



PROCES: G05

Klinični inštitut za genetsko
diagnostiko

OBRAZEC

NAROČILNICA ZA ŽELENO
GENETSKO PREISKAVO

G05.010000011_izd2_17.2.2026

Velja od: 18. 2. 2026

Stran 1 od 2

PODATKI O PREISKOVANCU

IME IN PRIIMEK:

SPOL: M Ž

DATUM ROJSTVA:

NASLOV:

NAPOTNA DIAGNOZA:

NAPOTNI ZDRAVNIK: Ime in priimek:

Ustanova:

Telefon:

PODPIS ZDRAVNIKA: _____

DATUM: _____

VSAKO PREISKAVO MORA NUJNO SPREMLJATI PRIVOLILNI OBRAZEC PREISKOVANCA!

TIPI VZORCA		NAMEN PREISKAVE	
☐ kri z EDTA	☐ tkivo	☐ genetsko testiranje	☐ hranjenje v DNA banki
☐ kri z Li-heparinom	☐ splavek	☐ prenatalno testiranje	☐ pošiljanje v drugo ustanovo
☐ amnijska tekočina	☐ urin	☐ ugotavljanje prenašalstva	☐ drugo
☐ horionske resice	☐ drugo	☐ asimptomatsko testiranje	

Prenatalnim vzorcem je potrebno priložiti vzorec krvi nosečnice (kri z EDTA) za izključitev kontaminacije.

CITOGENETSKE IN CITOGENOMSKE PREISKAVE

- ☐ kariotipizacija
- ☐ molekularna kariotipizacija (analiza na mikromrežah)
- ☐ FISH
- ☐ Xpert
- ☐ reinterpretacija (OBVEZNO PRILOŽITI KOPIJO IZVIDA!)

MOLEKULARNO GENETSKO PREISKAVO

☐ Izolacija DNA

- ☐ Alfa-1-antitripsin
- ☐ Aneuploidije (QF-PCR) 13, 18, 21, X, Y
- ☐ Aneuploidije (QF-PCR) 15, 16, 22
- ☐ Celiakija
- ☐ Cistična fibroza
- ☐ Crohnova bolezen (*NOD2/CART15*)
- ☐ Določanje spola
- ☐ Faktor V. Leiden (*F5*)
- ☐ Fragilni XA sindrom (*FMR1*)
- ☐ Gilbertov sindrom
- ☐ Hemokromatoza
- ☐ *HLA-A29*

PREISKAVE

- ☐ *HLAB27*
- ☐ *HLAB51*
- ☐ Huntingtonova bolezen
- ☐ Inaktivacija X
- ☐ Izključevanje kontaminacije
- ☐ *JAK2*
- ☐ Kongenitalna senzorinevralna naglušnost (*GJB2*)
- ☐ Leberjeva optična distrofija
- ☐ Mikrodelecije kromosoma Y
- ☐ *MTHFR*
- ☐ Protrombin (*F2*)

☐ Izolacija RNA

- ☐ Sekvenciranje znanih družinskih različic (navedite različico): _____
- ☐ *SERPINE/PAI1*
- ☐ UPD7
- ☐ UPD11
- ☐ UPD13
- ☐ UPD14
- ☐ UPD15
- ☐ UPD20
- ☐ Drugo: _____

PREISKAVE MLPA

- | | | |
|---|--|---|
| <ul style="list-style-type: none">○ Alport sindrom○ Angelman sindrom○ Beckwith-Wiedemann sindrom○ Dedna nagnjenost h kompresijskim parezam (HNPP)○ Dedna motorična in senzorična nevropatija (HMSN1A)○ Dedna spastična paraplegija (HSP)○ DiGeorge sindrom○ Duchenne/Becker mišična distrofija○ Kongenitalna adrenalna hiperplazija | <ul style="list-style-type: none">○ Kongenitalna senzorenevrnalna naglušnost (<i>GJB6</i>)○ Kongenitalna senzorenevrnalna naglušnost (<i>STRC</i>)○ Kongenitalna senzorenevrnalna naglušnost (<i>OTOA</i>)○ Policistična bolezen ledvic○ Prader-Willi sindrom○ Silver-Russell sindrom○ Sindrom gluhosti in neplodnosti (DIS) | <ul style="list-style-type: none">○ Spastična paraplegija tip 3A○ Spastična paraplegija tip 4○ Spastična paraplegija tip 7○ Spinalna mišična atrofija (<i>SMN1</i>, <i>SMN2</i>)○ Tuberozna skleroza tip 1○ Tuberozna skleroza tip 2○ Drugo – navedite SET PROB:

(www.mrcholland.com) |
|---|--|---|

GENOMSKE PREISKAVE

○ Sekvenciranje celotnega eksoma - WES ○ Sekvenciranje celotnega eksoma – WES duo ○ Sekvenciranje celotnega eksoma – WES trio	○ Sekvenciranje celotnega genoma - WGS ○ Sekvenciranje celotnega genoma – WGS duo ○ Sekvenciranje celotnega genoma – WGS trio
KLINČNI ZNAKI PREISKOVANCA / ZAHTEVAN NABOR GENOV (HPO – https://hpo.jax.org)	
PODATKI STARŠEV	

○ Reanaliza WES/WGS rezultata	Št. primarnega izvida: _____	Razlog napotitve:
○ Reinterpretacija različice	Št. primarnega izvida: _____ (OBVEZNO PRILOŽITI KOPIJO IZVIDA!)	Gen:
		Različica:

IZPOLNI LABORATORIJ

Vzorec prejet (datum, ura):

- Privolitev za genetsko preiskavo - obrazec
- Napotnica
- Delovni nalog
- Vzorec krvi nosečnice
- Izvidi do sedaj opravljenih preiskav

Vzorec sprejel/a: