Cytogenetická laboratoř Brno
Veveří 39, 602 00 Brno, telefon: +420 545 247 489
e-mail: cytogenetika@cytogenetika.cz, www.cytogenetika.cz

Číslo vzorku:

ŽÁDANKA O PRENATÁLNÍ LABORATORNÍ VYŠETŘENÍ

Příjmení, jméno					
Číslo pojištěnce/ datum narození			Adresa, telefon		
Kód pojišťovny		Základní dg.		Ostatní dg.	
Důvod vyšetření					
Datum, čas odběru			Datum, čas příjmu		
Odběr provedl			Vzorek přijal		

Jméno, razítko a podpis včetně adresy a kontaktu žadatele o vyšetření:		
	Odbornost	
	IČP	
	Telefon	
	E-mail	

diagnóza	X/S	CYTOGENETIKA
		Karyotyp
		Kultivace pro další vyšetření
		FISH:
diagnóza	**X/S**	**MOLEKULÁRNÍ BIOLOGIE** — **Pro kontrolu kontaminace je nutné dodat periferní krev matky v EDTA, příp. bukální stěr.**
		Aneuploidie chromozomu **21**
		Aneuploidie chromozomů **13**, **18**, **21**, **X** a **Y**
		Aneuploidie chr. **13**, **15**, **16**, **18**, **21**, **22, X** a **Y**
		Cystická fibróza - nejčastější mutace
		Mikrodelece/duplikace metodou **ARRAY CGH**
		Fragilní X chromozom - repetice CGG v genu *FMR1*
		SMA - spinální muskulární atrofie, delece exonů 7 a 8 v genech *SMN1* a *SMN2* metodou MLPA
		Přímý průkaz **CMV** z plodové vody
		Detekce přítomnosti genu ***SRY***
		DiGeorge syndrom - MLPA
		Kardiopanel * - NGS
		Rasopatie *- NGS (sy Noonanové, NF I/II aj.)
		Thanatoformní dysplázie - ***FGFR3*** **
		Achondroplázie - ***FGFR3***: c.1138G>A
		Izolace DNA do banky
		Sangerovo sekvenování - *GEN* (c.DNA varianta):
diagnóza	**X/S**	**NEINVAZIVNÍ VYŠETŘENÍ** — **Odběr periferní krve matky do EDTA (doručit do 36h/4°C) nebo STRECK (doručit při pokojové teplotě do 7 dnů).**
		Achondroplázie u plodu z krve matky - ***FGFR3***: c.1138G>A
		Pohlaví plodu z krve matky

MATERIÁL K VYŠETŘENÍ	
	Plodová voda
	Choriové klky
	Fetální krev
	Izolovaná DNA z materiálu:
	Tkáň (orgán):
	Periferní krev matky (EDTA/STRECK)
	Bukální stěr matky
	Jiný:

TÝDEN GRAVIDITY DLE UZ:	**POHLAVÍ PLODU DLE UZ:**	
		♂
		♀
		NELZE STANOVIT
	NEUVÁDĚT POHLAVÍ PLODU VE ZPRÁVĚ	

ODESLAT DNA NA PRACOVIŠTĚ:

Je nutné přiložit žádanku konkrétního pracoviště.

	JINÉ VYŠETŘENÍ:
	Dle aktuální nabídky na www.cytogenetika.cz

Žádané vyšetření/materiál k vyšetření označte křížkem. S = samoplátce. Žádanku nelze přijmout bez INFORMOVANÉHO SOUHLASU pacienta!
Vyšetření musí být indikováno a interpretováno klinickým genetikem!

Pozn.: * aktuální seznam genů: www.cytogenetika.cz, **c.742C>T, c.1118A>G, c.1948A>G