



UNIVERZITNÁ NEMOCNICA BRATISLAVA

Pažitková 4, 821 01 Bratislava

Pracovisko: Nemocnica Staré Mesto, Mickiewiczova 13, 813 69 Bratislava

Ústav lekárskej biológie, genetiky a klinickej genetiky LFUK a UNB

Oddelenie molekulovej a biochemickej genetiky – expertízne pracovisko pre zriedkavé choroby

cgd@sm.unb.sk, tel. 02/57290 192

Sprievodný list k molekulárno-genetickému vyšetreniu Prader-Williho/Angelmanovho syndrómu

Meno a priezvisko

Adresa odosielajúceho pracoviska, tel. č.

Dátum narodenia

Pohlavie muž žena

Rodné číslo

Dátum a čas odberu

Materiál

Pečiatka, kód a podpis lekára

Zdravotná poisťovňa (kód)

Diagnóza (MKCH)

Poznámka lekára

(Klinický obraz, biochemické vyšetrenia, epikríza, CK, LD, terapia a iné)

V prípade Angelmanovho syndrómu prosíme napísať výsledky pomocných zobrazovacích vyšetrení (EEG):

Klinický obraz – Prader-Williho syndróm:

- prenatálna rastová retardácia
- novorodenecká a dojčenská centrálna hypotónia
- dolichocefália
- mandľový tvar očných štrbín
- poruchy sania a prehĺtania
- myopia
- hypogonadizmus
- mentálna retardácia
- hyperfágia
- poruchy správania:
agresivita, obsedantno-kompulzívne poruchy
- nepokoj pri spánku, apnoe
- nízky vzrast
- hypopigmentácia
- viskózne sliny
- skolióza
- kyfóza
- osteoporóza
- ľahko otláčiteľná pokožka
- diabetes mellitus

iné:

Klinický obraz – Angelmanov syndróm:

- oneskorenie psychomotorického vývoja
- ataxia
- poruchy rovnováhy
- svalové záškľby
- hypermotorika
- bezdôvodné výbuchy smiechu
- porucha reči
- stupeň poškodenia:
 - mikrocefália
 - epileptické záchvaty
 - prognácia
 - poruchy sania a prehĺtania
 - široké diastémy
 - hypersalivácia a nadmerné žuvanie
 - strabizmus
 - hypopigmentácia

iné:

Rodokmeň:

I.

II.

III.

IV.

Požiadavka na vyšetrenie ostatných členov rodiny:

Meno

Rodné číslo

Kód poisťovne

identifikačné číslo v rodokmeni

1.

2.

3.

4.

5.

U každého vyšetrovaného člena rodiny požadujeme vyplnenú samostatnú žiadamku. Uvedený zoznam slúži len pre lepšiu orientáciu.

Materiál zaslaný na vyšetrenie: **plná krv, odber ako na krvný obraz (do EDTA minim. 1 ml)**