**П Р А Ш А Л Н И К**

за **генетски тестирања за ретки болести со новите секвенционирачки технологии (NGS)**

*Овој формулар го пополнува докторот кој го испраќа пациентот*

 **Податоци за пациентот**

 Име: \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

 Презиме: \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

**Податоци за докторот**

Име: \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

Презиме: \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

Институција: \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

Телефон: \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

email: \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

Индикација/суспектна дијагноза: \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

(накратко опишете ја клиничката слика на пациентот)

Дали кај пациентот претходно е направена некаква генетска анализа:

НЕ ДА (наведи кој тип на анализа, каде е направена и резултат од истата): \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

**Ве молиме заедно со овој формулар да ги вклучите сите досегашни извештаи за состојбата на пацентот.**

**Клинички симптоми**

Ве молиме **целосно** да ги пополните следниве клинички информации за пациентот. Детелните клинички податоци ќе ја зголемат значително шансата за идентификација на причински варијанти и сигнификантно ќе ја подобрат интерпретацијата на идентификуваните варијанти.

**Отсуството на** фенотипски наоди по органи, метаболички и други молекуларни анализи е истотака **вредна информација при генетската анализа**.

Ве молиме да индицирате ***“нема абнормалности”*** или ***“не е напревен преглед/непознато”*** во соодветните фенотипски секции.

**Пренатална историја:**

* Нормална
* Прематуритет
* Интраутерина рестрикција на раст
* Поли- / Олигохидрамнион
* Намалени фетални движења
* Друго: \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

**Развојни нарушувања:**

* Интелектуална попреченост

( лесна, средна, тешка)

* Глобален застој во развојот
* Застој во моторните функции
* Застој во говор
* Аутистичен спектар
* Развојна регресија
* Друго: \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_
* Нема интелектуална попреченост
* Нема развојни нарушувања
* Не е направен преглед/непознато

**Краниофацијални аномалии:**

* Макроцефалија
* Микроцефалија
* Краниосиностоза
* Широко чело
* Расцеп на уста/непце (Cleft lip palate)
* Хипертелоризам
* Хипотелоризам
* Абнормалности на носот

кои (\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_)

* Абнормалности на ушите

кои (\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_)

* Микрогнација
* Олигодонција
* Друго: \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_
* Нема краниофацијални аномалии
* Не е направен преглед/непознато

**Абнормалности на мозок:**

* Лизенцефалија
* Шизенцефалија
* Поренцефалија
* Пахигирија
* Полимикрогирија
* Синдром на двоен кортекс

(Band хетеротропија)

* Абнормалности на корпус калосум

кои (\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_)

* Хидроцефалус
* Холопросенцефалија
* Абнормалности на базалните ганглии
* Леукоенцефалопатија
* Атрофија на мозок
* Вентрикуломегалија
* Друго: \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_
* Нормалeн наод на MRI на мозок
* Не е направен преглед/непознато

**Невролошки симптоми:**

* Напади: ( генерализирани / фокални)
* Енцефалопатија
* Абнормална брзина на нервна спроводливост
* Невропатија ( моторна / сензорна)
* Атаксија
* Тремор
* Дистонија
* Хореа
* Спастицитет
* Нарушување на одот
* Нистагмус
* Нарушувања во расположението

( анксиозност, депресија, психоза)

* Главоболки / Мигрена
* Нарушување на сонот
* Необјаснета болка
* Друго: \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_
* Нема невролошки симптоми
* Не е направен преглед/непознато

**Респираторни симптоми:**

* Респираторна инсуфициенција
* Апнеа
* Повторувачки инфекции
* Бронхиестаза
* Друго: \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_
* Нема респираторни симптоми
* Не е направен преглед/непознато

**Нарушувања на очите:**

* Оштетување на видот

(билатерално? да/не)

* Анофталмија/ микрофталмија

(билатерално? да/не)

* Страбизам (билатерално? да/не)
* Конгенитална билатерална катаракта
* Друго: \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_
* Нема проблем со очите
* Не е направен преглед/непознато

**Нарушувањеа на слухот и вестибуларни абнормалности:**

* Сензоневрално нарушување на слухот

(билатерално? да/не)

* Кондуктивно нарушување на слухот

(билатерално? да/не)

* Абнормалности на вестибуларниот систем
* ( вертиго, вртоглавица, нерамнотежа,

 просторно нарушување)

* Друго: \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_
* Нема проблем со слухот
* Нема абнормалности на вестибуларен систем
* Не е направен преглед/непознато

**Мускулоскелетни симптоми:**

* Мускулна хипотонија
* Мускулна хипертонија
* Зголемена креатин киназа
* Птоза
* Флексорна контрактура
* Артрогрипоза (конгенитална? да/ не)
* Низок раст (скелетна дисплазија? да/ не)
* Висок раст (прекумерно растење? да/ не)
* Хипермобилност на зглобови
* Полидактилија на раце/нозе

(билатерална? да/ не)

* Синдактилија на раце/нозе

(билатерална? да/ не)

* Камптодактилија на прст
* Clubfoot (конгенитално? да/ не)
* Сколиоза
* Pectus excavatum
* Pectus carinatum
* Хемихипертрофија
* Абнормалности на густина на коски
* ( зголемена/ намалена)
* Екзостоза
* Задоцнета возраст на коските
* Друго: \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_
* Нема мускулни абнормалности
* Нема скелетни абнормалности
* Не е направен преглед/непознато

**Кардиоваскуларни дефекти:**

* Атријален септален дефект
* Вентрикуларен септален дефект
* Абнормалности на срцевите вентрикули
* Тетралогија на Fallot
* Кардиомиопатија
* Пореметување во ритам

специфицирај (\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_)

* Аневризма на аортата
* Абнормалности на васкулатурата

кои (\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_)

* Пулмонарна артеријална хипертензија
* Друго: \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_
* Нема срцеви абнормалности
* Не е направен преглед/непознато

**Имунолошки и хематолошки абнормалности:**

* Автоинфламаторно заболување
* Имунодефициенција

специфицирај (\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_)

* Повторувачки инфекции
* Анемија
* Неутропенија
* Тромбоцитопенија
* Абнормална коагулација
* Мегалобластна анемија
* Инсуфициенција на коскена срцевина
* Хемохроматоза
* Друго: \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_
* Нема имунолошки абнормалности
* Нема хематолошки абнормалности
* Не е направен преглед/непознато

**Метаболички и ендокрини нарушувања:**

* Недостаток во напредување
* Обезност
* Суспектна митоходриопатија
* Лактатна ацидоза
* Протеинурија
* Хипергликемија
* Хипогликемија
* Кетоза
* Хиперкалцемија
* Дијабетес мелитус
* Дијабетес инсипидус
* Хипотироидизам
* Егзокрина панкреатитна инсуфициенција
* Друго: \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_
* Нема метаболички абнормалности
* Нема ендокринолошки абнормалности
* Не е направен преглед/непознато
* Копија од лабораториски резултати

**Абнормалности на бубрезите и генитоуринарниот тракт:**

* Бубрежни цисти
* Бубрежна агенеза
* Horseshoe бубрег
* Хиперкалцинурија
* Хематурија
* Протеинурија
* Хипоспадија
* Крипторхидизам
* Амбигвитетни гениталии
* Друго: \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_
* Нема бубрежни абнормалности
* Нема генитоуринарни абнормалности
* Не е направен преглед/непознато

**Нарушување на црниот дроб:**

* Црнодробна дисфункција

специфицирај(\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_)

* Повторувачкo акутнo откажување на

црниот дроб

* Цисти на црн дроб
* Холестаза
* Хиперхоланемија
* Хепатомегалија
* Хипербилирубинемија
* Друго: \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_
* Нема абнормалности на црниот дроб
* Не е направен преглед/непознато

**Кожа, нокти и коса:**

* Абнормалности на сврзното ткиво

кои (\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_)

* Мултипли café-au-lait точки
* Port-Wine флеки
* Албинизам
* Прогероиден изглед
* Лезии на кожа
* Егзема
* Едем
* Ихтиоза
* Диспластични нокти
* Анхидроза
* Хиперхидроза
* Алопеција
* Хипертрихоза (каде? \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_)
* Друго: \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_
* Нема абнормалности на кожа, нокти и коса
* Не е направен преглед/непознато

**Друго:**

* Органомегалија (каде? \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_)
* Неоплазма / Канцер
* Панкреатитис
* Епизодични трески
* Хипертермија
* Хипотермија
* Констипација, Опстипација
* Дијареја
* Епизодично повраќање
* Друго: \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_