



## ŽÁDANKA O PRENATÁLNÍ LABORATORNÍ VYŠETŘENÍ

Příjmení, jméno			
Číslo pojištění/ 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. bukalní stěr.
		Aneuploidie chromozomu <b>21</b>
		Aneuploidie chromozomů <b>13, 18, 21, X a Y</b>
		Aneuploidie chr. <b>13, 15, 16, 18, 21, 22, X a Y</b>
		<b>Cystická fibróza</b> - nejčastější mutace
		<b>Mikrodelece/duplikace</b> metodou <b>ARRAY CGH</b>
		<b>Fragilní X</b> chromozom - repetice CGG v genu <i>FMR1</i>
		<b>SMA</b> - spinální muskulární atrofie, delece exonů 7 a 8 v genech <i>SMN1</i> a <i>SMN2</i> metodou MLPA
		Přímý průkaz <b>CMV</b> z plodové vody
		Detekce přítomnosti genu <b>SRY</b>
		<b>DiGeorge</b> syndrom - MLPA
		<b>Kardiopanel</b> * - NGS
		<b>Rasopatie</b> * - NGS (sy Noonanové, NF I/II aj.)
		<b>Heredity panel</b> - Klinický Exom (3332 genů)
		<b>Thanatoformní dysplázie</b> - <b>FGFR3</b> **
		<b>Achondroplázie</b> - <b>FGFR3</b> : c.1138G>A
		<b>Izolace DNA do banky</b>
		<b>Sangerovo sekvenování</b> - <b>GEN</b> (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).
		<b>Achondroplázie</b> u plodu z krve matky - <b>FGFR3</b> : c.1138G>A
		<b>Pohlaví plodu</b> 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:	
	<input type="checkbox"/>	♂
	<input type="checkbox"/>	♀
NELZE STANOVIT		
NEUVÁDĚT POHLAVÍ PLODU VE ZPRÁVĚ		

## ODESLAT DNA NA PRACOVIŠTĚ:

Je nutné přiložit žádanku konkrétního pracoviště.
---

## JINÉ VYŠETŘENÍ:

Dle aktuální nabídky na <a href="http://www.cytogenetika.cz">www.cytogenetika.cz</a>
--

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