**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:** |