

UPUTNICA ZA DIJAGNOSTIČKE PRETRAGE

Ime i prezime: _____ Datum rođenja: _____

Broj telefona: _____ Datum slanja: _____

Članovi obitelji kojima je rađeno genetičko testiranje:

Nadležni liječnik: _____ Br. telefona: _____

Indikacija za pretragu: _____

I. Kariogram iz periferne krvi

- G pruganje
 C pruganje

II. FISH pretrage (na uzorcima periferne krvi)

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

III. Molekularne pretrage (iz periferne krvi)

- Mikrodelecije AZF regije kromosoma Y

Upute za uzorkovanje:

- za pretrage pod rednim brojem I, II, krv vaditi u epruvetu (3 ml) s antikoagulansom Na-heparin (zeleni čep)
- za pretrage pod rednim brojem III, krv vaditi u epruvetu (3 ml) s antikoagulansom EDTA (ljubičasti čep)

Obavezno priložiti informirani pristanak pacijenta!