|  |
| --- |
| **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 / Rodné číslo:**  **Pojišťovna: Datum narození:**  **Adresa, PSČ:**      **Pohlaví: mužské ženské**      **Je osoba sama postižena nemocí? (postižen?)   Zdravý příbuzný osoby postižené nemocí? (nepostižen?)** | | | | | Jméno, příjmení:  Číslo pojištěnce / Rodné číslo:   * vyplňujte v případě, že se liší od vyšetřované osoby   **RODOKMEN** | | | |
| **Diagnóza – důvod vyšetření – otázka na kterou má laboratoř odpovědět (seznam vyšetření viz druhá strana):** | | | | | **Kódy diagnóz dle MKN:** | | |  |
|  | | | | | **Genealogie**  Rodokmen je nutno přiložit vždy i u sporadických případů! | | | |
|  | solitární výskyt | | |
|  | familiární výskyt | | |
| **Primární vzorek / Materiál** | | | | | | | | |
|  | izolovaná DNA – uvést z jaké tkáně: | | Koncentrace DNA | | | | Čistota 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:**  jméno, odbornost, IČP, adresa pracoviště, razítko, podpis  **Datum a čas indikace:** | | | | | |
| **Datum a čas přijetí vzorku laboratoří, podpis a jméno osoby, která vzorek přijala:** | | |
| **Požadovaná molekulárně genetická DNA vyšetření** | | | | | | | | | |
|  | | izolace DNA | | | | | | | |
| **Dědičné neuropatie Charcot-Marie-Tooth (CMT)** | | | | | | | | | |
|  | | **CMT1** | | | | | | | |
|  | | detekce CMT1A duplikace/HNPP delece v genu *PMP22* pomocí MLPA | | | | | | | |
|  | |  | | | | | | | |
|  | | **CMT2** | | | | | | | |
|  | |  | | | | | | | |
|  | | **NGS panel - hodnocení virtuálního panelu genů pro dědičné neuropatie z exomových dat\*** | | | | | | | |
|  | | Jiné: | | | | | | | |
| **Časné a závažné dětské epilepsie, epileptické encefalopatie a benigní familiární epilepsie** | | | | | | | | | |
|  | | klasické sekvenování všech kódujících exonů genu *KCNQ2* | | | | | | | |
|  | | klasické sekvenování všech kódujících exonů genu *SCN2A* | | | | | | | |
|  | | **NGS panel - hodnocení virtuálního panelu genů pro časné a závažné dětské epilepsie, epileptické encefalopatie a benigní familiární epilepsie z exomových dat\*** | | | | | | | |
|  | | Jiné: | | | | | | | |
| **Hereditární spastická paraparéza** | | | | | | | | | |
|  | | klasické sekvenování všech kódujících exonů genu *SPAST* (SPG4) | | | | | | | |
|  | | vyšetření počtu kopií genu *SPAST* (SPG4) a *ATL1* (SPG3) metodou MLPA | | | | | | | |
|  | | **NGS panel - hodnocení virtuálního panelu genů pro hereditární spastické paraparézy z exomových dat\*** | | | | | | | |
|  | | Jiné: | | | | | | | |
| **Dědičná porucha sluchu** | | | | | | | | | |
|  | | cílené vyšetření prevalentních variant c.3217C>T, p.(Arg1073\*) a c.4402C>T, p.(Arg1468\*) v genu *STRC* | | | | | | | |
|  | | cílené vyšetření prevalentní varianty c.1331+2T>C v genu *MARVELD2* | | | | | | | |
|  | | cílené vyšetření prevalentní varianty c.2158-2A>G v genu *MANBA* | | | | | | | |
|  | | vyšetření počtu kopií genů *STRC*, *OTOA* (DFNB16, DFNB22) metodou MLPA | | | | | | | |
|  | | vyšetření počtu kopií genů *GJB2, GJB6, GJB3, WFS1, POU3F4* a nejčastějších mutací v *GJB2* genu\*\* metodou MLPA | | | | | | | |
|  | | **NGS panel 1- hodnocení virtuálního panelu AR genů pro dědičnou poruchu sluchu z exomových dat\*** | | | | | | | |
|  | | **NGS panel 2- hodnocení virtuálního panelu AR, AD a X vázaných genů pro dědičnou poruchu sluchu z exomových dat\*** | | | | | | | |
|  | | Jiné: | | | | | | | |
| **Pelizaeus-Merzbacherova choroba (PMD)** | | | | | | | | | |
|  | | vyšetření počtu kopií genu *PLP1* metodou MLPA | | | | | | | |
|  | | klasické sekvenování všech kódujících exonů genu *PLP1* | | | | | | | |
| **Kongenitální katarakta s faciální dysmorfií a neuropatií (CCFDN)** | | | | | | | | | |
|  | | cílené vyšetření varianty c.863+389C>T (IVS6 + 389 C>T) klasickým sekvenováním | | | | | | | |
| **Pontocerebelární hypoplazie typ 1** | | | | | | | | | |
|  | | cílené vyšetření varianty c.92G>C klasickým sekvenováním genu *EXOSC3* | | | | | | | |
| **X-vázaná myotubulární myopatie** | | | | | | | | | |
|  | | vyšetření počtu kopií genů *MTM1* a *MTMR1* metodou MLPA | | | | | | | |
| **Nijmegen breakage syndrome (NBS)** | | | | | | | | | |
|  | | cílené vyšetření varianty c.657del5 klasickým sekvenováním | | | | | | | |
|  | | cílené vyšetření varianty p.R215W klasickým sekvenováním | | | | | | | |
|  | |  | | | | | | | |
| **Exomové sekvenování – po domluvě\*** | | | | | | | | | |
|  | | ES (exomové sekvenování) | | | | | | | |
|  | | rozšířené hodnocení dat z virtuálního panelu genů na exomová data | | | | | | | |
| **Jiná vyšetření:** | | | | | | | | | |
|  | | | | | | | | | |
|  | | | | | | | | | |
|  | | | | | | | | | |
|  | | | | | | | | | |
|  | | | | | | | | | |

\* *k vyšetření je třeba dodat DNA od obou rodičů (výhodou je i od sourozenců) - pro následnou interpretaci nalezených variant*

*\*\* IVS1+1G>A, c.35delG, 101T>C, 167delT, 235delC, 313del14*