|  |
| --- |
| **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:**  **Pojišťovna: Datum narození:**  **Adresa, PSČ:**      Pohlaví: mužské ženské  Je osoba sama postižena nemocí?  Zdravý příbuzný osoby postižené nemocí?      **Kód(y) diagnózy dle MKN:** | | | | Jméno, příjmení:  Číslo pojištěnce:   * \*vyplňujte v případě, že se liší od vyšetřované osoby | | |
| **Genealogie**  Rodokmen je nutno přiložit vždy i u sporadických případů! | | |
|  | solitární výskyt | |
|  | familiární výskyt | |
| Familiární varianta: | | |
| **Požadované vyšetření:** | | | | | | |
| Jednotlivá vyšetření (požadovaná vyšetření upřesněte na druhé straně žádanky)      Komplexní laboratorní vyšetření (na základě Vámi poskytnutých klinických údajů určí lékař laboratoře vhodný  vyšetřovací postup)  Souhlasím s tím, aby laboratoř v odůvodněném případě doplnila další nezbytná vyšetření ano ne          Bylo provedeno NGS vyšetření na uvedenou diagnózu již na jiném pracovišti? ano ne | | | | | | |
| **Primární vzorek / Materiál** | | | | | | |
|  | izolovaná DNA – uvést z jaké tkáně: | Koncentrace 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 indikace:** | | | | |
| **Datum a čas přijetí vzorku laboratoří, podpis a jméno osoby, která vzorek přijala:** | |
| **Požadovaná molekulárně genetická DNA vyšetření** | | | | | | |
| **Dědičné neuropatie Charcot-Marie-Tooth (CMT)** | | | | | | |
|  | *PMP22* duplikace/delece metodou **MLPA** s navazujícím **NGS** vyšetřením - hodnocení panelu vybraných genů z exomových dat\* | | | | | |
|  | **NGS** vyšetření - hodnocení panelu vybraných genů z exomových dat\* | | | | | |
| **CMT1** | | | | | | |
|  | *PMP22* duplikace/delece metodou **MLPA** | | | | | |
| **CMT2** | | | | | | |
|  | *GJB1* - klasické sekvenování všech kódujících exonů genu | | | | | |
|  | *TTR* **-** klasické sekvenování všech kódujících exonů genu | | | | | |
|  | jiný gen:(klasické sekvenování všech kódujících exonů genu) | | | | | |
| **Časné a závažné dětské epilepsie, epileptické encefalopatie a benigní familiární epilepsie** | | | | | | |
|  | *KCNQ2* -klasické sekvenování všech kódujících exonů genu | | | | | |
|  | *SCN2A -* klasické sekvenování všech kódujících exonů genu | | | | | |
|  | **NGS** vyšetření - hodnocení panelu vybraných genů z exomových dat\* | | | | | |
| **Hereditární spastická paraparéza** | | | | | | |
|  | *SPAST*, *ATL1* metodou **MLPA** s navazujícím **NGS** vyšetřením - hodnocení panelu vybraných genů z exomových dat\* | | | | | |
|  | **NGS** vyšetření - hodnocení virtuálního panelu vybraných genů z exomových dat\* | | | | | |
|  | *SPAST* (SPG4) a *ATL1* (SPG3) metodou **MLPA** - vyšetření počtu kopií genů | | | | | |
| **Dědičná porucha sluchu** | | | | | | |
|  | *STRC* - cílené vyšetření prevalentních variant c.3217C>T, p.(Arg1073\*) a c.4402C>T, p.(Arg1468\*) | | | | | |
|  | *MARVELD2* - cílené vyšetření prevalentní varianty c.1331+2T>C | | | | | |
|  | *MANBA* - cílené vyšetření prevalentní varianty c.2158-2A>G | | | | | |
|  | *STRC*, *OTOA* (DFNB16, DFNB22) metodou MLPA - vyšetření počtu kopií genů | | | | | |
|  | *GJB2, GJB6, GJB3, WFS1, POU3F4* a nejčastějších mutací v *GJB2* genu\*\* metodou MLPA - vyšetření počtu kopií genů | | | | | |
|  | *STRC*, *OTOA* metodou **MLPA** s navazujícím **NGS** vyšetřením - hodnocení virtuálního panelu vybraných genů z exomových dat\* | | | | | |
|  | **NGS** vyšetření - hodnocení panelu vybraných genů z exomových dat\* | | | | | |
| **Poruchy autistického spektra** | | | | | | |
|  | **NGS** vyšetření - hodnocení panelu vybraných genů z exomových dat\* | | | | | |
| **Malformace kortikálního vývoje** | | | | | | |
|  | **NGS** vyšetření - hodnocení panelu vybraných genů z exomových dat\* | | | | | |
| **Pelizaeus-Merzbacherova choroba (PMD)** | | | | | | |
|  | *PLP1* metodou MLPA - vyšetření počtu kopií genu | | | | | |
|  | *PLP1 -* klasické sekvenování všech kódujících exonů genu | | | | | |
| **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** | | | | | | |
|  | *EXOSC3 -* cílené vyšetření varianty c.92G>C klasickým sekvenováním | | | | | |
| **X-vázaná myotubulární myopatie** | | | | | | |
|  | *MTM1* a *MTMR1* metodou MLPA - vyšetření počtu kopií genů | | | | | |
| **Nijmegen breakage syndrome (NBS)** | | | | | | |
|  | cílené vyšetření varianty c.657del5 klasickým sekvenováním | | | | | |
|  | cílené vyšetření varianty p.R215W klasickým sekvenováním | | | | | |
| **NGS analýza EXOMU – v rámci výzkumu pouze jako doplňkové vyšetření po hodnocení vybraného panelu genů (exomová data již v laboratoři jsou)** | | | | | | |
|  | rozšířené hodnocení dat z virtuálního panelu genů na exomová data podle dodaných klinických údajů | | | | | |
|  | rozšířené hodnocení dat z virtuálního panelu genů na exomová data podle HPO termínů – vypište: | | | | | |
| **Cílené vyšetření varianty (uveďte):** | | | | | | |
|  | | | | | | |
| **Jiná vyšetření – po domluvě:** | | | | | | |
|  | | | | | | |

\* *k vyšetření je vhodné dodat DNA od obou rodičů (výhodou je i od sourozenců) - pro následnou interpretaci nalezených variant, seznam vybraných genů ke každé diagóze je uveden v příloze Laboratorní příručky, \*\* IVS1+1G>A, c.35delG, 101T>C, 167delT, 235delC, 313del14*