

Zleceniodawca: ✓ Adres, tel., e-mail	Zleceniobiorca: Laboratorium Diagnostyki Molekularnej „Bio-Genetik” NZOZ, ul. Gliniana 40A, 50-525 Wrocław, tel: 512 86 33 22
<b>DANE PACJENTA</b> (prosimy wypełnić drukowanymi literami)	
imię i nazwisko: ✓	PESEL (jeśli brak: Data urodzenia i nr dokumentu tożsamości) ✓
Płeć: <input type="checkbox"/> K <input type="checkbox"/> M    adres do korespondencji: ✓	
<b>INFORMACJE O BADANIU</b> <span style="float: right;">*wypełnia laboratorium</span>	
✓ Data pobrania materiału oraz dane osoby pobierającej (jeśli inna niż zlecający)	* Data otrzymania próbki:    * Nr laboratoryjny próbki:
Rodzaj przekazanego materiału do badań: <input type="checkbox"/> -krew EDTA** <input type="checkbox"/> -wymazy policzkowe <input type="checkbox"/> -inny: .....	*UWAGI: <input type="radio"/> gotówka <input type="radio"/> karta <input type="radio"/> rachunek <input type="radio"/> prepaid <b>Odbiór wyników badania:</b> <input type="checkbox"/> poczta <input type="checkbox"/> e-mail <input type="checkbox"/> osobiście
✓ Data zlecenia badania    ✓ Podpis Zlecającego / data, pieczęć podpis Lekarza	tel: ✓ e-mail:

## ZLECENIE BADAŃ MOLEKULARNYCH - MARKERY GENETYCZNE

### MARKERY CHOROŃ NOWOTWOROWYCH

- PAKIET#20-** BRCA1+BRCA2+PALB2 - 10 mutacji wg. wytycznych dla populacji polskiej [5382insC, C61G, C64R, 4153delA, 3819del5, R1751\*, 185delAG, C5972T, R170fs]
- BRCA1 + BRCA2** - Dziedziczny rak piersi i/lub jajnika- 6 mutacji: [5382insC, C61G, C64R, 4153delA, 3819del5, C5972T]
- PAKIET#30** -Narodowy Program Zwalczenia Chorób Nowotworowych- określenie nosicielstwa: 5 mutacji w genie BRCA1, 2 mutacji PALB2 oraz 3 mutacji CHEK2
- PAKIET#21** 21 mutacji w 9 genach [BRCA1, BRCA2, PALB2, CHEK2, PHB, NBS1(NBN), NOD2, CDKN2A, CYP1B1] - rak piersi, jajnika, trzustki, prostaty, jelita, macicy, wątroby i in.
- HOXB13** mutacja G84E -dziedziczna skłonność do raka prostaty, a także: białaczki, chłoniaka nieziarniczego, raka pęcherza, piersi, nerek, trzustki, endometrium i czerniaka
- BRCA1/2 badanie celowane** -określenie nosicielstwa jednej mutacji BRCA1/2 dla krewnej osoby z wykrytą określoną mutacją
- BRCA2+2xPALB2** - Dziedziczny rak piersi, jajnika, trzustki, jelita grubego i in. [C5972T,R170fs,172del4]
- CHEK2** - 3 mutacje [c.1100delC, IVS2+1G>A, del5395] - dziedziczna skłonność do nowotworów piersi, tarczycy, jelita grubego, prostaty, nerki i in
- PHB** - polimorfizm 1630C>T genu inhibitory -nowotwory: szyjki macicy, jajnika, przelyku, piersi, płuc, pęcherza, tarczycy...
- NOD2** - mutacja 3020insC [c.3019dupC] dziedziczna skłonność do raka: piersi, jajnika, jelita grubego, płuc
- CDKN2A (p16)-** mutacja A148T [c.442G>A] dziedziczna skłonność do czerniaka, raka trzustki, piersi, jelita grubego, płuc
- NBS1** - mutacja 657del5 [c.657\_661delACAAA] dotycząca białka nibryny NBN, zwiększająca ryzyko raka piersi i prostaty
- CYP1B1** - 4 mutacje warunkujące dziedziczną predyspozycję do raka: piersi, krtani, płuc, jelita grubego, wątrobowokomórkowego, pęcherza moczowego i in. [R48G, A119S, L432V, N453S]
- BRAF** - mutacja V600E [c.1799T>A] występuje w ok.50% przypadków czerniaka i umożliwia zastosowanie terapii celowanej.
- KRAS** -mutacje w kodonach 12 i 13 genu KRAS w komórkach raka: trzustki, tarczycy, jelita grubego, płuca oraz białaczkach
- PIK3CA** - detekcja mutacji H1047R stosowana w terapii celowanej nowotworów: jajnika, głowy i szyi, piersi, dróg moczowych, jelita grubego oraz płuca
- V617F mutacja w genie JAK2-** nowotwory mieloproliferycyjne: czerwienica, nadpłytkowość, włóknienie szpiku
- TPMT\*1,\*2,\*3A,\*3B,\*3C** -ustalenie aktywności metabolizowania leków przeciwnowotworowych tiopuryny (merkaptopuryna i tioguanina) oraz leku immunosupresyjnego azatiopryny
- Inne badanie:

### MARKERY CHOROŃ DZIEDZICZNYCH

- IL28B** - Polimorfizm *Interleukiny 28B* -[rs12979860 rs8099917]- czynnik prognostyczny w leczeniu wirusa HCV (WZW C) oraz przeszczepu wątroby
- TPMT**- *TPMT\*1,\*2,\*3A,\*3B,\*3C* -ustalenie szybkości metabolizmu tiopuryny - leków tj. merkaptopuryna, tioguanina i azatiopryny
- Hemochromatoza** -3 mutacje genu *HFE: C282Y, H63D, S65C*
- Zespół Gilberta<sup>1</sup>**-analiza liczby powtórzeń (TA)n w genie *UGT1A1*
- Mutacja G71R (c.211G>A) w genie *UGT1A1* - Zespół Gilberta<sup>2</sup>
- Cukrzyca Typu 2 i Cukrzyca Ciążowa**-*TCF7L2 C>T*
- Pakiet#26 -KARDIO** predyspozycje do zawału serca i choroby wieńcowej - 3 mutacje w genach: *LRL8, CYP1A2, ACE*
- ACE** - nadciśnienie, miażdżycy, zawał serca, wylew -polimorfizm insercyjno-delecyjny genu konwertazy angiotensynowej (*ACE I/D*)
- LRP8** - zawał serca i choroba wieńcowa - mutacja R952Q warunkująca wysoki poziom „złego” cholesterolu LDL
- CYP1A2** - zawał serca i choroba wieńcowa- mutacja -163C>A cytochromu P450, warunkująca zły metabolizm alkaloidów (kofeiny)
- ApoE** - Choroba Alzheimerera, miażdżycy - ApoE: E2, E3, E4
- Nietolerancja laktozy** - analiza 2 polimorfizmów genu *laktazy LCT: 13910 C>T oraz 22018 G>A*
- Nietolerancja fruktozy** - analiza 3 mutacji genu *aldolazy fruktozo-1-fosforanowej ALDOB: A150P, A175D, Y343H*
- PAKIET#22 - Zakrzepica** mutacje w 4 genach: Pt-F2 + V Leiden-F5 + MTHFR + PAI-1
- Zakrzepica F2** - protrombina Pt - F2 [20210G>A]
- Zakrzepica F5** - czynnik V Leiden - R506Q [1691G>A]
- Zakrzepica PAI-1** - izoforma genu *Serpiny1 [-675 4G/5G]*
- MTHFR** - polimorfizmy: C677T oraz A1298C - wadliwy metabolizm kwasu foliowego i zmiany zakrzepowe
- AXNA5** - określanie haplotypów N, M1 i M2 genu aneksyny A5 przy ustalaniu przyczyny poronień samoistnych, głównie w 2. trymestrze ciąży
- Pakiet#25** - po poronieniach: 6 badań dla kobiety i mężczyzny: 2xANXA5 + F5-Vleiden + MTHFR + F2-Pt + PAI1
- XY TEST PCR** -ustalenie płci

### ZGODA PACJENTA NA BADANIE

(lub opiekuna prawnego)

Niniejszym wyrażam zgodę na użycie pobranego materiału w celu izolacji DNA/RNA i wykonania molekularnych badań diagnostycznych polegających na identyfikacji mutacji i polimorfizmów w jego obrębie.

Zostałam/em poinformowana/y o rodzaju badania molekularnego i jego możliwych wynikach oraz potrzeby ich konsultacji z lekarzem specjalistą.

\*\*[W przypadku badania na podstawie krwi] Potwierdzam, że nigdy nie poddawano mnie przeszczepowi szpiku, a w ostatnich 2 miesiącach nie przeprowadzono u mnie transfuzji.



.....  
data i podpis pacjenta lub jego opiekuna prawnego