



Žiadamka na vyšetrenia Lekárska genetika

Vypíňať paličkovým písmom tmavým perom.

interný kód laboratória

Rodné číslo:		☐ muž ☐ žena	hl. diagnóza (MKCH):	1.		Kód PZS odosielateľa:	
Priezvisko:			pridružená diagnóza:	2.		Kód LEKÁRA odosielateľa:	
Meno:				3.		Kód PZS odporúčajúceho:	
Bydlisko:			žiadanka vystavená:			Kód LEKÁRA odporúčajúceho:	
ID hospitalizačného prípadu:			kód poisťovne:			Pečiatka a podpis lekára	
EÚ poisťenci: (priložiť kópiu ZP)		Typ poskytnutej zdrav. starostlivosti:		dátum odberu:			
Identifikačné číslo pacienta		Kód krajiny EU:		čas odberu:			
E-mail pacienta:		Fakturovať:	☐ zdravot. zariadenie				

☐ periférna krv - Heparín Li	☐ plodová voda - čistá skúmavka	☐ tkanivo - fyziologický roztok	☐ Iné
☐ periférna krv - EDTA	☐ choriové kľky - fyziologický roztok	☐ archívna vzorka	
Leu: x10 ⁹	☐ bukálny ster - čistá skúmavka		

Typ diagnostiky:		Genetická konzultácia
☐ Prenatálna	Množstvo plod. vody/ chor. kľky:	
	Kvalita plod. vody/ chor. kľky:	
	Gestačný týždeň:	
	Výsledok prenatálneho biochemického skríningu:	
☐ Postnatálna		

Cytogenetika (CG)	Fluorescenčná in situ hybridizácia (FISH)
☐ karyotyp	☐ +13/+21 ☐ SRY
	☐ +18/ X, Y ☐ špecifická sonda
	☐ X/Y

Molekulová analýza (MA)	
☐ Aneuploidie (13, 18, 21, X, Y)	☐ FSHR/FSHRB
☐ Aneuploidie (13, 15, 16, 18, 21, 22, X, Y)	☐ MLPA SMA P060 (SMN1, SMN2)
☐ MLPA (skrining 23 mikrolečných syndrómov) ¹	☐ Metylačná MLPA PWS/AS (Prader-Willi/Angelman)
☐ Komparatívna genómová hybridizácia aCGH	☐ Metylačná MLPA BWS/RSS (Beckwith-Wiedemann/Silver-Russell)
☐ Smith-Lemli-Opitz syndróm; sekv. analýza 9 exónov génu DHCR7	☐ Detekcia UPD15
☐ Cystická fibróza CFTR (64 mutácií)	☐ MLPA - subtelomérové prestavby
☐ Stanovenie pohlavia	☐ nesyndrómová hluchota (GLB2)
☐ NGS „klinický exóm“ ²	☐ ACTN3 (R577X) - športový výkon
☐ AZF oblasť, SRY, ZFX/Y	☐ Annexin5 (M2 haplotyp)
☐ Fragilný X (FMR1)	

Klinický obraz (doplnenie) a výsledky iných laboratórnych a zobrazovacích vyšetrení:

1 www.mlpa.com (SALSA MLPA P245)
2 Zoznam > 4800 génov: www.illumina.com/product/by-type/clinical-research-product/trusight-one.html

Vyberte štítok - po vyplnení nalepte na ktorýkoľvek druh materiálu

ĎALŠIE MOLEKULOVÉ ANALÝZY			
Trombofilné mutácie EDTA		Geneticky podmienené ochorenia EDTA	Farmakogenomické testy EDTA
☐ FV Leiden (1691G>A; R506Q) ☐ FV R2 haplotype (H1299R) ☐ Protrombin G20210A ☐ MTHFR 677C>T ☐ MTHFR 1298A>C ☐ Factor XIII (FXIII) V34L ☐ PAI-1, Serpin E1 4G/5G ☐ EPCR (A1, A3) ☐ Beta-Fibrinogen (BF) -455G>A	☐ GPIa ☐ GPIIa ☐ FXII 46C>T	☐ Hemochromatóza (C282Y, H63D, S65C) ☐ Hemochromatóza (rozšírená analýza) ☐ Gilbertov syndróm - UGT1A1 (TATA box) ☐ Laktózová intolerancia - LCT ☐ Fruktózová intolerancia ALDOB ☐ Laktózová (LCT) a fruktózová intolerancia (ALDOB)	☐ TPMT (238 G>C, 460 G>A, 719 A>G) ☐ CYP2D6 (mutácia cytochrómu P450) ☐ liečba warfarínom VKORC1-(1639G>A), CYP2C9*2 (430C>T), CYP2C9*3 (1075A>C) ☐ liečba Siponimodom (CYP2C9)
Kardiovaskulárne ochorenia EDTA			
☐ FV,FVR2,FII,MTHFR,FXIII,BF,PAI,HPA1 a/b,ACE I/D,ApoB,ApoE			

1. Vyšetrenie je určené na úhradu z verejného zdravotného poistenia a indikované podľa kritérií na indikovanie laboratorných výkonov v odbore Lekárska genetika, zverejňovaných ku dňu indikovania na webovej stránke príslušnej zdravotnej poisťovne.		
2. Od výsledku vyšetrenia očakávam:		
☐ potvrdenie pracovnej diagnózy ☐ vylúčenie pracovnej diagnózy		
Výsledok podľa bodu 2a) alebo 2b):		
aa) bude mať vplyv na ďalší manažment pacienta:	ab) nebude mať vplyv na ďalší manažment pacienta:	Podpis indikujúceho lekára
☐ F - farmakoterapia ☐ BL - biologická liečba ☐ DO - dietetické opatrenia ☐ O - operácia ☐ D - dispenzarizácia	☐	