**Jméno, příjmení vyšetřované osoby:**

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

**Dotazník k molekulárně genetickému DNA vyšetření Pelizaeus – Merzbacherova choroba (PMD)**

* 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**
* je v rodině případ předčasného úmrtí dítěte: **ano (kdo, jak příbuzný) ne**
* v jakém věku pozorován první příznak onemocnění u pacienta:
* nystagmus: **přítomen (nyní)** **nepřítomen**
* nystagmus pozorován od kdy (věk):
* nystagmus byl přítomen v minulosti (pokud t.č. již není): **ano ne**
* svalový tonus: **normální povšechná hypotonie hypertonus**
* svalová hypotonie v útlém věku: **ano ne**
* časné opoždění motorického vývoje: **ano ne**
* regres ve vývoji: **ano ne**
* mentální vývoj - kontakt:

**nesleduje sleduje vyhoví výzvám odpovídá-mluví**

* nejlepší dosud dosažený stupeň motorického vývoje:

**nepřetočí se přetočí se sed nejistý sed samostatný**

**leze po čtyřech stoj s oporou chůze s oporou samostatná chůze**

* psychomotorický vývoj (PMV) na úrovni t.č. (trimenon):

**I. II. III. IV. více (věk): ….**

* reflexy na HK (bicipitový): **nevýbavné snížené normální zvýšené**
* reflexy na DK (patellární) :   
  **nevýbavné snížené normální zvýšené** **zvýšené s rozšíř. zonou klonus**
* reflexy na DK (Achill. šlachy):   
  **nevýbavné snížené normální zvýšené** **zvýšené s rozšíř. zonou klonus**
* pyramidové (spastické) jevy na DK extenční (Babinski): **ano ne**
* pyramidové (spastické) jevy na DK flekční (Rossolimo): **ano ne**
* cerebelární syndrom: **ano ne**

**Jméno, příjmení vyšetřované osoby:**

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

* řeč: **není dysartrická - sakadovaná normální**
* vyšetření BAEP:

**nebylo bylo normální bylo lehce abnormální bylo hrubě abnomální**

* vyšetření VEP:

**nebylo bylo normální bylo lehce abnormální bylo hrubě abnomální**

* vyšetření MRI mozku: **nebylo bylo (věk) ..................**
* výsledek - popis MRI mozku:
* EMG vyšetření rychlosti vedení provedeno: **ano ne**
* EMG kdy a kde, u koho?
* EMG výsledek: rychlost vedení vzruchu motorickým nervem:  
   rychlost vedení vzruchu senzitivním nervem:
* další provedená vyšetření a jejich výsledky:
* 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)