**Jméno, příjmení vyšetřované osoby:**

**Číslo pojištěnce (rodné číslo pacienta, případně datum narození):**

**Dotazník k molekulárně genetickému DNA vyšetření dědičné neuropatie Charcot-Marie-Tooth (CMT)**

* jde o sporadický případ v rodině, jediný takto postižený v rodině? **ano ne**
* jsou v rodině další příbuzní s podobným postiženým, jde o familiární případ? **ano ne**
* výskyt onemocnění (neuropatie CMT) v kolika generacích-včetně pacienta:

**1 2 3 4 5**

* je stejné či podobné postižení u matky? **ano ne**
* je stejné či podobné postižení u otce? **ano ne**
* je stejné či podobné postižení u sourozence? **ano ne**
* je v rodině někdy výskyt přenosu choroby z otce na syna? **ano ne**
* byli postižení příbuzní vyšetřeni (neurologicky, EMG)? **ano ne**
* kdo z příbuzných byl vyšetřen?
* první příznaky onemocnění u pacienta ve věku:

|  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| **0-5 let** | **5-10 let** | **10-20 let** | **20-30 let** | **30-40 let** | **více než 40 let** | **není jasné, známé** |

* je u pacienta distální svalová slabost na dolních končetinách: **ano ne**
* je schopen chůze po patách? **ano ne**
* má deformity nohou? **ano ne**
* má distální svalovou slabost na horních končetinách? **ano ne**
* má atrofie svalů na rukou? **ano ne**
* svede špetku? **normálně nenormálně-špatně nesvede**
* přidružené příznaky:

**porucha sluchu** **abnormní fotoreakce**  **dysfonie jiné, jaké?**

* byla někdy provedena biopsie nervu? **ano ne**
  + - jestliže ano, ve kterém roce a kde?
    - výsledek, popis:

**Jméno, příjmení vyšetřované osoby:**

**Číslo pojištěnce (rodné číslo pacienta, případně datum narození):**

* na který typ CMT či gen navrhujete se zaměřit po vyšetření nejčastější mutace: …………………...
* EMG vyšetření rychlosti vedení provedeno: **ano ne**

**K žádance přiložte kopii výsledku EMG vyšetření, v opačném případě prosím vyplňte:**

* EMG kdy a kde, u koho?
* typ CMT dle výsledku EMG:

**demyelinizační** **axonální** **intermediární** **nejasné**

* rychlost vedení na n. medianus:

motorická (MNCV): m/s senzitivní (SNCV): m/s

* rychlost vedení na n. suralis: senzitivní (SNCV): m/s
* rychlost vedení na n. peroneus: motorická (MNCV): m/s
* rychlost vedení na dalších nervech:

**normální** **středně snížená** **výrazně snížená**

* rodokmen rodiny (nezbytné!) se jmény:

muž – zdráv, nepostižený

žena – zdravá, nepostižená

postižená žena

Upozornění – bez kompletně vyplněného formuláře a nakresleného rodokmenu nebude možné DNA vyšetření provést. V případě nejasností Vaše dotazy rádi zodpovíme na e-mailu: [petra.lassuthova@fnmotol.cz](mailto:petra.lassuthova@fnmotol.cz) nebo [anna.meszarosova@fnmotol.cz](mailto:anna.meszarosova@fnmotol.cz)