

## ŽÁDANKA NA MOLEKULÁRNĚ GENETICKÉ VYŠETŘENÍ

# WES TRIO – PROBAND

Kontakt na odpovědnou osobu: 556416232

### OSOBNÍ KARTA PROBANDA (ŠTÍTEK)

Jméno a příjmení:

Číslo pojištěnce:

Adresa:

Pojišťovna:

Pohlaví:  žena  muž

Diagnóza (MKN):

#### SPECIFICKÝ ORPHA KÓD POVINNÝ ÚDAJ

### INDIKUJÍCÍ LÉKAŘ - RAZÍTKO A PODPIS

### INFORMOVANÝ SOUHLAS (IS) - vyplňte pouze, pokud IS není přiložen k žádance

potvrzuji, že IS je založen v lékařské dokumentaci  
 pacient s uložení vzorku v DNA bance laboratoře  souhlasí  nesouhlasí  
 pacient s využitím vzorku pro výzkumné účely  souhlasí  nesouhlasí

### HPO TERMS (HUMAN PHENOTYPE ONTOLOGY)

#### POVINNÝ ÚDAJ

### PRIMÁRNÍ VZOREK Datum a čas odběru:

periferní krev (v K<sub>3</sub>EDTA)  jiný:

### PŘEDCHOZÍ GENETICKÁ TESTOVÁNÍ PROBANDA + VÝSLEDKY (vyplňte nebo přiložte příslušné zprávy)

### PŘÍBUZNÝ Č. 1 - NUTNÉ

Jméno a příjmení:  Rodinný vztah:

### PŘÍBUZNÝ Č. 2 - NUTNÉ

Jméno a příjmení:  Rodinný vztah:

### PŘÍBUZNÝ Č. 3 - VOLITELNÉ

Jméno a příjmení:  Rodinný vztah:

### DÁLE PROSÍM PŘILOŽTE\*:

- Kompletní indikaci k vyšetření (je nutné vyplnit klinický dotazník probanda, dále je též možné přiložit všechny relevantní lékařské zprávy probanda)
- Rodokmen
- Vyplněné žádanky alespoň dvou příbuzných

\* Bez splnění těchto náležitostí nemůže být genetické vyšetření klinického exomu provedeno.

### VYPLŇUJE LABORATOŘ

LAG CP štítek	GCP štítek	DODANÝ BIOLOGICKÝ MATERIÁL:	
		<input type="checkbox"/> DNA <input type="checkbox"/> krev <input type="checkbox"/> jiný: .....	Datum izolace: _____ Podpis: _____
ŽÁDANKU DO SKUPINY ZAVEDL:			

Datum a čas příjmu žádanky (elektronická tužka + paraafa):

# WES TRIO - PROBAND: KLINICKÝ DOTAZNÍK

Vyplněný klinický dotazník je nedílnou součástí platné žádanky.

## PRENATÁLNÍ VÝVOJ:

- Intrauterinní růstová restrikce (IUGR)  
 Vysoká nuchální translucence  Oligohydramnion  
 Polyhydramnion  Jiné:

## POSTAVA A VZRŮST:

- Malý vzrůst  Neprospívání  
 Nadměrný vzrůst  Obezita  
 Jiné:

## HLAVA A OBLIČEJ:

- ABNORMALITY:  ano  ne  neznámo/nevyšetřeno
- Mikrocefalie  Atresie choan  
 Makrocefalie  Gotické patro  
 Brachycefalie  Hypertelorismus  
 Dolichocefalie  Hypotelorismus  
 Plagiocefalie  Rozštěpová vada  
 Kraniosynostóza  Poruchy vývoje zubů  
 Mikromandíbula  Porucha sluchu  
 Jiné:

## OČI:

- ABNORMALITY:  ano  ne  neznámo/nevyšetřeno
- Atrofie optiku  Myopie/hypermotropie  
 Glaukom  Nystagmus  
 Katarakta  Ptóza  
 Kolobom  Retinopatie  
 Mikroftalmie/anoftalmie  Strabismus  
 Jiné:

## KARDIOVASKULÁRNÍ SYSTÉM:

- ABNORMALITY:  ano  ne  neznámo/nevyšetřeno
- Atrioventrikulární defekt  Perzistující ductus arteriosus  
 Defekt septa síní  Hypertenze  
 Defekt septa komor  Hypertrofická kardiomyopatie  
 Dextrokardie  Dilatace aorty  
 Fallotova tetralogie  Koarktace aorty  
 Syndrom hypoplastického pravého srdce  Chlopenní vady  
 Syndrom hypoplastického levého srdce  Jiné:

## KOŽNÍ SOUSTAVA:

- ABNORMALITY:  ano  ne  neznámo/nevyšetřeno
- Alopecie  Hypertrichóza  
 Anomálie nehtů  Ichtyóza  
 Café-au-lait skvrny  Kožní hyperextenzibilita  
 Fotosenzitivita  Zvýšená fragilita kůže  
 Hypopigmentace  Zvýšená tvorba modřin  
 Jiné:

## MUSKULOSKELETÁLNÍ SYSTÉM:

- ABNORMALITY:  ano  ne  neznámo/nevyšetřeno
- Arachnodaktylie  Kloubní hypermobilita  
 Brachydaktylie  Kontrakturny  
 Oligodaktylie  Pes equinovarus  
 Polydaktylie  Skolióza  
 Syndaktylie  Svalová dystrofie  
 Deformity hrudníku  Zvýšená lomivost kostí  
 Jiné:

## NERVOVÁ SOUSTAVA:

- ABNORMALITY:  ano  ne  neznámo/nevyšetřeno
- Ageneze corpus callosum  Křeče  
 Cerebelární hypoplazie  Migrény  
 Encefalokéla  Neuropatie  
 Hemimegalencefalie  Snížený práh bolesti  
 Holoprosencefalie  Opoždění motorického vývoje  
 Hydrocefalus  Opoždění vývoje řeči  
 Kortikální dysplazie  Mentální retardace  
 Lisencefalie  Psychomotorická retardace  
 Polymikrogyrie  Regres ve vývoji  
 Ataxie  ADHD  
 Chorea  Porucha autistického spektra  
 Epilepsie  Porucha učení  
 Hypertonie  Jiné:   
 Hypotonie

## TRÁVICÍ TRAKT:

- ABNORMALITY:  ano  ne  neznámo/nevyšetřeno
- Anorektální malformace  Gastroschíza  
 Atrézie jícnu/žaludku/tenkého střeva  Omfalokéla  
 Diabetes  Selhání jater  
 Jiné:

## UROGENITÁLNÍ TRAKT:

- ABNORMALITY:  ano  ne  neznámo/nevyšetřeno
- Hypogonadismus  Neplodnost  
 Hypospadie  Ageneze/hypoplazie ledvin  
 Intersex  Cystická nemoc ledvin  
 Kryptorchismus  Hydronefróza  
 Mikropenis  Selhání ledvin  
 Jiné:

## IMUNITNÍ A ENDOKRINNÍ SYSTÉM:

- ABNORMALITY:  ano  ne  neznámo/nevyšetřeno
- Imunodeficience  Hyperparatyreóza  
 Hypertyreóza  Hypoparatyreóza  
 Hypotyreóza  Jiné:

JINÉ NEZAŘAZENÉ  
PŘÍZNAKY  
A POZNÁMKY:

## ŽÁDANKA NA MOLEKULÁRNĚ GENETICKÉ VYŠETŘENÍ

# WES TRIO – PŘÍBUZNÝ 1

Kontakt na odpovědnou osobu: 556416232

### OSOBNÍ KARTA (ŠTÍTEK)

Jméno a příjmení:

Číslo pojištěnce:

Adresa:

Pojišťovna:

Pohlaví:  žena  muž

Diagnóza (MKN):

Rodinný vztah:

### INDIKUJÍCÍ LÉKAŘ - RAZÍTKO A PODPIS

### INFORMOVANÝ SOUHLAS (IS) - vyplňte pouze, pokud IS není přiložen k žádance

potvrzuji, že IS je založen v lékařské dokumentaci

pacient s uložením vzorku v DNA bance laboratoře  souhlasí  nesouhlasí

pacient s využitím vzorku pro výzkumné účely  souhlasí  nesouhlasí

### PRIMÁRNÍ VZOREK

Datum a čas odběru:

periferní krev (v K<sub>3</sub>EDTA)  jiný:

### KLINICKÝ STAV PŘÍBUZNÉHO

Zdravý příbuzný probanda

Fenotyp příbuzného zcela odpovídá fenotypu probanda

Fenotyp příbuzného částečně odpovídá fenotypu probanda - specifikujte níže:

### VYPLŇUJE LABORATOŘ

LAG CP štítek	GCP štítek	<b>DODANÝ BIOLOGICKÝ MATERIÁL:</b>	
		<input type="checkbox"/> DNA <input type="checkbox"/> krev <input type="checkbox"/> jiný: .....	Datum izolace: _____ Podpis: _____
<b>ŽÁDANKU DO SKUPINY ZAVEDL:</b>			

Datum a čas příjmu žádanky (elektronická tužka + parafa):

## ŽÁDANKA NA MOLEKULÁRNĚ GENETICKÉ VYŠETŘENÍ

# WES TRIO – PŘÍBUZNÝ 2

Kontakt na odpovědnou osobu: 556416232

### OSOBNÍ KARTA (ŠTÍTEK)

Jméno a příjmení:

Číslo pojištěnce:

Adresa:

Pojišťovna:

Pohlaví:  žena  muž

Diagnóza (MKN):

Rodinný vztah:

### INDIKUJÍCÍ LÉKAŘ - RAZÍTKO A PODPIS

### INFORMOVANÝ SOUHLAS (IS) - vyplňte pouze, pokud IS není přiložen k žádance

- potvrzuji, že IS je založen v lékařské dokumentaci
- pacient s uložením vzorku v DNA bance laboratoře  souhlasí  nesouhlasí
- pacient s využitím vzorku pro výzkumné účely  souhlasí  nesouhlasí

### PRIMÁRNÍ VZOREK

Datum a čas odběru:

periferní krev (v K<sub>3</sub>EDTA)  jiný:

### KLINICKÝ STAV PŘÍBUZNÉHO

- Zdravý příbuzný probanda
- Fenotyp příbuzného zcela odpovídá fenotypu probanda
- Fenotyp příbuzného částečně odpovídá fenotypu probanda - specifikujte níže:

VYPLŇUJE LABORATOŘ

LAG CP štítek	GCP štítek	<b>DODANÝ BIOLOGICKÝ MATERIÁL:</b>	
		<input type="checkbox"/> DNA <input type="checkbox"/> krev <input type="checkbox"/> jiný: .....	Datum izolace: _____ Podpis: _____
		<b>ŽÁDANKU DO SKUPINY ZAVEDL:</b>	

Datum a čas příjmu žádanky (elektronická tužka + paraafa):