

Инструкция по подготовке пациентов к полноэкзомному и полногеномному секвенированию

Информация об исследовании	Для исследования необходима цельная кровь (с ЭДТА).
Общие требования по подготовке	Специальной подготовки не требуется.
Специальные требования по подготовке	В день сдачи биоматериала не рекомендуется употреблять пищу с высоким содержанием жиров.
Примечания к процедуре проведения исследования	Рекомендации по отбору документов, которые необходимо предоставить в качестве клинической информации. I СТЕПЕНЬ ЗНАЧИМОСТИ - Результаты ранее проведенных генетических исследований. - Заключение генетика. - Заключение специалиста любого профиля, в котором написана рекомендация о проведении полноэкзомного секвенирования. II СТЕПЕНЬ ЗНАЧИМОСТИ <i>(при наличии нескольких сходных документов из данного списка предпочтение отдается последним и/или самым полным, а также относящимся к спектру основных жалоб)</i> - Заключение специалистов любого профиля, в которых сформулирован(-ы) клинический(-ие) диагноз(-ы). - Выписки из стационаров. - Заключения по результатам проведенных инструментальных исследований (МРТ, КТ, ЭЭГ, ЭНМГ и другие). <i>Сами протоколы исследований (графики, снимки и т. д.) предоставлять не нужно.</i> - Краткое описание анамнеза болезни, сделанное самим пациентом/его родителями. III СТЕПЕНЬ ЗНАЧИМОСТИ <i>(только для совершеннолетних, предоставляются при отсутствии документов I и II степени)</i> - Любая другая медицинская документация.
Информация о недопустимых условиях, если есть таковые.	Исследование не проводится, если пациенту в течение жизни проводилась трансплантация костного мозга или стволовых клеток. Исследование не следует проводить, если за последние три месяца пациенту было проведено переливание крови и её компонентов. Исследование для несовершеннолетних не проводится по клинической информации родственников (должны быть результаты обследования и предполагаемый диагноз ребенка).