

HUMÁNNÍ GENOM

příjem materiálu budova č. 22 (ÚKBD)

Rodné číslo:	<input style="width: 100%;" type="text"/>	Poj.:	<input style="width: 100%;" type="text"/>
Příjmení:	<input style="width: 100%;" type="text"/>		
Jméno titul:	<input style="width: 100%;" type="text"/>		
Dg.:	<input style="width: 20%;" type="text"/>	<input style="width: 20%;" type="text"/>	Pohlaví: <input type="checkbox"/> Muž / <input type="checkbox"/> Žena
Kód oddělení:	<input style="width: 20%;" type="text"/>	Telefon:	<input style="width: 20%;" type="text"/>
Datum odběru:	<input style="width: 20%;" type="text"/>	Čas odběru:	<input style="width: 20%;" type="text"/>
Datum narození:	<input style="width: 100%;" type="text"/>		

Razítko (vč. IČZ a odbornosti) a podpis:

Materiál	
<input type="checkbox"/> Nesrážlivá krev – EDTA	<input type="checkbox"/> Maternální krev - EDTA
<input type="checkbox"/> Kostní dřeň – EDTA	<input type="checkbox"/> Cytologický nátěr
<input type="checkbox"/> Amniová tekutina	<input type="checkbox"/> Histologický materiál
<input type="checkbox"/> Kultivované amniocyty	<input type="checkbox"/> Jiné:
<input type="checkbox"/> Kultivované buňky CVS	

Vyšetření chimerismu	
<input type="checkbox"/>	Předtransplantační vyšetření PŘÍJEMCE PKB
<input type="checkbox"/>	Předtransplantační vyšetření DÁRCE PKB (zaslat transplantační kartu)
<input type="checkbox"/>	Vyšetření potransplantačního chimerismu
<input type="checkbox"/>	Vyšetření T-buněčného chimerismu
<input type="checkbox"/>	

Ph negativní myeloproliferace	Jiné požadavky
<input type="checkbox"/> JAK2 V617F	<input type="checkbox"/> Izolace DNA/RNA
<input type="checkbox"/> Mutace v genu calreticulin - exon 9	<input type="checkbox"/> Bankování DNA/RNA
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

Číslo žádanky

Způsob vyplnění: Správně: Chybně:

MB

Fakultní nemocnice Hradec Králové
 Sokolská 581, 500 05 Hradec Králové – Nový Hradec Králové IČO 00179906
Ústav klinické biochemie a diagnostiky: tel.: 495 833 866; e-mail: ukbd@fnhk.cz
Oddělení lékařské genetiky: tel.: 495 832 553; e-mail: maria.senkerikova@fnhk.cz



02042019

MTZ0038807

Hematoonkologie			
Prognostické markery u chronické myeloidní leukémie (CML)			
Vyšetření prognostických markerů		Vyšetření MRN s kvantifikací transkriptů	
<input type="checkbox"/>	Typizace transkriptu BCR-ABL	<input type="checkbox"/>	Kvantifikace transkriptu BCR-ABL – major
<input type="checkbox"/>	Mutační analýza ABL1 kinázové domény	<input type="checkbox"/>	Kvantifikace transkriptu BCR-ABL – minor
<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>	
Prognostické markery u akutní myeloidní leukémie (AML)			
Nový záchyt		Vyšetření MRN s kvantifikací transkriptů	
<input type="checkbox"/>	AMLplex*, FLT3 ITD/D835, NPM1	<input type="checkbox"/>	PML-RARa bcr1,2,3
<input type="checkbox"/>	WT1	<input type="checkbox"/>	DEK/CAN
<input type="checkbox"/>	CEBPA	<input type="checkbox"/>	CBFbeta-MYH11
<input type="checkbox"/>	PML-RARa bcr1,2,3	<input type="checkbox"/>	WT1
<input type="checkbox"/>	c-kit D816, c-kit exon 17,8,7	<input type="checkbox"/>	NPM1 (typ A,B,D)
<input type="checkbox"/>	Mutace v genu DNMT3A – exon 23	<input type="checkbox"/>	c-kit D816
<input type="checkbox"/>	Mutace v genech IDH1 a 2 – exon 4	<input type="checkbox"/>	AML1-ETO
<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>	IDH1/2
<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>	
<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>	
*AMLplex PCR amplifikační kit umožňující detekci těchto fúzních transkriptů: AML1-ETO, BCR-ABL (e1a3, e1a2, b3a2, b3a3, b2a2, b2a3), CALM-AF10 (AF10_240-CALM_1987, AF10_240-CALM_2092), CBFb-MYH11 (typ A-F, H), DEK-CAN, MLL-AF6, MLL-AF9 (6A_/THP1/, 7A_/10A/, 8A_MM6/, 6B_/9B/), MLL-ELL (e10e2, e10e3), MLL-PTD (e9e3, e10e3, e11e3), NPM1-MLF1, PLM-RARA (bcr1-3)			
Prognostické markery u akutní lymfoblastové leukémie (ALL)			
Nový záchyt		Vyšetření MRN s kvantifikací transkriptů	
<input type="checkbox"/>	BCR-ABL (major, minor, mikro)	<input type="checkbox"/>	BCR-ABL
<input type="checkbox"/>	MLL-AF4, TEL-AML1, E2A-PBX1	<input type="checkbox"/>	MLL-přestavba
<input type="checkbox"/>	MLL-AF 6/9/10, ELL, ELN	<input type="checkbox"/>	TEL-AML1
<input type="checkbox"/>	IG přestavba (+ mutační stav)	<input type="checkbox"/>	E2A-PBX1
<input type="checkbox"/>	TCR přestavba (+ mutační stav)	<input type="checkbox"/>	IG přestavba
<input type="checkbox"/>	Mutační analýza ABL1 kinázové domény	<input type="checkbox"/>	TCR
<input type="checkbox"/>	IgK+L	<input type="checkbox"/>	
Prognostické ukazatele u chronické lymfocytární leukémie (CLL) a maligních lymfomů			
Vyšetření prognostických markerů		Vyšetření MRN s kvantifikací transkriptů	
<input type="checkbox"/>	IGVH přestavba (+ mutační stav)	<input type="checkbox"/>	IG přestavba
<input type="checkbox"/>	Vyšetření mutací p53	<input type="checkbox"/>	Cyklin D1
<input type="checkbox"/>	Bcl-1	<input type="checkbox"/>	
<input type="checkbox"/>	Bcl-2	<input type="checkbox"/>	
<input type="checkbox"/>	Mutace v genu MYD88 (L265P)	Specifikace vzorků pro sledování MRN	
<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>	
<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>	
<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>	
		<input type="checkbox"/>	záchyt
		<input type="checkbox"/>	remise
		<input type="checkbox"/>	relaps

Informace pro vyšetření

K níže uvedeným vyšetřením je nutný informovaný souhlas pacienta, bez informovaného souhlasu nelze vydat výsledky vyšetření zárodečného genomu.

Informovaný souhlas je: zaslán se žádankou

založen v dokumentaci pacienta - indikující lékař zasláním žádanky garantuje sepsání informovaného souhlasu

Pacient: souhlasí s uskladněním vzorku v DNA bance

žádá likvidaci vzorku po ukončení testování

souhlasí / nesouhlasí s využitím vzorku k lékařskému výzkumu

Informovaný souhlas a veškeré doplňující informace k požadovaným vyšetřením (doba odezvy, stabilita, kontakty, ...) najdete na internetových stránkách ÚKBD: <http://ukbd.fnhk.eu>

Farmakogenetika		Trombofilní mutace		Metabolické poruchy a defekty		Jiné požadavky	
<input type="radio"/>	TPMT	<input type="radio"/>	Mutace Leiden (G1691A) v genu FV	<input type="radio"/>	Mutace C282Y, H63D, S65C v genu HFE	<input type="radio"/>	Genetická predispozice k celiakii (HLA DQ2, DQ8)
<input type="radio"/>	VKORC1	<input type="radio"/>	Mutace G20210A v genu FII	<input type="radio"/>	Mutace S a Z v genu pro alfa 1-antitrypsin	<input type="radio"/>	Bankování
<input type="radio"/>	CYP2C9	<input type="radio"/>	Varianta C677T v genu MTHFR	<input type="radio"/>	Genotypizace apolipoproteinu E	<input type="radio"/>	
<input type="radio"/>	IL28B (IFN lambda-3)	<input type="radio"/>	Varianta A1298C v genu MTHFR	<input type="radio"/>		<input type="radio"/>	
<input type="radio"/>	DPYD	<input type="radio"/>		<input type="radio"/>		<input type="radio"/>	
<input type="radio"/>	UGT1A1	<input type="radio"/>		<input type="radio"/>		<input type="radio"/>	
<input type="radio"/>	Thymidylátsyntáza	<input type="radio"/>		<input type="radio"/>		<input type="radio"/>	

Klinická genetika

společné pracoviště ÚKBD a OLG, v případě potřeby lze požadavky konzultovat na tel: 495 832 146

Účel genetického vyšetření:

Určení / potvrzení dg.

Prediktivní test:

Zjištění nemoci u plodu:

Zjištění přenašečství:

gen:

mutace:

proband:

RČ probanda:

Genetická vyšetření lze indikovat jen lékařem s odborností 208

<input type="radio"/>	Mutace v genu CFTR	<input type="radio"/>	Centrální hypoventilační sy (PHOX2B)	Hereditární nádorové syndromy	<input type="radio"/>	SNP array	
<input type="radio"/>	FRAXA (FMR1) – screening	<input type="radio"/>	Mikroftalmie (SOX2, HCCS)	<input type="radio"/>	HBOC	<input type="radio"/>	Izolace DNA
<input type="radio"/>	Leri – Weill sy (SHOX)	<input type="radio"/>	Kleidokraniální dysplázie (RUNX2)	<input type="radio"/>	Lynch sy	<input type="radio"/>	Izolace RNA
<input type="radio"/>	SBBYS sy (KAT6B)	<input type="radio"/>	CMT1A/HNPP – sekvenace genu PMP22	<input type="radio"/>	Li-Fraumeni sy	<input type="radio"/>	
<input type="radio"/>	PWS / AS	<input type="radio"/>	CMT1A/HNPP – vyšetření delece/duplikace	<input type="radio"/>	Střevní polypózy	<input type="radio"/>	
<input type="radio"/>	Legius sy (SPRED1)	<input type="radio"/>	SMA - vyloučení homozygotní delece (SMN1)	<input type="radio"/>	MLPA:	<input type="radio"/>	
<input type="radio"/>	Neurofibromatóza (typ I a II)	<input type="radio"/>	Smith-Lemli-Opitz sy – sekvenace genu DHCR7	<input type="radio"/>		<input type="radio"/>	
<input type="radio"/>	Achondroplázie (c. 1138)	<input type="radio"/>	Smith-Lemli-Opitz sy – vyšetření 3 mutací DHCR7	<input type="radio"/>		<input type="radio"/>	
<input type="radio"/>	Mikrodeleční sy – MLPA P245	<input type="radio"/>	Nesyndromová ztráta sluchu (GJB2)	<input type="radio"/>		<input type="radio"/>	
<input type="radio"/>	Myotonická dystrofie I. typ	<input type="radio"/>		<input type="radio"/>		<input type="radio"/>	

Komentář (anamnéza, specifikace požadavku, ...)