



Klinika za ginekologijo in perinatologijo
Laboratorij za medicinsko genetiko

NAROČILO ZA PREISKAVO
MOLEKULARNA KARIOTIPIZACIJA Z
MIKROMREŽAMI

OB 75 GL 106

Povezava: SOP75 GL114

Izdaja: 03

Velja od: 1. 10. 2021

Stran 1 od 2

Naročnik/-ca preiskave: (ime in priimek, žig)	Oddelek/ambulanta:
Ustanova:	Telefon na oddelku/v ambulanti:

Napotna diagnoza:

Predhodno opravljene preiskave: <input type="checkbox"/> v UKC Mb <input type="checkbox"/> drugje <input type="checkbox"/> genetska diagnostika <input type="checkbox"/> slikovna diagnostika <input type="checkbox"/> biokemična laboratorijska diagnostika	Vzorec poslan za: <input type="checkbox"/> diagnostiko <input type="checkbox"/> analizo segregacije v družini <input type="checkbox"/> raziskavo
--	--

Podatki o preiskovancu/-ki (ali nalepka)	Podatki o starših/skrbnikih
Ime in priimek: _____ Rojstni datum: _____ Naslov: _____ _____ ZZZS št.: _____ Telefonska št.: _____ Spol: <input type="checkbox"/> ženski <input type="checkbox"/> moški <input type="checkbox"/> _____	1) Ime in priimek: _____ Rojstni datum: _____ Telefonska št.: _____ Živi z otrokom: DA NE 2) Ime in priimek: _____ Rojstni datum: _____ Telefonska št.: _____ Živi z otrokom: DA NE

Podatki o vzorcu

A) Prenatalni	B) Postnatalni	C) Plod po prekinitvi nosečnosti
<input type="checkbox"/> horionske resice <input type="checkbox"/> plodovnica GS/PDP (obvezno):	<input type="checkbox"/> kri (EDTA, 3 ml) <input type="checkbox"/> drugo:	<input type="checkbox"/> horionske resice <input type="checkbox"/> koža ploda GS (obvezno):

Prenatalnim vzorcem je treba priložiti vzorec krvi nosečnice (EDTA, 3 ml) za izključevanje kontaminacije.

Odvzem vzorca (datum, ura):

Izpolni laboratorij! Vzorec sprejel/-a: _____

Vzorec prejet: (datum, ura) _____

Priloženo: Privolitev za genetsko analizo in trajno shranjevanje vzorca (OB 75 GL 202)
 napotnica oz. delovni nalog
 vzorec krvi nosečnice
 izvidi do sedaj opravljenih preiskav

Fenotip preiskovanca/-ke (označi vse, kar ustreza)

Vedenje in razvoj

- globalni razvojni zaostanek
 intelektualna manjzmožnost
 blaga
 srednja
 huda
 zaostanek v razvoju govora
 zaostanek v razvoju fine motorike
 zaostanek v razvoju grobe motorike
 motnja avtističnega spektra
 ADHD
 drugo: _____

Nevrološki znaki

- hipotonija
 spastičnost
 epileptični napadi
 ataksija
 distonija
 horea
 defekt nevralne cevi
 nenormalen MR/CT:

druge motnje gibanja: _____

psihiatrično obolenje: _____

drugo: _____

Rast

- neuspevanje (»failure to thrive«)
teža (za spol/starost) <3. p >97. p
višina (za spol/starost) <3. p >97. p
OG (za spol/starost) <3. p >97. p
 hemihipertrofija
 drugo: _____

Kardiološki znaki

- ASD
 VSD
 koarktacija aorte
 tetralogija Fallot
 hipoplastično levo srce
 drugo: _____

Dismorfni znaki

- kraniosinostoza
 razcep neba razcep ustnice
 mikrognatija
 retrognatija
 hipertelorizem
 hipotelorizem
 slabovidnost/slepota
 kolobom
 epikantus
 škiljenje
 naglušnost
 nizko položena ušesa
 drugo: _____

Gastroezofagealni znaki

- omfalokela
 gastrohiza
 analna atrezija
 drugo: _____

Ostalo (dopiši): _____

Genitourinarni znaki

- hidronefroza
 ledvične ciste
 malformacije ledvic
 kriptorhidizem
 ambivalentno spolovilo
 hipospadija
 drugo: _____

Skeletni znaki

- skolioza
 kontrakture: _____
 anomalije vretenc
 ekvinovarus L D
 sindaktilija: _____
 polidaktilija: _____
 oligodaktilija: _____
 kamptodaktilija
 druge anomalije zg. udov
 druge anomalije sp. udov
 anomalije prsnega koša: _____

Kožni znaki

- hipopigmentacije
 hiperpigmentacije
 madeži v barvi bele kave
 druge hiperpigmentacije
 kožni izrastki: _____
 drugo: _____

Prenatalna in perinatalna anamneza

- oligohidramnij razvojne nepravilnosti (označi zgoraj) IUGR
 polihidramnij UZ markerji aneuploidij (dopiši) nedonošenost (GS: ___ t, ___/7)
 nihalna svetlina $\geq 3,5$ mm
 drugo: _____

Podatki o družini

- konsangvinost sestre (starost): _____ drugo: _____
 partnerja s ≥ 3 splavi
 znane genetske bolezni v družini: _____
(dg. + sorodstveno razmerje) bratje (starost): _____
