

Žádanka k molekulárně genetickému vyšetření

MENTÁLNÍ RETARDACE a MIKROCEFALIE *

* Seznam vyšetřovaných genů a oblastí viz *Aktuální seznam činností prováděných v rámci flexibilního rozsahu akreditace*, www.fno.cz a www.slg.cz.

Jméno a příjmení:				Jméno lékaře, odbornost, IČP/IČZ, Razítko a podpis:
Číslo pojištěnce:				
Kód pojišťovny:		Pohlaví:	☐ muž ☐ žena	
Základní diagnóza:		ORPHA:		
Datum a čas odběru:				
Datum a čas přezkoumání:	(vyplňuje LAB)			
Datum a čas příjmu:	(vyplňuje LAB)			

Provedení vyšetření:	☐ Rutina	☐ Statim (po předchozí domluvě)
-----------------------------	---------------------------------	--

Materiál:							
☐	Izolovaná DNA	☐	Periferní krev (EDTA)	☐	Plodová voda	☐	Choriová tkáň
☐	Jiný:						

Účel vyšetření:			
☐	Určení - potvrzení diagnózy		
☐	Konfirmační test (z druhého nezávislého odběru)		
☐	Přehodnocení původního nálezu		
☐	Prediktivní test u rodinného příslušníka probanda / partnera probanda		
Jméno a příjmení probanda:			
Příbuzenský vztah k probandovi:		Číslo pojištěnce:	
Sekvenční varianta:		Gen:	

K vyšetření je nutný informovaný souhlas pacienta			
☐	IS je dodaný společně se žádankou	☐	IS je založený v lékařské dokumentaci (nutno doplnit body níže)
Pacient s uložením vzorku pro další analýzu		☐ souhlasí	☐ nesouhlasí
Pacient s uložením a anonymním využitím DNA k výzkumu		☐ souhlasí	☐ nesouhlasí
Pacient se sdělením neočekávaných nálezů		☐ souhlasí	☐ nesouhlasí

NGS vyšetření [A]

Cílená analýza (bioinformatická analýza se týká vždy celého panelu genů):

☐	Mentální retardace bez podezření na konkrétní syndrom	☐	Lisencefalie
☐	Mikrocefalie bez podezření na konkrétní syndrom	☐	Meier-Gorlin syndrom
☐	Aicardi-Goutieres syndrome	☐	Mentální retardace autozomálně dominantní
☐	Cohen syndrom	☐	Mentální retardace autozomálně recesivní
☐	Coffin-Siris syndrom	☐	Mentální retardace nesyndromologická
☐	Cornelia de Lange syndrom	☐	Mentální retardace syndromologická
☐	Encefalopatie	☐	Mikrocefalie primární
☐	Galloway-Mowat syndrom	☐	Neurovývojové poruchy spojené s mikrocefalií
☐	Holoprosencefalie	☐	Pontocerebelární hypoplazie
☐	Hydrocefalus	☐	Pontocerebelární hypoplazie
☐	CHARGE syndrom	☐	Rett /Rett like syndrom
☐	KBG syndrom	☐	Rubinstein-Taybi / Menke-Hennekam syndrom
☐	Kortikální dysplázie	☐	Seckel syndrom
☐	Leukodystrofie	☐	Schizencefalie

Výše uvedený seznam obsahuje jen nejčastější syndromy a onemocnění. Zde je prostor pro další požadavky a komentáře ke klinickému stavu pacienta: