



Všeobecná fakultní nemocnice v Praze

U Nemocnice 2, 128 08 Praha 2

IČ 00064165, tel. 224961111

Ústav biologie a lékařské genetiky 1.LF UK a VFN

Laboratoř molekulární diagnostiky

Vedoucí: Ing.Jitka Štekrová

Albertov 4, 128 08 Praha 2

tel.: 2 2496 8152

F-UBLG-51-012

Strana 1 z 2

Verze 1

Dotazník pro vyšetření MIKRODELEČÍ

Jméno a příjmení:

Rozená: Rodné číslo: Pojišťovna:

Adresa:

Symptom	Skóre*
Mentální retardace v rodině	<input type="checkbox"/> 1
Mentální retardace u probanda	<input type="checkbox"/> 2
nevyšetřena (z důvodů nízkého věku) <input type="checkbox"/>	
nezařazená <input type="checkbox"/> lehká <input type="checkbox"/> střední <input type="checkbox"/> těžká <input type="checkbox"/>	
Opožděný vývoj u probanda	<input type="checkbox"/> 2
Autismus a jiné poruchy chování	<input type="checkbox"/> 1
Prenatální růstové retardace	<input type="checkbox"/> 2
Postnatální růstové abnormality	
mikrocefalie <input type="checkbox"/> makrocefalie <input type="checkbox"/>	1
malá postava <input type="checkbox"/> vysoká postava <input type="checkbox"/>	1
≥ 2 dysmorfických rysů obličeje (hypertelorismus, oční štěrbin, nosní nebo ušní anomálie)	<input type="checkbox"/> 2
Jiné dysmorfie a vrozené abnormality (anomálie končetin, genitálu, orgánové anomálie)	<input type="checkbox"/> 2
Neurologické poruchy (hypotonie, epilepsie)	<input type="checkbox"/> 1

* skórovací systém čerpá z klinické studie de Vries et al. Clinical studies on submicroscopic subtelomeric rearrangements: a checklist. J Med Genet 2001;38:145-150.

Požadovaná vyšetření

- mikrodelece (standardní vyšetření pokrývá 21 nejčastějších mikrodelečních syndromů)
seznam vyšetřovaných syndromů se nachází na druhé straně dotazníku, pokud je proband suspektní pro konkrétní syndrom prosím zaškrtnout
- subtelomerické oblasti
- X vázané mentální retardace

POZNÁMKA k vyšetření:

Podpis a adresa ošetřujícího lékaře, vč. IČZ, nákladového střediska, č. odbornosti:

Datum:

Za Vaši spolupráci Vám srdečně děkujeme!



Všeobecná fakultní nemocnice v Praze

U Nemocnice 2, 128 08 Praha 2

IČ 00064165, tel. 224961111

Ústav biologie a lékařské genetiky 1.LF UK a VFN

Laboratoř molekulární diagnostiky

Vedoucí: Ing.Jitka Štekrová

Albertov 4, 128 08 Praha 2

tel.: 2 2496 8152

F-UBLG-51-012

Strana 2 z 2

Verze 1

Seznam vyšetřovaných syndromů

Standardní vyšetření zahrnuje následující syndromy:

- 1p36.33 deleční syndrom
- 2p16.1 mikrolece
- 3q29 mikrolece
- 4p16.3 Wolf-Hirschhorn syndrom
- 5p15.3-25 Cri du Chat syndrom
- 7q11.23 Williamsův syndrom
- 8q24.11-12 Langer-Giedion/Trichorhinofalangeální syndrom
- 9q22.3 mikrolece
- 10p15.1 DiGeorge oblast 2
- 11p13 Wagr syndrom
- 15q11.2-12 Prader-Willi / Angelman (v případě zaškrnutí budou vyšetřeny i metylační formy)
- 15q24 deleční syndrom
- 16p13.3 Rubinstein-Taybi syndrom
- 17q11.2 NF1 mikroleční syndrom
- 17q21 mikrolece
- 17p11.2 Smith-Magenis syndrom
- 17p13.3 Miller-Dieker syndrom
- 22q11.21 DiGeorge syndrom
- 22q13.33 Phelan-Mcdermid syndrom
- MECP2 / Xq28 duplikace

Další vyšetření - pouze na žádost:

- 1q21.1 mikrolece (TAR syndrom)
 - 1q21.1 mikrolece (jiné než TAR syndromy)
 - 3q29 mikrolece
 - 7p21.2 Saether-Chotzen syndrom
 - 7q36.1 (autismus, schizofrenie)
 - 12p11.23 (schizofrenie)
 - 15q13 mikrolece
 - 15q24.1 mikrolece
 - 16p11 mikrolece
 - 17q12 mikrolece
 - 18q21.2 delece (Pitt-Hopkins syndrom)
 - 20p12.2 Alagille syndrom
 - 20p12.2 duplikace (schizofrenia)
- lissencefalie

Za Vaši spolupráci Vám srdečně děkujeme!