

Инструкция по подготовке пациентов к исследованию «Полноэкзомное секвенирование – поиск предположительно наследственного заболевания с интерпретацией»

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	<p>Рекомендации по отбору документов, которые необходимо предоставить в качестве клинической информации.</p> <p>I СТЕПЕНЬ ЗНАЧИМОСТИ</p> <ul style="list-style-type: none"> • Результаты ранее проведенных генетических исследований. • Заключение генетика. • Заключение специалиста любого профиля, в котором написана рекомендация о проведении полноэкзомного секвенирования. <p>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></p> <ul style="list-style-type: none"> • Заключение специалистов любого профиля, в которых сформулирован(-ы) клинический(-ие) диагноз(-ы). • Выписки из стационаров. • Заключение 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. <p>III СТЕПЕНЬ ЗНАЧИМОСТИ <i>(только для совершеннолетних, предоставляются при отсутствии документов I и II степени)</i></p> <ul style="list-style-type: none"> • Любая другая медицинская документация.
Информация о недопустимых условиях, если есть таковые.	<p>Исследование не проводится, если пациенту в течение жизни проводилась трансплантация костного мозга или стволовых клеток.</p> <p>Исследование не следует проводить, если за последние три месяца пациенту было проведено переливание крови и её компонентов.</p> <p>Исследование для несовершеннолетних не проводится по клинической информации родственников (должны быть результаты обследования и предполагаемый диагноз ребенка).</p>