GeneTech Analytics
Αναλύσεις και
Συμβουλευτική
Γενετικής

ΕΝΤΥΠΟ ΠΑΡΑΠΟΜΠΗΣ ΓΙΑ ΑΛΛΗΛΟΥΧΙΣΗ ΕΠΟΜΕΝΗΣ ΓΕΝΙΑΣ (NGS)
ΟΛΩΝ ΤΩΝ ΕΞΟΝΙΩΝ ΤΟΥ ΓΟΝΙΔΙΩΜΑΤΟΣ (Whole Exome Sequencing, WES)

ΗΜΕΡΟΜΗΝΙΑ ΛΗΨΗΣ ΔΕΙΓΜΑΤΟΣ:……

ΗΜΕΡΟΜΗΝΙΑ ΠΑΡΑΛΑΒΗΣ ΔΕΙΓΜΑΤΟΣ:……

ΚΩΔΙΚΟΣ ΔΕΙΓΜΑΤΟΣ: ……

ΕΙΔΟΣ ΔΕΙΓΜΑΤΟΣ: ☐ **Περιφερικό αίμα** ☐ **Άλλο**

ΣΤΟΙΧΕΙΑ ΠΑΡΑΠΕΜΠΟΝΤΟΣ ΙΑΤΡΟΥ

Ονοματεπώνυμο: ……

Τηλ: ……**email:**……

ΣΤΟΙΧΕΙΑ ΕΞΕΤΑΖΟΜΕΝΟΥ/ΗΣ:

Ονοματεπώνυμο:……**Ηλικία:**……

Διεύθυνση:……..**Πόλη:**……..**ΤΚ:**……

Τηλέφωνα επικοινωνίας:……

email:……

GeneTech Analytics -Αναλύσεις και Συμβουλευτική Γενετικής
Ασκληπιού 41, Λάρισα, 41222
Τηλ: 2410672392
genetechanalytics@gmail.com
www.genetech.gr

GeneTech Analytics
Αναλύσεις και
Συμβουλευτική
Γενετικής

ΕΙΔΟΣ ΕΞΕΤΑΣΗΣ

Αλληλούχιση Επόμενης Γενιάς όλων των εξονίων του γονιδιώματος (WES) και ερμηνεία αποτελεσμάτων
Whole Exome Sequencing and Interpretation
ΚΛΗΡΟΝΟΜΙΚΑ ΝΟΣΗΜΑΤΑ

ΚΛΙΝΙΚΕΣ ΠΛΗΡΟΦΟΡΙΕΣ

Οικογενειακό Ιστορικό:

Αιτία Παραπομπής:……

Προηγούμενος γενετικός έλεγχος:……

Απεικονιστικός έλεγχος (ΗΚΓ, ΗΕΓ, MRI):

Βιοψία:……..

Άλλος Εργαστηριακός έλεγχος (Αιματολογικός, βιοχημικός, μεταβολικός

κ.α):……

Φαρμακευτική αγωγή:……..

Σημειώσεις:……

GeneTech Analytics -Αναλύσεις και Συμβουλευτική Γενετικής
Ασκληπιού 41, Λάρισα, 41222
Τηλ: 2410672392
genetechanalytics@gmail.com
www.genetech.gr

GeneTech Analytics
Αναλύσεις και
Συμβουλευτική
Γενετικής

Κλινικά στοιχεία ασθενούς:
Παρακαλώ όπως συμπληρώσετε τις παρακάτω κλινικές πληροφορίες για τον/την ασθενή, βασιζόμενες στη βάση δεδομένων Human Phenotype Ontology - HPO.
Η λεπτομερής καταγραφή των κλινικών πληροφοριών αυξάνει την πιθανότητα ανίχνευσης της γενετικής αιτίας του φαινοτύπου του/της ασθενούς κατά την ανάλυση των δεδομένων από την εξέταση αλληλούχησης επόμενης γενιάς.

Prenatal medical history:

- ❑ Normal
- ❑ Prematurity
- ❑ Intrauterine growth restriction (IUGR)
- ❑ Poly- / Oligohydramnios
- ❑ Decreased fetal movement
- ❑ Other:.....

Developmental disorders

- ❑ Intellectual disability
  (❑ mild, ❑ moderate, ❑ severe)
- ❑ Global developmental delay
  (❑ mild, ❑ moderate, ❑ severe)
- ❑ Delayed motor milestones
- ❑ Delayed speech / language development
- ❑ Learning difficulties
- ❑ Autism spectrum disorder
- ❑ Developmental regression
- ❑ Other:.....
- ❑ No intellectual disability
- ❑ No developmental disorder
- ❑ Not examined / unknown

Craniofacial anomalies

- ❑ Macrocephaly
- ❑ Microcephaly
- ❑ Craniosynostosis
- ❑ Broad forehead
- ❑ Cleft lip palate
- ❑ Hypertelorism
- ❑ Hypotelorism
- ❑ Abnormality of the nose
  (Please specify.....)
- ❑ Abnormal ears
  (Please specify.....)
- ❑ Micrognathia
- ❑ Oligodontia
- ❑ Other:.....
- ❑ No craniofacial anomalies
- ❑ Not examined / unknown

Respiratory symptoms

- ❑ Respiratory insufficiency
- ❑ Respiratory failure
- ❑ Apnea
- ❑ Recurrent infections
- ❑ Bronchiectasis
- ❑ Pneumothorax
- ❑ Other:.....
- ❑ No respiratory symptoms
- ❑ Not examined / unknown

Neurological symptoms

- ❑ Seizures (❑ generalized/❑ focal ❑ febrile / ❑ other
- ❑ Encephalopathy
- ❑ Abnormal nerve conduction velocity
- ❑ Neuropathy (❑ motor/❑ sensory)
- ❑ Ataxia
- ❑ Tremor
- ❑ Dystonia
- ❑ Chorea
- ❑ Spasticity
- ❑ Gait disturbances
- ❑ Nystagmus
- ❑ Mood disturbances
  (❑ anxiety, ❑ depression, ❑ psychosis)
- ❑ Migraine, ❑ Headaches
- ❑ Sleep disturbances
- ❑ Unexplained pain

Neuromuscular symptoms

- ❑ Ataxia
- ❑ Chorea
- ❑ Dystonia
- ❑ Hypotonia
  (❑ generalized, ❑ central, ❑ muscular)
- ❑ Hypertonia
- ❑ Muscle weakness
- ❑ Muscular dystrophy
- ❑ Neuropathy
- ❑ Myotonia
- ❑ Spasticity
- ❑ Elevated creatine kinase
  (Please specify.....)
- ❑ Ptosis
- ❑ Other:.....
- ❑ No neurolomuscular symptoms
- ❑ Not examined / unknown

GeneTech Analytics -Αναλύσεις και Συμβουλευτική Γενετικής
Ασκληπιού 41, Λάρισα, 41222
Τηλ: 2410672392
genetechanalytics@gmail.com
www.genetech.gr

GeneTech Analytics
Αναλύσεις και
Συμβουλευτική
Γενετικής

	❑ Other:..... ❑ No neurological symptoms ❑ Not examined / unknown	
Skeletal symptoms ❑ Flexion contracture ❑ Arthrogryposis (congenital? □ yes/□ no) ❑ Short stature (skeletal dysplasia? □ yes/□ no) ❑ Tall stature (overgrowth? □ yes/□ no) ❑ Joint Hypermobility ❑ Hand-/□ Foot polydactyly (bilateral? □ yes / □ no) ❑ Hand-/□ Foot syndactyly (bilateral? □ yes / □ no) ❑ Camptodactyly of finger ❑ Clubfoot (congenital? □ yes/□ no) ❑ Scoliosis ❑ Kyphosis ❑ Pectus excavatum ❑ Pectus carinatum ❑ Abnormality of bone density (□ increased/□ decreased) ❑ Exostosis ❑ Fractures ❑ Delayed bone age ❑ Other:.....	**Hearing defects** ❑ Sensorineural hearing impairment (bilateral? □ yes / □ no) ❑ Conductive hearing impairment (bilateral? □ yes / □ no) ❑ Other:..... ❑ No hearing defects ❑ No vestibular abnormalities ❑ Not examined / unknown	**Eye defects** ❑ Visual impairment (bilateral? □ yes/□ no) (Please specify)..... ❑ Anophthalmia/□ Microphthalmia (bilateral? □ yes / □ no) ❑ Strabismus (bilateral? □ yes/□ no) ❑ Coloboma ❑ Congenital bilateral cataract ❑ Blue sclera ❑ Optic atrophy ❑ Blindness ❑ Retinitis pigmentosa ❑ Other:..... ❑ No eye defects ❑ Not examined / unknown
Metabolic and endocrine defects ❑ Failure to thrive ❑ Obesity ❑ Suspected mitochondriopathy ❑ Lactic acidosis ❑ Proteinuria ❑ Hyperglycemia ❑ Hypoglycemia ❑ Ketosis ❑ Hypercalcemia ❑ Diabetes mellitus ❑ Diabetes insipidus ❑ Hypothyroidism ❑ Hypoparathyroidism ❑ Exocrine pancreatic insufficiency Other:..... ❑ No metabolic abnormalities	**Cardiovascular defects** ❑ Atrial septal defect ❑ Ventricular septal defect ❑ Abnormality of cardiac ventricle ❑ Tetralogy of Fallot ❑ Inherited Cardiomyopathies ❑ Hypertrophic Cardiomyopathiies ❑ Arrhythmogenic Cardiomyopathies ❑ Arrhythmias ❑ Aortic aneurysm ❑ Abnormality of vasculature (Please specify.....) ❑ Pulmonary arterial hypertension ❑ Hypertension ❑ Pulmonary arterial stenosis ❑ Valve abnormalities	**Immunological and hematological abnormalities** ❑ Autoinflammatory disease ❑ Immunodeficiency (Please specify.....) ❑ Recurrent infections ❑ Anemia (Erythrocytes) ❑ Neutropenia ❑ Thrombocytopenia ❑ Abnormal coagulation ❑ Megaloblastic anemia ❑ Bone marrow failure ❑ Leukemia (Please specify.....) ❑ Hemochromatosis ❑ Other:..... ❑ No immunological abnormalities ❑ No hematological abnormalities

GeneTech Analytics -Αναλύσεις και Συμβουλευτική Γενετικής
Ασκληπιού 41, Λάρισα, 41222
Τηλ: 2410672392
genetechanalytics@gmail.com
www.genetech.gr

❑ No endocrine abnormalities ❑ Not examined / unknown ❑ Copy of laboratory findings attached	❑ Other:…… …	❑ Not examined / unknown
Skin, nails and hair ❑ Abnormality of connective tissue (Please specify……) ❑ Skin lesions (Please specify……) ❑ Multiple cafe-au-lait spots (Number……) ❑ Port-wine stain ❑ Albinism ❑ Progeroid appearance ❑ Eczema ❑ Edema ❑ Ichthyosis ❑ Dysplastic nails ❑ Anhidrosis ❑ Hyperhidrosis ❑ Alopecia ❑ Hypertrichosis (Where?……) ❑ Other:…… ❑ No abnormalities of skin, nails and hair **Not examined / unknown**	**Renal and genitourinary tract abnormalities** ❑ Renal cysts ❑ Renal agenesis ❑ Horseshoe kidney ❑ Hypercalciuria ❑ Hematuria ❑ Proteinuria ❑ Hypospadias ❑ Hydronephrosis ❑ Hypogonadism ❑ Cryptorchidism ❑ Ambiguous genitalia ❑ Other:…… ❑ No renal abnormalities ❑ No genitourinary abnormalities **Not examined / unknown**	**Hepatic dysfunction** ❑ Liver dysfunction (Please specify……) ❑ Recurrent acute liver failure ❑ Hepatic cysts ❑ Cholestasis ❑ Hypercholanemia ❑ Hepatomegaly ❑ Other:…… … ❑ No hepatic abnormalities **Not examined / unknown** **Other** ❑ Organomegaly (which?……) ❑ Pancreatitis ❑ Episodic fever ❑ Hyperthermia ❑ Hypothermia ❑ Constipation, Obstipation ❑ Diarrhea ❑ Episodic vomiting ❑ Other:……

GeneTech Analytics -Αναλύσεις και Συμβουλευτική Γενετικής
Ασκληπιού 41, Λάρισα, 41222
Τηλ: 2410672392
genetechanalytics@gmail.com
www.genetech.gr