

Vážená paní doktorko, vážený pane doktore,

na našem pracovišti zajišťujeme DNA analýzu genu RYR1, který je spojen s klinickou diagnózou Maligní hypertermie (MH), jako první diagnostický test se dle současných doporučení provádí analýza nejčastějších popsaných patogenních sekvenčních variant v genu RYR1.

V případě podezření na MH u Vašich pacientů je vhodné odeslat pacienta s vyplněným dotazníkem ke konzultaci na genetické pracoviště buď dle pacientova místa bydliště nebo na Oddělení lékařské genetiky FN Brno.

Klinický genetik zajistí odběr krve a izolaci DNA a s informovaným souhlasem pacienta odešle materiál k DNA analýze do laboratoře OLG FN Brno.

Klinický genetik pak bude informovat ošetřujícího lékaře i vyšetřovaného pacienta o výsledku vyšetření. Seznam pracovišť lékařské genetiky naleznete na: <https://new.slg.cz/pracoviste/kg/>

Možné je případně zaslat **krev pacienta v EDTA s vyplněnou žádankou, podepsaným a vyplněným informovaným souhlasem a vyplněným diagnostickým dotazníkem** přímo na naše pracoviště:

Oddělení lékařské genetiky FN Brno – Dětská nemocnice
Černopolní 9
613 00 Brno

Další informace a termíny konzultace pro pacienty na naší ambulanci lze získat na tel. 532234490.

Veškeré požadované dokumenty jsou ke stažení na:

<https://www.fnbrno.cz/detska-nemocnice/oddeleni-lekarske-genetiky/dokumenty-ke-stazeni/t4146>

Specializovaná pracoviště:

Národní centrum pro diagnostiku maligní hypertermie

FN USA Brno Pekařská 53

<http://www.fnusa.cz/pro-pacienty-a-navstevy/pracoviste/kliniky/anesteziologicko-resuscitacni-klinika/narodni-centrum-pro-diagnostiku-maligni-hypertermie/mh-info/zakladni-informace>

tel.: +420 543 182 553

e-mail: mhinfo@fnusa.cz

Vedoucí centra: MUDr. Ivana Schröderová

e-mail: schroederova@fnusa.cz

KDAR FN Brno Dětská nemocnice

Černopolní 9, Brno

<http://www.daro-fnbrno.wz.cz>

Stránky o MH: <http://www.sweb.cz/hypertermie/>

tel.: +420 545 122 404

MUDr. Dagmar Štěpánková: Dagmar.Stepankova@seznam.cz

Děkujeme za spolupráci.

MUDr. Renata Gaillyová, Ph.D.

OLG FN Brno