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

|  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| **Vyšetření indikoval:** jméno, příjmení, odbornost, IČP,  adresa pracoviště | |  | | |  | | |  |
| **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 likvidaci vzorku po vyšetření | | | | |
|  | s využitím DNA k výzkumným účelům | |  | žádá o sdělení neočekávaných nálezů | | | | |
| \*) 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:** | | | **Datum a čas indikace:**  Razítko oddělení, jméno a podpis lékaře: | | | | | |
| **Datum a čas přijetí vzorku laboratoří, podpis a jméno osoby, která vzorek přijala:** | | |

|  |  |
| --- | --- |
|  | |
| **Požadovaná molekulárně genetická DNA vyšetření**  ***Pozn.: nedílnou součástí žádanky k vyšetření CMT a PMD je také Dotazník – viz příloha*** | |
|  | 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 WES 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 WES 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 WES 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 - hodnocení virtuálního panelu genů pro dědičné nesyndromové časné hluchoty, AR dědičné z WES 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\*** | |
|  | WES (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*