**10.02 ŽÁDANKA O VYŠETŘENÍ V GENETICKÉ LABORATOŘI**

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| **Jméno a příjmení pacienta:** |  | | |
| **Číslo pojištěnce:** |  | **Pojišťovna:** |  |
| **Datum odběru vzorku:** |  | **Diagnóza:** |  |
| **Indikace:** |  | **Datum indikace:** |  |
| **Poznámka (pohlaví, ..):** |  | | |

|  |  |
| --- | --- |
| **PRIMÁRNÍ VZOREK / MATERIÁL K VYŠETŘENÍ – OZNAČTE KŘÍŽKEM,** \*upřesněte | |
| * PK * AMC * CVS * SAB | * stěr z bukální sliznice * blastomery * buňky trofektodermu * jiné\*..................................................... |

Při odběru se řiďte pokyny uvedenými v Laboratorní příručce GL a 1-PP-Pmg-02: Odběr vzorků (periferní krev (**PK**), plodová voda (**AMC**), biopsie choria (**CVS**), potracená tkáň (**SAB**), stěr z bukální sliznice). Informovaný souhlas pacienta s genetickým vyšetřením je součástí jeho lékařské dokumentace.

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **POŽADOVANÁ VYŠETŘENÍ – OZNAČTE KŘÍŽKEM,** \*upřesněte | | |
| **Cytogenetické: odebírat do Vacuette NH Sodium**   * karyotyp z periferní krve * karyotyp plodu * karyotyp produktu koncepce * jiné\*………………………………………… | **Heparin se zeleným víčkem**   * ZCA * FISH * hodnocení více mitóz | |
| **Molekulárně genetické: odebírat do Vacuette K3EDTA s fialovým víčkem**   * trombofilní mutace FV a FII Dg.: D689 * mutace v *CFTR* genu Dg.: N46, E849, Z825 * mutace v *SMN1* genu Dg.: G129, Z827 * mutace 35delG v genu *GJB2* pro Connexin 26 Dg.: H918, Z822 * mikrodelece na chromozomu Y Dg.: N46, Q564 * aneuploidie chromozomů 13,18,21,X,Y metodou QF-PCR Dg.: O351 * prekoncepční test genetické kompatibility páru (Compa-test)   jméno partnera/ky pro test genetické kompatibilityzde nalepte štítek partnera/ky   * jiné\*…………………………….………………………………………. * izolace a uchování DNA * izolace DNA a zaslání na jiné pracoviště/vyšetření\* ……………………………………… * NEUCHOVÁVAT DNA po ukončení vyšetření | |  |
| **Preimplantační genetické vyšetření:**   * PGT-A (vyšetření všech chromozomů včetně translokací (PGT-SR)) * PGT-A metodou FISH (13,15,16,18,21,22,X a Y) * PGT-SR (vyšetření translokací metodou FISH\*).………………………………..………… * PGT-M (vyšetření monogenních chorob\*)………………………………………………… * testování sond pro PGT-SR metodou FISH\*…………….………………………………… * testování rodinných příslušníků pro PGT-M (monogenních chorob)……………………… | |  |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **IDENTIFIKACE ŽADATELE (razítko, odbornost a podpis lékaře)** |  | **Vyplní laboratoř**  **:** |
|  |  | **Datum příjmu vzorku:** |
|  | **Přijal a kontroloval:** |