

Žádanka k molekulárně genetickému vyšetření

NEURODEGENERATIVNÍ ONEMOCNĚNÍ *

* 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):

☐	Neurodegenerace bez podezření na konkrétní syndrom	☐	CADASIL / CARASIL
☐	Alzheimerova choroba	☐	Parkinsonova choroba
☐	Demence / Demence s časným nástupem	☐	Sandhoffova choroba
☐	Frontotemporální demence	☐	Tay-Sachsova choroba
☐	Leukoencefalopatie	☐	Kalcifikace bazálních ganglií, idiopatická
☐	Dystonie	☐	Spinocerebelární ataxie
☐	Spastická paraplegie	☐	Amyotrofická laterální skleróza

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