

Žádanka k molekulárně genetickému DNA vyšetření

Kontaktní údaje: Neurogenetická laboratoř Klinika dětské neurologie 2. LF UK a FNM V Úvalu 84, 150 06 Praha 5		neurogenetika@fnmotol.cz tel. +420 22 443 6788 konzultační hodiny: po – pá, 9 - 12 hodin	
Vyšetřovaná osoba:		Příslušnost k rodině (probandovi)*:	
Jméno, příjmení: Číslo pojištěnce: Pojišťovna: Datum narození: Adresa, PSČ: Pohlaví: ☐ mužské ☐ ženské Je osoba sama postižena nemocí? ☐ Zdravý příbuzný osoby postižené nemocí? ☐ Kód(y) diagnózy dle MKN:		Jméno, příjmení: Číslo pojištěnce: *vypĺňujte v prípade, že se liší od vyšetřované osoby Genealogie Rodokmen je nutno přiložit vždy i u sporadických případů! ☐ solitární výskyt ☐ familiární výskyt Familiární varianta:	
Požadované vyšetření:			
☐ Jednotlivá vyšetření (požadovaná vyšetření upřesněte na druhé straně žádanky) ☐ Komplexní laboratorní vyšetření (na základě Vámi poskytnutých klinických údajů určí lékař laboratoře vhodný vyšetřovací postup) Souhlasím s tím, aby laboratoř v odůvodněném případě doplnila další nezbytná vyšetření ☐ ano ☐ ne Bylo provedeno NGS vyšetření již na jiném pracovišti? ☐ ano ☐ ne			
Primární vzorek / Materiál			
☐	izolovaná DNA – uvést z jaké tkáně:	Koncentrace DNA	
☐	krev - odběr do EDTA		
☐	sliny		
☐	jiný		
Informovaný souhlas** - pacient souhlasí s:			
☐	s vyšetřením DNA	☐	s využitím k interní/externí kontrole kvality
☐	s uskladněním DNA do banky	☐	žádá o sdělení neočekávaných nálezů
☐	s využitím DNA k výzkumným účelům	☐	
**) Odesláním žádanky potvrzuji, že pacientem či zákonným zástupcem je podepsán IS, který je buď uložen v dokumentaci pacienta nebo je přiložen k této žádance.			
Datum a čas odběru primárního vzorku, podpis a jméno osoby, která odběr provedla:		Indikující lékař:	
Datum a čas přijetí vzorku laboratoří, podpis a jméno osoby, která vzorek přijala:		jméno, odbornost, IČP, adresa pracoviště, razítko, podpis Datum indikace:	

Požadovaná molekulárně genetická DNA vyšetření	
Dědičné neuropatie Charcot-Marie-Tooth (CMT)	
	MLPA – gen <i>PMP22</i> duplikace/delece (CMT1A/HNPP)
	NGS vyšetření panelu vybraných genů z exomových dat
Hereditární spastická paraparéza	
	NGS vyšetření panelu vybraných genů z exomových dat
	MLPA – gen <i>SPAST</i> delece (SPG4 způsobená delecemi genu)
Dědičná porucha sluchu	
	MLPA – geny <i>STRC</i> , <i>OTOA</i> , delece/duplikace (DFNB16, DFNB22)
	NGS vyšetření panelu vybraných genů z exomových dat
Časně a závažné dětské epilepsie, epileptické encefalopatie a benigní familiární epilepsie	
	NGS vyšetření panelu vybraných genů z exomových dat
Neurovývojová onemocnění včetně poruch autistického spektra	
	NGS vyšetření panelu vybraných genů z exomových dat
Malformace kortikálního vývoje	
	NGS vyšetření panelu vybraných genů z exomových dat
Exomové sekvenování (dle klinické zprávy nebo HPO termínů – vyplšte níže*)	
	hodnocení dat z exomového sekvenování po panelu (vzorek již je v laboratoři)
	hodnocení dat z exomového sekvenování
	reanalýza exomových dat
*HPO termíny (minimálně 6 relevantních):	
Cílené vyšetření varianty Sangerovým sekvenováním:	
Jiná vyšetření, kompletní přehled viz příloha LP (www.fnmotol.cz) nebo slg.cz: Neurogenetická laboratoř	

