

Informace pro vyšetření

K níže uvedeným vyšetřením je nutný informovaný souhlas pacienta, bez informovaného souhlasu nelze vydat výsledky vyšetření zárodečného genomu.

Informovaný souhlas je: zaslán se žádankou

založen v dokumentaci pacienta - indikující lékař zasláním žádanky garantuje sepsání informovaného souhlasu

Pacient: souhlasí s uskladněním vzorku v DNA bance

žádá likvidaci vzorku po ukončení testování

souhlasí / nesouhlasí s využitím vzorku k lékařskému výzkumu

Informovaný souhlas a veškeré doplňující informace k požadovaným vyšetřením (doba odezvy, stabilita, kontakty, ...) najdete na internetových stránkách ÚKBD: <http://ukbd.fnhk.eu>

Farmakogenetika		Trombofilní mutace		Metabolické poruchy a defekty		Jiné požadavky	
<input type="radio"/>	TPMT	<input type="radio"/>	Mutace Leiden (G1691A) v genu FV	<input type="radio"/>	Mutace C282Y, H63D, S65C v genu HFE	<input type="radio"/>	
<input type="radio"/>	VKORC1	<input type="radio"/>	Mutace G20210A v genu FII	<input type="radio"/>	Mutace S a Z v genu pro alfa 1-antitrypsin	<input type="radio"/>	
<input type="radio"/>	CYP2C9	<input type="radio"/>	Mutace C677T v genu MTHFR	<input type="radio"/>	Genotypizace apolipoproteinů E	<input type="radio"/>	
<input type="radio"/>	IL28B (IFN lambda-3)	<input type="radio"/>		<input type="radio"/>		<input type="radio"/>	
<input type="radio"/>	DPYD	<input type="radio"/>		<input type="radio"/>		<input type="radio"/>	
<input type="radio"/>		<input type="radio"/>		<input type="radio"/>		<input type="radio"/>	
<input type="radio"/>		<input type="radio"/>		<input type="radio"/>		<input type="radio"/>	

Klinická genetika

společné pracoviště ÚKBD a OLG, v případě potřeby lze požadavky konzultovat na tel: 495 832 146

Účel genetického vyšetření:

Určení / potvrzení dg.

Prediktivní test:

Zjištění nemoci u plodu:

Zjištění přenašečství:

gen:

mutace:

proband:

RČ probanda:

Genetická vyšetření lze indikovat jen lékařem s odborností 208

<input type="radio"/>	Mutace v genu CFTR*	<input type="radio"/>	Centrální hypoventilační sy (PHOX2B)	<input type="radio"/>	Vyšetření mutací v TP53 – MLPA	<input type="radio"/>	RhD
<input type="radio"/>	FRAXA (FMR1) – screening	<input type="radio"/>	Mikroftalmie (SOX2, HCCS)	<input type="radio"/>	Myotonická dystrofie I. typu	<input type="radio"/>	CGH array
<input type="radio"/>	Leri – Weill sy (SHOX)	<input type="radio"/>	Kleidokraniální dysplázie (RUNX2)	<input type="radio"/>	Mikrodeleční sy – MLPA P245	<input type="radio"/>	Izolace DNA
<input type="radio"/>	SBBYS sy (KAT6B)	<input type="radio"/>	Celogenová analýza BRCA1 a 2 genu (MLPA; NGS)	<input type="radio"/>	CMT1A/HNPP – sekvenace genu PMP22	<input type="radio"/>	Izolace RNA
<input type="radio"/>	PWS / AS (UPD) – metylační analýza	<input type="radio"/>	Nesyndromová ztráta sluchu (GJB2)	<input type="radio"/>	CMT1A/HNPP – vyšetření delece/duplikace	<input type="radio"/>	Bankování
<input type="radio"/>		<input type="radio"/>	SMA - vyloučení homozygotní delece (SMN1)	<input type="radio"/>		<input type="radio"/>	
<input type="radio"/>		<input type="radio"/>	Smith-Lemli-Opitz sy – sekvenace genu DHCR	<input type="radio"/>		<input type="radio"/>	
<input type="radio"/>		<input type="radio"/>	Smith-Lemli-Opitz sy – vyšetření 3 mutací DHCR	<input type="radio"/>		<input type="radio"/>	
<input type="radio"/>		<input type="radio"/>		<input type="radio"/>		<input type="radio"/>	
<input type="radio"/>		<input type="radio"/>		<input type="radio"/>		<input type="radio"/>	

* vyšetření může indikovat i lékař s jinou odborností

Komentář (anamnéza, specifikace požadavku, ...)