

Aizpilda laboratorija:

Kods: - Saņemšanas datums:

Saņēmējs: Laiks: :

Parauga raksturojums: atbilstošs neatbilstošs _____
(EMESLS)

MOLEKULĀRĀS ĢENĒTIKAS
ZINĀTNISKĀ LABORATORIJA

RĪGAS STRADIŅA UNIVERSITĀTE
Dzirčiema 16, A-korp., 312.kab.
Rīga, LV-1007, Latvija
Tālr. 67061542, e-pasts: mgzl@rsu.lv
www.rsu.lv/mgzl

Parauga saņēmēja paraksts: _____



NEPILNĪGI AIZPILDĪTA NOSŪTĪJUMA GADĪJUMĀ VAI NEPAREIZA (nekvalitatīva, nepietiekošā daudzumā) MATERIĀLA NOSŪTĪŠANAS GADĪJUMĀ, LABORATORIJA IR TIESĪGA NORĀIDĪT PARAUGU.

Aizpilda nosūtītājs:

Vārds, uzvārds: _____
(DRUKĀTIEM BURTĪEM)

Dzimšanas datums: Personas kods: - Dzimums: Sieviete Vīrietis

Parauga veids:

Asinis (EDTA stobriņā) DNS Cits, pēc vienošanās ar laboratoriju (norādīt) _____ Parauga saņemšanas datums: Laiks: :

Izmeklēšanas iemesls (atzīmēt vienu iemeslu):

- Akūta saslimšana
 Hronisks saslimšanas paasinājums
 Pirms plānveida operācijas
 Operācijas vai manipulācijas laikā iegūta materiāla izmeklēšanai
 Iespējamās slimības dēļ
 Hroniskas saslimšanas dinamiskai novērošanai
 Cits (norādīt) _____

Pacientu grupa (atzīmēt vienu iemeslu):

- Bērns līdz 18 gadu vecumam
 Dienas stacionāra pacients
 Trūcīga persona
 Ambulatorā palīdzība uzņemšanas nodaļas pacientam
 Valsts sociālās aprūpes centru un pašvaldību pansionātu (centru) aprūpē esoša persona
 Ieslodzījuma vietā esoša persona
 Grūtniece vai sieviete pēcdzemdību periodā līdz 42 d.
 Patvēruma meklētājs
 Cits (norādīt) _____

Nosūtītājs:

Veicamo analīžu skaits Ārstniecības iestādes kods:

Ārstniecības iestāde: _____ Ārsta tālruna numurs: _____

Ārsts: _____ E-pasta adrese: _____

Ārsta personas kods vai identifikators: _____ Cits (norādīt) _____

Specialitāte vai specialitātes kods: _____

CITO! gadījumā Tālr./fakss, e-pasts, pa kuru paziņot:

PACIENTA PIEKRIŠANAS FORMA

Ar parakstiem apliecinām, ka pacientam vai personai, kas pilnvarota dot piekrišanu pacienta vietā, ir izskaidrota ģenētiskās analīzes nepieciešamība, kā arī tās ierobežojumi un iespējamās sekas, un pacients vai persona, kas pilnvarota dot piekrišanu pacienta vietā, piekrīt šo analīžu veikšanai. Pacientam vai personai, kas pilnvarota dot piekrišanu pacienta vietā, ir atbildēts uz visiem interesējošiem jautājumiem, kas saistīti ar molekulāri ģenētiskajiem izmeklējumiem.

- Pacients piekrīt ģenētiskā materiāla izmantošanai tikai ārsta nosūtījumā norādīto analīžu veikšanai.
 Pacients piekrīt ģenētiskās analīzes rezultātu nosūtīšanai ārstam (nosūtītājam) elektroniski.
 Pacients piekrīt ģenētiskā materiāla izmantošanai zinātniskajos pētījumos un vēlas saņemt informāciju par rezultātu.
 Pacients piekrīt ģenētiskā materiāla izmantošanai zinātniskajos pētījumos, bet nevēlas saņemt informāciju par rezultātu.
 Pacients piekrīt ģenētiskā materiāla izmantošanai par kontroles (references) materiālu pozitīvas atradnes gadījumā.

Pacienta vai pilnvarotās personas vārds, uzvārds, paraksts _____

Ārsta vārds, uzvārds, paraksts _____

Datums: _____

PACIENTAM VEIKT DNS MOLEKULĀRO ANALĪZI (atzīmēt nepieciešamo):

Ģimenes locekļu skrīnings pozitīvas ģimenes anamnēzes gadījumā, norādīt radniecības pakāpi un atklāto genotipu: _____

(DRUKĀTIEM BURTĪEM)

Diagnozes apstiprināšanai

Atzīmēt slimību (par visiem pieejamajiem testiem sīkāka informācija www.rsu.lv/mgzl). Atbilstoši norādītajai slimībai atzīmēt īsu anamnēzi, klīniskos simptomus un attiecīgus laboratoros izmeklējumus, kas nepieciešami, lai sagatavotu iegūto ģenētisko rezultātu interpretāciju.

ALFA-1 ANTITRIPSĪNA (A1AT) NEPIETIEKAMĪBA

PIZ un PIS varianti *SERPINA1* gēnā

Citi varianti (norādīt) _____

VILSONA SLIMĪBA (VS)

H1069Q variants *ATP7B* gēnā

ATP7B gēna sekvenēšana

Citi varianti (norādīt) _____

ŽILBĒRA SINDROMS (ŽS)

TA atkārtojumu skaits *UGT1A1* gēnā

Citi varianti (norādīt) _____

HEREDITĀRĀ HEMOHROMATOZE (HH)

C282Y un H63D varianti *HFE* gēnā

Citi varianti (norādīt) _____

CISTISKĀ FIBROZE (CF)

dF508 variants *CFTR* gēnā

50 biežākie varianti *CFTR* gēnā

CFTR gēna sekvenēšana

Citi varianti (norādīt) _____

IEDZIMTA TROMBOFĪLIJA

G1691A variants FV Leidena gēnā un G20210A variants FII Protrombīna gēnā

C677T un A1298C varianti *MTHFR* gēnā

Citi varianti (norādīt) _____

VĪRIEŠU NEAUGLĪBA (VN)

AZFa, AZFb un AZFc rajonu analīze Y hromosomā

dF508, dele2,3 un 5T/7T/9T varianti *CFTR* gēnā

Citi varianti (norādīt) _____

MIELOPROLIFERATĪVĀS SLIMĪBAS (MP)

V617F variants *JAK2* gēnā

12. eksons *JAK2*, 9. eksons *CALR* un 10. eksons *MPL* gēnos

13. eksons *PTPN11* gēnā

Citi varianti (norādīt) _____

NEIROMUSKULĀRĀS SLIMĪBAS

CAG atkārtojumu skaits *AR* gēnā (Kenedija slimība)

550delA variants *CAPN3* (LGMD2A) gēnā

826A variants *FKRP* (LGMD2I) gēnā

191dupA variants *ANO5* (LGMD2L) gēnā

CITI ĢENĒTISKIE IZMEKLĒJUMI

C13910T variants *MCM6* gēnā (pieaugušo laktozes nepanesamība)

3., 8. un 9. eksoni *PTPN11* gēnā

*1, *2, *3A un *3C varianti *TPMT* gēnā (azatioprina nepanesamība)

R122, N29I un A16V varianti *PRSS1* gēnā, un N34S variants *SPINK1* gēnā (pārmantots pankreatīts)

13. eksons *PTPN11* gēnā

R702W, G908R un L1007fs varianti *NOD2* gēnā

AR gēna sekvenēšana

Citi varianti _____

Īsa anamnēze

Laboratorie rādītāji (aizpildīt atbilstošos):

Nosūtīšanas iemesls	Rādītāji	Izmeklējuma rezultāts ___/___/___ datumā
Visos gadījumos	Eritrocīti (x10 ¹² /l)	
	Hemoglobīns (g/l)	
	Hematokrīts (%)	
	Trombocīti (x10 ⁹ /l)	
	Leikocīti (x10 ⁹ /l)	
	Neitrofilie (x10 ⁹ /l)	
MP	Eritropoētīna līmenis (mU/mL)	
	BCR-ABL statuss	
A1AT, VS, ŽS, HH	Kop. bilirub. (mkmol/l)	
	Tiešais bilirub. (mkmol/l)	
	ALAT (U/l)	
	ASAT (U/l)	
VS	Cu 24h urīnā (mkg)	
	Ceruloplazmīns serumā (g/l)	
HH	Ferritīns (ng/ml)	
A1AT	α-1-AT serumā (g/l)	
CF	Sviedru prove (meq/l)	
	Citi (norādīt):	

Klīniskie simptomi (aizpildīt atbilstošos):

Nosūtīšanas iemesls	Simptoms	Ir	Nav	Nav ziņu
CF	Mekoneālais ileuss			
	Augšanas aizture (<-2 SD vai <5percentīles)			
	Biežas elpceļu infekcijas			
	Bronhektāzes			
	Eksokrīna aizkuņģa dziedzera nepietiekamība			
A1AT	HOPS vai Emfizēma			
TR	Dziļo vēnu tromboze			
	Miokarda infarkts <50 gadu vecuma			
A1AT, VS, ŽS, HH	Sievietēm: sekundāra neauglība			
	Virushepatītu (HCV, HBV) infekcija			
	Steatohepatīts			
	Aknu ciroze			
VS	Dzelte			
	Kaizera-Flaišera gredzens			
VN	Azoospermija/ oligospermija			
	Teratoospermija			
	CBAVD			
	Primāra neauglība			
	Citi (norādīt):			

Satsinājumi: A1AT – alfa-1antitripsīna nepietiekamība, CBAVD - iedzimts abpusējs vas deferens trūkums, CF- cistiskā fibroze, HH-hereditārā hemohromatoze, MP – mieloproliferatīvās slimības. TR- trombofīlija, VN – vīriešu neauglība, ŽS- Žilbēra sindroms.