

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: ORPHA kód (nutné dodat pro všechna NGS vyšetření):		Jméno, příjmení: Číslo pojištěnce: *vyplňujte v případě, že se liší od vyšetřované osoby Genealogie Rodokmen je nutno přiložit vždy i u sporadických případů! <table border="1" style="width: 100%;"> <tr> <td style="width: 50%;"></td> <td style="width: 50%;">solitární výskyt</td> </tr> <tr> <td></td> <td>familiární výskyt</td> </tr> </table> Familiární varianta:			solitární výskyt		familiární výskyt
	solitární výskyt						
	familiární výskyt						
Bylo provedeno NGS vyšetření již na jiném pracovišti? ☐ ne ☐ ano							
Materiál							
izolovaná DNA – z jaké tkáně:		krev - odběr do EDTA					
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 potvrzují, 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: jméno, odbornost, IČP, adresa pracoviště, razítko, podpis Datum indikace:					
Datum a čas přijetí vzorku laboratoří, podpis a jméno osoby, která vzorek přijala:							

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	
	rozšířené hodnocení dat z exomového sekvenování po virtuálním panelu (data jsou již v laboratoři)
	exomové sekvenování s hodnocením dat podle dodané klinické zprávy
	exomové sekvenování s hodnocením dat podle dodaných HPO termínů*
	vyhodnocení variant v ACMG genech doporučených k reportování
	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	

