

MB

Rodné číslo:		Poj.:	
Příjmení:			
Jméno titul:			
Dg.:		Pohlaví:	<input type="checkbox"/> Muž / <input type="checkbox"/> Žena
Kód oddělení:		Telefon:	
Datum odběru:		Čas odběru:	
Datum narození:			

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

MATERIÁL		Trombofilie		KLINICKÁ GENETIKA	
Žádanku lze vystavit pouze pro jeden materiál		<input type="checkbox"/> Leiden <i>F5 (c.1601G>A)</i> <input type="checkbox"/> Protrombin <i>F2 (c. *97G>A)</i> Metabolické poruchy a defekty <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Hereditární hemochromatóza <i>HFE (c.845G>A, c. 187C>G, c. 193A>T)</i> <input type="checkbox"/> Deficit methyl-THF <i>MTHFR (c.665C>T)</i> <input type="checkbox"/> Genotypizace APOE <i>APOE e2 (Cys112, Cys158), e3 (Cys112, Arg158), e4 (Arg112, Arg158)</i> 		Lze indikovat jen lékařem s odb. 208 NGS panely <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Cystická fibróza <i>CFTR (68 mutací + IVS9:5T/7T/9T)</i> <input type="checkbox"/> Cystická fibróza (NGS / CNV-EPPs) <i>CFTR</i> <input type="checkbox"/> Syndrom fragilního chromozomu X <i>FMR1 (5'UTR(CGG)n)</i> <input type="checkbox"/> Léri-Weillův syndrom <i>SHOX</i> <input type="checkbox"/> Prader-Williho/Angelman syndrom <input type="checkbox"/> Achondroplázie <i>FGFR3 (c.1138G>A, c. 1138G>C)</i> <input type="checkbox"/> Mutace S a Z v genu pro alfa1- antitrypsin (SERPINA1) <i>Pi*S (c.863A>T), Pi*Z (c. 1096>A)</i> <input type="checkbox"/> Kongenit. centrální hypoventilační sy <i>PHOX2B</i> <input type="checkbox"/> CMT typ 1A/ HNPP <i>PMP22</i> <input type="checkbox"/> Smith-Lemli-Opitzův syndrom <i>DHCR7 (c. 452G>A, c. 976G>T, c.964-1G>C)</i> <input type="checkbox"/> Smith-Lemli-Opitzův syndrom <i>DHCR7</i> <input type="checkbox"/> Hereditární nesyndrom. ztráta sluchu <i>GJB2</i> <input type="checkbox"/> Spinální muskulární atrofie <i>SMN1, SMN2</i> 	
Datum odběru vzorku: .. 15				<input type="checkbox"/> Prenatální kaskádový screening QF-PCR základní řada, CGH prenatální <input type="checkbox"/> QF-PCR základní řada (matka) 13,18,21, X a Y <input type="checkbox"/> ArrayCGH prenatální <input type="checkbox"/> QF-PCR základní řada (plod) 13,18,21, X a Y <input type="checkbox"/> ArrayCGH postnataální <input type="checkbox"/> QF-PCR rozšířená řada 15,16,22	
INFORMOVANÝ SOUHLAS				Účel genetického vyšetření <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Predikce <input type="checkbox"/> Konfirmace <input type="checkbox"/> Diagnostika <input type="checkbox"/> Přenašečství <input type="checkbox"/> Nemoc plodu 	
je založen v dokumentaci pacienta, zasláním žádanky indikující lékař garantuje sepsání informovaného souhlasu !!!				<input type="checkbox"/> RČ probanda (s lomítkem)	
PACIENT				<input type="checkbox"/> Vyšetření varianty 1 <input type="checkbox"/> Vyšetření varianty 1 Gen 1 Transkript 1 Varianta 1	
<input type="checkbox"/> souhlasí s uskladněním <input type="checkbox"/> žádá likvidaci vzorku <input type="checkbox"/> souhlasí s využitím k lék. výzkumu				<input type="checkbox"/> Vyšetření varianty 2 <input type="checkbox"/> Vyšetření varianty 2 Gen 2 Transkript 2 Varianta 2	
IZOLACE, BANKOVÁNÍ					
<input type="checkbox"/> Izolace DNA <input type="checkbox"/> Izolace RNA <input type="checkbox"/> Izolace DNA + export <input type="checkbox"/> Bankování DNA <input type="checkbox"/> Bankování RNA <input type="checkbox"/> Bankování ostatní materiál					
Jiné požadavky <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Predispozice celiakie (HLA DQ2, DQ8) 				Informace k NGS panelům - vyšetřované geny: <ul style="list-style-type: none"> Hereditární nádorové syndromy Hereditární nesyndrom. porucha sluchu Geny asociované se skupinou onemocnění RASopatie Ostatní geny obsažené v panelu 	

KLINICKÁ GENETIKA

Informace k NGS panelům – vyšetřované geny:

Hereditární nádorové syndromy	<i>ABRAXAS1, AIP, AKT1, ALK, APC, APEX1, ATM, ATMIN, ATR, ATRIP, AURKA, AXIN1, AXIN2, BABAM1, BABAM2, BAP1, BARD1, BLM, BMPR1A, BRAP, BRCA1, BRCA2, BRCC3, BRIP1, BUB1B, CASP8, CCND1, CDC73, CDH1, CDK4, CDKN1B, CDKN1C, CDKN2A, CDKN2B, CEBPA, CLSPN, CSMD3, CSNK1E, CTNNA1, CTRC, CYLD, DCLRE1C, DDB2, DHFR, DICER1, DIS3, DIS3L2, DMBT1, DNAJC21, DPYD, EGFR, EGR1, ELP1, EMSY, EPCAM, EPHX1, EPOR, ERCC1, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, ERCC6, ESR1, ESR2, EXO1, EXT1, EZH2, FAAP24, FAN1, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, FBXW7, FH, FLCN, GADD45A, GADD45G, GALNT12, GATA2, GPC3, GRB7, GREM1, HELQ, HNF1A, HOXB13, HRAS, HUS1, HUS1B, CHEK1, CHEK2, KAT5, KCNJ5, KIF1B, KIT, LIG1, LIG3, LIG4, LMO1, LMO3, LRIG1, MAD2L2, MAX, MBD4, MCPH1, MDC1, MDM2, MDM4, MEN1, MET, MGMT, MITF, MLH1, MLH3, MMP8, MN1, MPL, MRE11, MRNIP, MSH2, MSH3, MSH5, MSH6, MST1R, MTCP1, MUTYH, NAT1, NBN, NCAM1, NF1, NF2, NHEJ1, NSD1, NTHL1, OGG1, PALB2, PARP1, PARP2, PAXIP1, PCNA, PDGFRA, PDGFRB, PHB, PHB2, PIK3CA, PIK3CG, PLA2G2A, PMS1, PMS2, POLB, POLD1, POLE, POLH, POT1, PPM1D, PREX1, PREX2, PRF1, PRKAR1A, PRKDC, PRSS1, PTEN, PTCH1, PTCH2, PTTG1, RABL3, RAD1, RAD17, RAD18, RAD23A, RAD23B, RAD50, RAD51, RAD51AP1, RAD51B, RAD51C, RAD51D, RAD52, RAD54B, RAD54L, RAD9A, RB1, RBBP8, RBL1, RECQL, RECQL4, RECQL5, RET, REV3L, RFC1, RFC2, RFC4, RFWD3, RHBDL1, RHBDL2, RNF168, RNF169, RNF43, RNF8, ROS1, RPA1, RPS20, RUNX1, SBDS, SCARA5, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SETX, SHPRH, SLX4, SMAD4, SMARCA4, SMARCB1, SMARCE1, SPINK1, SPRED1, SPRED2, SSC5D, STK11, SUFU, TCL1A, TELO2, TERF2, TERT, TLR2, TMEM127, TOPBP1, TOX2, TP53, TP53BP1, TP73, TRRAP, TSC1, TSC2, UBE2A, UBE2I, UBE2T, UBE2V2, UBE4B, UIMC1, VHL, VHLL, WRN, WT1, XAF1, XPA, XPC, XRCC1, XRCC2, XRCC3, XRCC5, XRCC6, ZNF350</i>
Hereditární nesyndromová porucha sluchu	<i>ACTG1, ADCY1, AIFM1, ATP2B2, BDP1, BSND, CABP2, CCDC50, CD164, CDC14A, CDH23, CEACAM16, CIB2, CLDN14, CLDN9, CLIC5, CLRN2, COCH, COL11A1, COL11A2, COL4A6, CRYM, DCDC2, DIAPH1, DMXL2, ELMOD3, EPS8, EPS8L2, ESPN, ESRP1, ESRRB, EYA4, GAB1, GAS2, GIPC3, GJB2, GJB3, GJB6, GPSM2, GRAP, GRHL2, GRXCR1, GRXCR2, GSDME/DFNA5, HGF, HOMER2, IFNLR1, ILDR1, KARS, KCNQ4, KITLG, LHFP5, LMX1A, LOXHD1, LRTOMT/COMT2, MAP1B, MARVELD2, MCM2, MET, MIR96 (MIRN96), MPZL2, MSRB3, MYH14, MYH9, MYO15A, MYO3A, MYO6, MYO7A, NARS2, NLRP3, OSBPL2, OTOA, OTOF, OTOG, OTOGL, P2RX2, PCDH15, PDE1C, PDZD7, PJVK, PLS1, PNPT1, POU3F4, POU4F3, PPIP5K2, PRPS1, PTPRQ, RDX, REST, RIPOR2 (FAM65B), ROR1, S1PR2, SCD5, SERPINB6, SIX1, SLC12A2, SLC17A8, SLC22A4, SLC26A4, SLC26A5, DIABLO (SMAC), SMPX, SPNS2, STRC, SYNE4, TBC1D24, TECTA, TJP2, TMC1, TMEM132E, TMIE, TMPRSS3, TNC, TPRN, TRIOBP, TRRAP, TSPEAR, USH1C, WBP2, WFS1, WHRN</i>
Geny asociované se skupinou onemocnění RASopatie	<i>A2ML1, ARAF, BRAF, CBL, FGD1, HRAS, KRAS, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, NF1, NF2, NRAS, PPP1CB, PTPN11, RAF1, RASA1, RASA2, RIT1, RRAS, RRAS2, SHOC2, SOS1, SOS2, SPRED1, SPRED2 (+ geny v rámci diferenciální diagnostiky: MLH1, MSH6, PMS2)</i>
Ostatní geny obsažené v panelu	<i>F2, F5, F8, F9, VWF ACD, CFTR, DHCR7, KIF1B, MAP3K1, MCM8, PHOX2B, SERPINA1, SHOX, SHOX2, RUNX2, PMP22, SRY</i>

HUMÁNNÍ GENOM
příjem materiálu budova č. 22 (ÚKBD)

MB

Razítko (vč. IČZ a odbornosti) a podpis:

Rodné číslo:	[]	Poj.:	[]
Příjmení:			
Jméno titul:			
Dg.:	[]	Pohlaví:	<input type="checkbox"/> Muž / <input type="checkbox"/> Žena
Kód oddělení:	[]	Telefon:	[]
Datum odběru:	[]	Čas odběru:	[]
Datum narození:			

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

INFORMOVANÝ SOUHLAS		BANKOVÁNÍ, IZOLACE	PROGNOSTICKÉ MARKERY	PROGNOSTICKÉ MARKERY U AKUTNÍ MYELOIDNÍ LEUKEMIE (AML) + MDS	PROGNOSTICKÉ MARKERY U AKUTNÍ LYMFOBLASTICKÉ LEUKEMIE (ALL)	Ph NEGATIVNÍ MYELOPROLIFERACE	
je založen v dokumentaci pacienta, zasláním žádanky indikující lékař garantuje sepsání informovaného souhlasu !!!		<input type="checkbox"/> nesrážlivá krev - Bankování DNA/RNA <input type="checkbox"/> kostní dřeň - Bankování DNA/RNA <input type="checkbox"/> Bankování ostatní materiál <input type="checkbox"/> Izolace DNA/RNA <input type="checkbox"/> Výzkum - Bankování DNA/RNA nesr. krev <input type="checkbox"/> Výzkum - Bankování DNA/RNA kost. dřeň	NEURČENÝ ZÁCHYT <input type="checkbox"/> Neurčený záchyt - analýza DNA <input type="checkbox"/> Neurčený záchyt - analýza RNA	PROGNOSTICKÉ MARKERY U CHRON. MYELOIDNÍ LEUKEMIE (CML) <input type="checkbox"/> BCR::ABL1 (major, minor, mikro) průkaz <input type="checkbox"/> BCR::ABL1 major kvantifikace <input type="checkbox"/> BCR::ABL1 minor kvantifikace <input type="checkbox"/> BCR::ABL1 mikro kvantifikace <input type="checkbox"/> ABL1 KD mutace	Nový záchyt <input type="checkbox"/> AMLPlex <input type="checkbox"/> FLT3 ITD <input type="checkbox"/> FLT3 TKD D835 <input type="checkbox"/> NPM1 <input type="checkbox"/> IDH1/2 <input type="checkbox"/> EVI1 (MECOM) <input type="checkbox"/> WT1 <input type="checkbox"/> PML-RARA bcr1,2,3 <input type="checkbox"/> KIT D816 <input type="checkbox"/> NGS panel	Nový záchyt <input type="checkbox"/> AMLPlex <input type="checkbox"/> ETV6::RUNX1 (TEL-AML1) <input type="checkbox"/> TCF3::PBX1 (E2A-PBX1) <input type="checkbox"/> KMT2A přestavby <input type="checkbox"/> BCR::ABL1 (major, minor, mikro) <input type="checkbox"/> ABL1 KD mutace <input type="checkbox"/> IGH přestavby průkaz <input type="checkbox"/> IGH mutační stav <input type="checkbox"/> IGK+IGL přestavby <input type="checkbox"/> TCR přestavby <input type="checkbox"/> NGS panel	<input type="checkbox"/> JAK2 V617F průkaz <input type="checkbox"/> JAK2 V617F kvantifikace <input type="checkbox"/> JAK2 exon 12 mutace <input type="checkbox"/> CALR exon 9 mutace <input type="checkbox"/> MPL mutace <input type="checkbox"/> MYD88 L265P průkaz <input type="checkbox"/> FIP1L1::PDGFRA eosinofilie průkaz nelze indikovat s jiným vyšetřením !!! <input type="checkbox"/> NGS panel
PACIENT		<input type="checkbox"/> souhlasí s uskladněním <input type="checkbox"/> žádá likvidaci vzorku <input type="checkbox"/> souhlasí s využitím k lék. výzkumu	VYŠETŘENÍ CHIMERISMU <input type="checkbox"/> Předtransplantační vyš. PŘÍJEMCE PKB <input type="checkbox"/> Předtransplantační vyš. DÁRCE PKB (zašlete transplantační kartu) <input type="checkbox"/> Vyš. potranplantačního chimerismu	PROGNOSTICKÉ UKAZATELE U CHRON. LYMFOCYTÁRNÍ LEUKEMIE (CLL) <input type="checkbox"/> Vyš. potranplantač. T-b. chimerismu nelze indikovat s jiným vyšetřením !!!	A MALIGNÍCH LYMFOMŮ <input type="checkbox"/> TP53 mutace (SANGER) <input type="checkbox"/> IGH přestavby průkaz <input type="checkbox"/> IGH mutační stav <input type="checkbox"/> IGK+IGL přestavby <input type="checkbox"/> IGH kvantifikace MRN (NGS) <input type="checkbox"/> NGS panel	Vyš. MRN s kvantifikací transkriptu <input type="checkbox"/> PML-RARA bcr1, 2, 3 <input type="checkbox"/> NPM1 typ A,B,D <input type="checkbox"/> KMT2A-PTD (MLL-PTD) exon 9, 10 <input type="checkbox"/> RUNX1::RUNX1T1 (AML1-ETO) <input type="checkbox"/> CBFbeta-MYH11 <input type="checkbox"/> EVI1 (MECOM) <input type="checkbox"/> WT1 <input type="checkbox"/> MRN	Vyš. MRN s kvantifikací transkriptu <input type="checkbox"/> KMT2A::AFF1 (MLL-AF4) <input type="checkbox"/> KMT2A::MLLT3 (MLL-AF9) <input type="checkbox"/> ETV6::RUNX1 (TEL-AML1) <input type="checkbox"/> TCF3::PBX1 (E2A-PBX1) <input type="checkbox"/> BCR::ABL1 major <input type="checkbox"/> BCR::ABL1 minor <input type="checkbox"/> IGH kvantifikace (NGS)
MATERIÁL		Žádanku lze vystavit pouze pro jeden materiál <input type="checkbox"/> Nesrážlivá krev <input type="checkbox"/> Kostní dřeň <input type="checkbox"/> Nehet <input type="checkbox"/> Buňky	JINÉ <input type="checkbox"/> Ověření NGS varianty gen: []	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/> gen 1-2: [] <input type="checkbox"/> gen 3-4: [] <input type="checkbox"/> gen 5-6: []	MRN <input type="checkbox"/> gen 1-2: [] <input type="checkbox"/> gen 3-4: [] <input type="checkbox"/> gen 5-6: []	MYELODYSPLASTICKÝ SYNDROM (MDS) <input type="checkbox"/> NGS panel <input type="checkbox"/> MRN gen 1-2: [] gen 3-4: [] gen 5-6: []

AMLplex - fúzní transkripty a aberace			NGS panel (leukemie, MDS, MPN) - vyšetřované geny		
Fúzní gen	Aberace	Varianta	DNA panel:		
RUNX1::RUNX1T1 (AML1-ETO)	t(8;21) (q22; q22)	e1a3, e1a2, b3a2, b3a3, b2a2, b2a3	Kompletní seznam vyšetřovaných oblastí vybraných exonů a vybraných přilehlých exon-intronových hranic jsou k dispozici na vyžádání v laboratoři.		
BCR::ABL1	t(9;22) (q34;q11)	AF10_240-CALM_1987, AF10_240-CALM_2092			
CALM1::MLLT10 (CALM-AF10)	t(10;11) (p13;q14)	Typ A-J			
CBFB::MYH11 (typ A-F, H)	inv(16) (p13;q22)	6A, 6B, 7A, 8A			
DEK::NUP214 (DEK-CAN)	t(6;9) (p23;q34)	e10e2, e10e3			
KMT2A::AFDN (MLL-AF6)	t(6;11) (q27;q23)	e9e3,e10e3,e11e3			
KMT2A::MLLT3 (MLL-AF9)	t(9;11) (p22;q23)	bcr1, bcr2, bcr3			
KMT2A::ELL (MLL-ELL)	t(11;19) (q23;p13.1)				
KMT2A-PTD (MLL-PTD)	PTD				
NPM1::MLF1	t(3;5) (q25.1;q34)				
MLF::RARA	t(15;17) (q22;q21)				