



Žiadanka 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:	Kód krajiny EU:			
Identifikačné číslo pacienta			dátum odberu:			
E-mail pacienta:			čas odberu:			
			Fakturovať:	☐ zdravot. zariadenie		

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

Prenatálne vyšetrenia	Množstvo plod. vody/ chor. klky:		Genetická konzultácia	Pracovisko:	
	Kvalita plod. vody/ chor. klky:			Meno klinického genetika:	
	Gestačný týždeň:				
	Výsledok prenatálneho biochemického skriningu:				

PRENATÁLNA DIAGNOSTIKA			
plod. voda/ chor. klky	Cytogenetika (CG)	Fluorescenčná in situ hybridizácia (FISH)	Molekulová analýza (MA)
	☐ karyotyp	☐ +13/+21 ☐ +18/ X, Y	☐ Aneuploidie (13, 18, 21, X, Y) ☐ Aneuploidie (13, 15, 16, 18, 21, 22, X, Y) ☐ MLPA (skrining 23 mikrolečných syndrómov) ¹ ☐ Komparatívna genómová hybridizácia aCGH ☐ Smith-Lemli-Opitz syndróm; sekv. analýza 9 exónov génu DHCR7 ☐ Cystická fibróza CFTR (64 mutácií) ☐ Stanovenie pohlavia ☐ NGS „klinický exóm“ ²
abort	☐ karyotyp		☐ Aneuploidie (13, 15, 16, 18, 21, 22, X, Y)
POSTNATÁLNA DIAGNOSTIKA			
Diagnóza	Cytogenetika (CG) LIH	Fluorescenčná in situ hybridizácia (FISH) LIH	Molekulová analýza (MA) EDTA
poruchy reprodukcie	☐ karyotyp	☐ X/Y ☐ SRY	☐ AZF oblasť, SRY, ZFX/Y ☐ Fragilný X (FMR1) ☐ Cystická fibróza CFTR (64 mutácií) ☐ FSHR/FSHRB ☐ MLPA SMA P060 (SMN1, SMN2)
vrodené vývinové chyby, mentálne a rastové retardácie, chromozómové aberácie v rodinnej anamnéze	☐ karyotyp	☐ del(15)(q11) Prader-Willi ☐ del(15)(q11) Angelman ☐ del(22)(q11.2) DiGeorge ☐ del(X)(p22.3) Kallmann	☐ MLPA (skrining 23 mikrolečných syndrómov) ¹ ☐ Metylačná MLPA PWS/AS (Prader-Willi/Angelman) ☐ Metylačná MLPA BWS/RSS (Beckwith-Wiedemann/Silver-Russell) ☐ Detekcia UPD15 ☐ MLPA - subtelomérové prestavby ☐ Komparatívna genómová hybridizácia aCGH ☐ Fragilný X (FMR1) ☐ NGS „klinický exóm“ ²

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

ĎALŠIE MOLEKULOVÉ ANALÝZY			
Trombofilné mutácie EDTA		Geneticky podmienené ochorenia EDTA	Farmakogenomické testy EDTA
☐ FV Leiden (1691G>A; R506Q) ☐ FV R2 haplotype (H1299R) ☐ Protrombín 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) ☐ IL28B (rs129798, rs809991) ☐ CYP2D6 (mutácia cytochrómu P450) ☐ liečba warfarínom VKORC1-(1639G>A), CYP2C9*2 (430C>T), CYP2C9*3 (1075A>C) ☐ liečba Sponimodom (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	☐	