|  |
| --- |
| **Žádanka k molekulárně genetickému DNA vyšetření** |

|  |  |
| --- | --- |
| **Kontaktní údaje:** Neurogenetická laboratořKlinika dětské neurologie 2. LF UK a FNMV 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*