

## Indikace k vyšetření SNP array – KLINICKÉ ÚDAJE PACIENTA

Pro úspěšnou interpretaci výsledků array vyšetření jsou nezbytné informace o fenotypu a rodinné anamnése vyšetřovaného pacienta. Prosíme o odeslání vyplněného formuláře společně se vzorkem na array vyšetření.

|                         |                    |                                                                              |                          |
|-------------------------|--------------------|------------------------------------------------------------------------------|--------------------------|
| <b>Jméno a příjmení</b> | <b>Rodné číslo</b> | <b>Pohlaví</b><br>Žena <input type="checkbox"/> Muž <input type="checkbox"/> | <b>Věk při vyšetření</b> |
|-------------------------|--------------------|------------------------------------------------------------------------------|--------------------------|

### Klinické informace:

|                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                       |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                     |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                              |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                              |
|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <b>Perinatální anamnesa</b><br><input type="checkbox"/> IUGR<br><input type="checkbox"/> oligohydramnion<br><input type="checkbox"/> polyhydramnion<br><input type="checkbox"/> jiné:                                                                                                                                                                                                                                 | <b>Neurologické</b><br><input type="checkbox"/> ataxie<br><input type="checkbox"/> dystonie<br><input type="checkbox"/> hypotonie<br><input type="checkbox"/> hypertonie<br><input type="checkbox"/> chorea<br><input type="checkbox"/> defekt neurální trubice<br><input type="checkbox"/> záchvaty/epilepsie<br><input type="checkbox"/> strukturální anomálie mozku:<br><input type="checkbox"/> mozková obrna<br><input type="checkbox"/> jiné: | <b>Hlava</b><br><input type="checkbox"/> makrocefalie<br><input type="checkbox"/> mikrocefalie<br><input type="checkbox"/> dolichocefalie<br><input type="checkbox"/> brachycefalie<br><input type="checkbox"/> craniosynostosa<br><input type="checkbox"/> čelo:<br><input type="checkbox"/> jiné:                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                          | <b>GIT</b><br><input type="checkbox"/> gastrochisis<br><input type="checkbox"/> Hirschprung<br><input type="checkbox"/> omphalokéla<br><input type="checkbox"/> stenosa pyloru<br><input type="checkbox"/> tracheoesofageální fistula<br><input type="checkbox"/> jiné:                                                                                                                                                                                                      |
| <b>Růst</b><br><input type="checkbox"/> neprospívání<br><input type="checkbox"/> nadměrný růst<br><input type="checkbox"/> malá postava<br><input type="checkbox"/> obesita<br><input type="checkbox"/> jiné:                                                                                                                                                                                                         | <b>Srdce</b><br><input type="checkbox"/> ASD<br><input type="checkbox"/> AV kanálový defekt<br><input type="checkbox"/> koarktace aorty<br><input type="checkbox"/> Fallotova tetralogie<br><input type="checkbox"/> hypoplasie levého srdce<br><input type="checkbox"/> VSD<br><input type="checkbox"/> jiné:                                                                                                                                      | <b>Obličej</b><br><input type="checkbox"/> rozštěp rtu<br><input type="checkbox"/> rozštěp patra<br><input type="checkbox"/> mikromandibula<br><input type="checkbox"/> obličejová dysmorfie<br><input type="checkbox"/> hypertelorismus<br><input type="checkbox"/> strabismus<br><input type="checkbox"/> katarakta<br><input type="checkbox"/> oči jiné:<br><input type="checkbox"/> široký kořen nosu<br><input type="checkbox"/> malý nos<br><input type="checkbox"/> nos jiné:<br><input type="checkbox"/> hluchota<br><input type="checkbox"/> nízko nasedající uši<br><input type="checkbox"/> velké uši<br><input type="checkbox"/> uši jiné:<br><input type="checkbox"/> ústa:<br><input type="checkbox"/> zuby:<br><input type="checkbox"/> jiné: | <b>Genitourinální</b><br><input type="checkbox"/> ambivalentní genitál<br><input type="checkbox"/> mikropenis<br><input type="checkbox"/> hypospadié<br><input type="checkbox"/> nesestouplá varlata<br><input type="checkbox"/> makrogenitalismus<br><input type="checkbox"/> vada ženského genitálu<br><input type="checkbox"/> vada ledvin<br><input type="checkbox"/> hydronefrosa<br><input type="checkbox"/> obstrukce močových cest<br><input type="checkbox"/> jiné: |
| <b>Psychomotorický vývoj</b><br><input type="checkbox"/> porucha jemné motoriky<br><input type="checkbox"/> porucha hrubé motoriky<br><input type="checkbox"/> porucha rozvoje řeči<br><input type="checkbox"/> neschopnost učení<br><input type="checkbox"/> intelekt / IQ:<br><input type="checkbox"/> mentální retardace závažnost:<br><input type="checkbox"/> regres ve vývoji<br><input type="checkbox"/> jiné: | <b>Skeletální dysplasie</b><br><input type="checkbox"/> kontraktury<br><input type="checkbox"/> brániční kýla<br><input type="checkbox"/> anomálie DK<br><input type="checkbox"/> anomálie HK<br><input type="checkbox"/> deformity páteře<br><input type="checkbox"/> skoliosa<br><input type="checkbox"/> polydaktylie<br><input type="checkbox"/> syndaktylie<br><input type="checkbox"/> klinodaktylie<br><input type="checkbox"/> jiné:        | <b>Kůže</b><br><input type="checkbox"/> hypopigmentace<br><input type="checkbox"/> hyperpigmentace<br><input type="checkbox"/> jiné:                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                         | <b>Rodinná anamnesa</b><br><input type="checkbox"/> rodiče ≥ 2 aborty<br><input type="checkbox"/> příbuzný s podobnou klinickou anamnesou:<br><hr/><br><hr/><br><hr/><br><hr/><br><hr/>                                                                                                                                                                                                                                                                                      |

### Karyotyp:

|  |
|--|
|  |
|--|

### Další klinicky relevantní příznaky neuvedené výše:

|  |
|--|
|  |
|--|

### Ostatní členové rodiny vyšetření na SNP Array:

|                   |     |                                 |
|-------------------|-----|---------------------------------|
| Jméno a příjmení: | RČ: | příbuzenský vztah k pacientovi: |
|-------------------|-----|---------------------------------|

