOV 2048/4, 128 00 PRAHA 2

TELEFON: 22496 8152/8164

Verze č. 10

Datum příjmu:

E-MAIL: UBLG.INFO@VFN.CZ

F-UBLG-01-002

**IDENTIFIKACE ŽADATELE**

IČP

ODBORNOST

Příjmení:

Jméno:

ZDE nalepte štítek

Číslo pojištěnce/  
kód pojišťovny:

Datum narození:

Pohlaví:

 muž žena

Adresa:

DG:

Informovaný souhlas:

 je součástí žádanky o vyšetření je k dispozici u lékaře ÚBLG VFN

Pacient souhlasí:

 s vyšetřením DNA/RNA  s uskladněním DNA/RNA s využitím DNA/RNA k výzkumným účelům

Pacient žádá likvidaci vzorku po ukončení vyšetření:

 ANO  NE

Seznámení s náhodnými nálezy:

 ANO  NE

Vyšetření:

 STATIM první vyšetření probanda potvrzení prediktivní testOdesílaný biologický  
materiál: krev v EDTA genomová DNA krev na RNA jiný:

Požadováno:

 izolace DNA uložení DNA do banky odeslat DNA na ambulanci izolace RNA**PROBAND** (vyplnuje se v případě, že se liší od vyšetřované osoby)

Příjmení a jméno:

Vztah vyšetřované  
osoby k probandovi:

Číslo pojištěnce:

Rodokmen přiložen k žádance:

 ANO NE**PRENATÁLNÍ DIAGNOSTIKA** Aneuploidie chromozomů (13,18,21, X, Y)  
metodou QF-PCR\* Vyloučení maternální kontaminace metodou QF-PCR Určení pohlaví Zygotita dvojčat**NEINVAZIVNÍ PRENATÁLNÍ DIAGNOSTIKA #** Stanovení pohlaví plodu z mateřské krve Stanovení RHD plodu z mateřské krve (genotyp RHD+ / RHD-)**NEUROLOGIE** Huntingtonova choroba Myotonická dystrofie typu I \* Spinální svalová atrofie \* Syndrom fragilního X \* (s průkazem délky alel do cca 120 repetací CGG)**RŮZNÉ** Cystická fibróza a CFTRpatie\* Delece v oblasti AZF na chromozomu Y Identifikace osob – průkaz paternity/maternity # Vyšetření GJB2 genu Izolace a odeslání DNA (v rámci VFN)

Kam:

**VYŠETŘENÍ DELECÍ/DUPLIKACÍ/PŘESTAVEB (metodou MLPA) ▽** Beckwith-Wiedemann syndrom/Russell-Silver syndrom (H19, IGF2, KCNQ1) DiGeorge, Velokardiofaciální syndrom, syndrom kočičího oka Dyschondrosteóza/izolovaný malý vzrůst (SHOX) Familiální hemiplegická migréna (ATP1A2, CACNA1A a PRRT2) Familiární hypercholesterolemie (LDLR) Mikrodeleční/mikroduplikační syndromy (viz druhá strana žádanky) Parkinsonova nemoc (ATP13A2, GCH1, LRRK2, PARK7, PINK1, PRKN, SNCA, UCHL1) Prader Willi/Angelman syndrom oblast 15q11) Syndrom renálních cyst a diabetu (HNF1B) Trichorhinofalangeální syndrom a Langer-Giedion syndrom (TRPS1, EXT1)**Jiný požadavek #****○ CÍLENÉ VYŠETŘENÍ**

gen

varianta

varianta

**Poznámky:**

\* Vyšetření může indikovat pouze lékař s odborností 208

▽ Mutační analýza genů *ATP1A2, ATP13A2, CACNA1A, CREBBP, EP300, GCH1, HNF1B, IGF2, LDLR, LRRK2, PARK7, PRKN, PRRT2, SHOX, SNCA, TRPS1, UBE3A* a *UCHL1* je zahrnuta v některém NGS panelu (viz NGS žádanka)

# Pouze po předchozí domluvě.

**POZNÁMKY KLINIKY:****ODBĚR:**

Provedl:

Indikující lékaři (jméno, pracoviště, razítko, podpis):

Druh vzorku:

Datum/čas:

## 21 NEJČASTĚJŠÍCH MIKRODELEČNÍCH/MIKRODUPLIKAČNÍCH SYNDROMŮ

1p36 delece; 2p16 mikrodelece; 2q23 mikrodelece/MBD5; 2q33 mikrodelece/STATB2; 3q29 mikrodelece; 9q22.3 mikrodelece; 15q24 deleční syndrom; 17q21 mikrodelece; 22q13 Phelan-McDermid; Cri du Chat syndrom/5p15; DiGeorge syndrom 22q11; oblast 22q11; DiGeorge region 2/10p14; Langer-Giedion syndrom/8q; Miller-Dieker syndrom/17p; NF1 mikrodeleční syndrom; Prader-Willi/Angelman syndrom; MECP2/Xq28 duplikace; Rubinstein-Taybi syndrom; Smith-Magenis syndrom; Sotosův syndrom/5q35.3; Williamsův syndrom; Wolf-Hirschhorn syndrom/4p16.3

### PRADER-WILLI/ANGELMAN SYNDROM

Metylačně specifická MLPA detekuje delece/duplikace oblasti 15q11; UPD nebo poruchu imprintingového centra.  
Pozn.: 10% případů Angelmanova syndromu je v důsledku mutace genu UBE3A.