



# ANKIETA PACJENTA KWALIFIKUJĄCA DO UDZIAŁU W PROJEKCIE BADAWCZYM

pt. "Próba identyfikacji genów odpowiedzialnych za migrację neuronalną w rozwoju ośrodkowego układu nerwowego człowieka

IMIĘ I NAZWISKO..... PESEL..... DATA URODZENIA.....

ADRES ZAMIESZKANIA..... TEL. KONTAKTOWY.....

DATA BADANIA ..... LEKARZ KIERUJĄCY..... ZGODA NA WYKONANIE BADANIA GENETYCZNEGO

## Pytania (proszę zaznaczyć właściwe informacje i/lub wpisać dodatkowe w wolne pola)

<b>Wstępne rozpoznanie kliniczne:</b> polimikrogyria ogniskowa <input type="checkbox"/> rozlana <input type="checkbox"/> , pachygyria ogniskowa <input type="checkbox"/> rozlana <input type="checkbox"/> , heterotropia korowa <input type="checkbox"/> podkorowa <input type="checkbox"/> guzkowa <input type="checkbox"/> linijna <input type="checkbox"/> laminarna <input type="checkbox"/> , lisencefalia <input type="checkbox"/> inne .....		
<b>Problemy medyczne:</b>		
<b>Epilepsja</b>	TAK / NIE / brak danych	(jeżeli tak to podać rodzaj oraz nazwę ośrodka przeprowadzającego badanie)
<b>Czy badanie genetyczne jest prowadzone po raz pierwszy?</b>	TAK / NIE / brak danych	(jeżeli nie to podać wynik i nazwę ośrodka przeprowadzającego badanie)
<b>Przebieg ciąży</b>	prawidłowy / nieprawidłowy	(jeżeli nieprawidłowy to określić na czym polegały nieprawidłowości)
<b>Opieka prenatalna</b>	TAK / NIE / brak danych	(jeżeli tak to podać w jakim ośrodku)
<b>USG prenatalne (18-20 tydzień)</b>	prawidłowe / nieprawidłowe	(jeżeli nieprawidłowe to określić na czym polegały nieprawidłowości)
<b>Inne badania prenatalne</b>	TAK / NIE / brak danych	(jeżeli tak to wymienić jakie)
<b>Zakażenie toksoplazmozą i CMV</b>	Toksoplazmoza / CMV	(jeżeli tak to podać użytą metodę diagnostyczną i ośrodek w którym wykonano badanie)
<b>Poród</b>	naturalny / wspomagany prawidłowy / nieprawidłowy HBD .....	(jeżeli nieprawidłowy to określić na czym polegały nieprawidłowości)
<b>Masa ciała przy urodzeniu (g)/centyl .....</b>	<b>Długość ciała przy urodzeniu (cm)/centyl.....</b>	
<b>Punktacja Apgar (pkt) w 1 i 10 min po urodzeniu.....</b>	<b>Obwód głowy po urodzeniu (cm)/centyl.....</b>	
<b>Zaczął chodzić w wieku (w miesiącach).....</b>	<b>Dziecko usiadło w wieku (w miesiącach).....</b>	
<b>Rozpoczął mówić pojedyncze wyrazy (w m-cach).....</b>	<b>Rozpoczął gaworzenie w wieku (w miesiącach).....</b>	
<b>Rozpoczął mówić zdaniami (w miesiącach).....</b>	<b>Rozpoczął używać wyrażeń dwuwyrazowych (w m-cach).....</b>	
<b>Uwagi/przeprowadzone oceny rozwoju:</b>		
<b>Badanie obrazowe mózgu</b>	prawidłowe / nieprawidłowe	(jeżeli nieprawidłowe to określić na czym polegały nieprawidłowości)
<b>Obwód głowy</b>	prawidłowy / nieprawidłowy	(jeżeli nieprawidłowe to określić na czym polegały nieprawidłowości)
<b>Kora mózgu</b>	prawidłowa / nieprawidłowa	(jeżeli nieprawidłowa to określić na czym polegały nieprawidłowości)
<b>Region podkorowy</b>	prawidłowy / nieprawidłowy	(jeżeli nieprawidłowy to określić na czym polegały nieprawidłowości)
<b>Mózdzek i jądra podstawy</b>	prawidłowe / nieprawidłowe	(jeżeli nieprawidłowe to określić na czym polegały nieprawidłowości)
<b>inne:</b>		

Aktualna waga (kg) .....	Wzrost (cm) .....	Obwód głowy (cm) .....																
Głowa	prawidłowa / nieprawidłowa	<i>(jeżeli nieprawidłowa to określić na czym polegały nieprawidłowości)</i>																
Klatka piersiowa	prawidłowa / nieprawidłowa	<i>(jeżeli nieprawidłowa to określić na czym polegały nieprawidłowości)</i>																
Brzuch	prawidłowy / nieprawidłowy	<i>(jeżeli nieprawidłowy to określić na czym polegały nieprawidłowości)</i>																
Kończyny	prawidłowe / nieprawidłowe	<i>(jeżeli nieprawidłowe to określić na czym polegały nieprawidłowości)</i>																
Zewnętrzne narządy płciowe	prawidłowe / nieprawidłowe	<i>(jeżeli nieprawidłowe to określić na czym polegały nieprawidłowości)</i>																
Skóra	prawidłowa / nieprawidłowa	<i>(jeżeli nieprawidłowa to określić na czym polegały nieprawidłowości)</i>																
Badanie neurologiczne:																		
Inne badania:																		
Uwagi:																		
Czy rodzice są spokrewnieni	TAK / NIE / brak danych	<i>(jeżeli tak to określić stopień pokrewieństwa)</i>																
Czy w rodzinie bliższej lub dalszej występowały wady migracji neuronalnej?	TAK / NIE / brak danych	<i>(jeżeli tak, to jakie)</i>																
<table style="width:100%; border:none;"> <tr> <td style="text-align:center;">M O B S D</td> <td style="text-align:center;">inni</td> <td style="text-align:center;">M O B S D</td> <td style="text-align:center;">inni</td> </tr> <tr> <td>Wada nr 1</td> <td><input type="checkbox"/><input type="checkbox"/><input type="checkbox"/><input type="checkbox"/><input type="checkbox"/></td> <td>.....</td> <td>Wada nr 3</td> <td><input type="checkbox"/><input type="checkbox"/><input type="checkbox"/><input type="checkbox"/><input type="checkbox"/></td> <td>.....</td> </tr> <tr> <td>Wada nr 2</td> <td><input type="checkbox"/><input type="checkbox"/><input type="checkbox"/><input type="checkbox"/><input type="checkbox"/></td> <td>.....</td> <td>Wada nr 4</td> <td><input type="checkbox"/><input type="checkbox"/><input type="checkbox"/><input type="checkbox"/><input type="checkbox"/></td> <td>.....</td> </tr> </table> <p>M – matka; O – ojciec; B – brat; S – siostra; D – dziadkowie; inni - <i>proszę podać pokrewieństwo</i></p> <p>Opis wady nr.....</p>			M O B S D	inni	M O B S D	inni	Wada nr 1	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>	.....	Wada nr 3	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>	.....	Wada nr 2	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>	.....	Wada nr 4	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>	.....
M O B S D	inni	M O B S D	inni															
Wada nr 1	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>	.....	Wada nr 3	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>	.....													
Wada nr 2	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>	.....	Wada nr 4	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>	.....													
Komentarz: <i>(proszę podać ewentualne dane uzupełniające mogące mieć wpływ na rozpoznanie)</i>																		
Imię i nazwisko <u>matki</u> .....		Imię i nazwisko <u>ojca</u> : .....																
.....PESEL.....		.....PESEL.....																
Adres.....		Adres.....																
.....Telefon .....		..... Telefon .....																
Zgoda na wykonanie badania genetycznego matki <input type="checkbox"/>		Zgoda na wykonanie badania genetycznego ojca <input type="checkbox"/>																

.....  
**Ośrodek kierujący**

.....  
**Pieczęć i podpis lekarza**

Wypełnia Zakład Genetyki Medycznej IMiD:

Data otrzymania materiału probanta (dz/m/r): ...../...../..... Nr preparatu DNA : ..... Osoba izolująca DNA / metoda.....

Data otrzymania materiału matki (dz/m/r): ...../...../..... Nr preparatu DNA : ..... Osoba izolująca DNA / metoda.....

Data otrzymania materiału ojca (dz/m/r): ...../...../..... Nr preparatu DNA : ..... Osoba izolująca DNA / metoda.....