

UPUTNICA ZA DIJAGNOSTIČKE PRETRAGE

Ime i prezime: _____ Broj telefona: _____

Datum rođenja: _____ Datum uzorkovanja: _____

Liječnik: _____ Broj telefona: _____

Indikacija za pretragu: _____

Članovi obitelji kojima je rađeno genetičko testiranje:

Materijal za analizu: _____ Lab. oznaka: _____

a) krv b) pobačeni plod c) bris bukalne sluznice d) drugo _____

| I. Kariotipizacija | |
|--|---|
| 1. Kariogram iz periferne krvi <input type="checkbox"/> G pruganje <input type="checkbox"/> C pruganje | 2. Kariogram iz tkiva pobačenog ploda <input type="checkbox"/> G pruganje <input type="checkbox"/> C pruganje |

| II. FISH pretrage | |
|--|---|
| <input type="checkbox"/> Prader Willi sindrom (del 15q11-13) <input type="checkbox"/> Angelman sindrom (del 15q11-13) <input type="checkbox"/> Di George sindrom I (del 22q11.2) <input type="checkbox"/> Di George sindrom II (del 10p14) <input type="checkbox"/> Wolf-Hirschhorn sindrom (del 4p) <input type="checkbox"/> Cri du Chat sindrom (del 5p) <input type="checkbox"/> Smith-Magenis sindrom (del 17p11.2) <input type="checkbox"/> Miller-Dieker sindrom (del 17p13.3) <input type="checkbox"/> Williams-Beuren sindrom (del 7q11.2) | <input type="checkbox"/> Jacobsen sindrom (del 11q23) <input type="checkbox"/> Neurofibromatoza tip 1 (del 17q11) <input type="checkbox"/> Aneuploidije gonosoma (CEP X / CEP Y) <input type="checkbox"/> Kallmann sindrom (del Xp22.3) <input type="checkbox"/> Deficijencija steroidne sulfataze (del Xp22.3) <input type="checkbox"/> Down sindrom regija (21q22.2) <input type="checkbox"/> SRY regija (del Yp11.2) <input type="checkbox"/> SOTOS regija (del 5q35) <input type="checkbox"/> XIST lokus (del Xq13) |

| III. Mutagenaza / genotoksičnost | IV. Molekularne pretrage |
|--|--|
| <input type="checkbox"/> Kromosomske aberacije <input type="checkbox"/> Izmjena sestrinskih kromatida <input type="checkbox"/> Mikronukleus test | <input type="checkbox"/> Mikrodelecije AZF regije kromosoma Y <input type="checkbox"/> Kongenitalna gluhoća (GJB2/GJB6) <input type="checkbox"/> Uniparentalna disomija kromosoma 15 |

Upute za uzorkovanje:

- a. za pretrage pod rednim brojem I, II i III (osim I-2.), krv vaditi u epruvetu (3 ml) s antikoagulansom Na-heparin (zeleni čep)
- b. za pretragu pod rednim brojem I-2, uzorak tkiva poslati u sterilnoj bočici s fiziološkom otopinom
- c. za pretrage pod rednim brojem IV, krv vaditi u epruvetu (3 ml) s antikoagulansom EDTA (ljubičasti čep)

Obavezno priložiti informirani pristanak pacijenta!