

## ŽÁDANKA NA MOLEKULÁRNĚ GENETICKÉ VYŠETŘENÍ NESYNDROMOVÁ HLUCHOTA, KOŽNÍ ONEMOCNĚNÍ A DALŠÍ NGS VYŠETŘENÍ

Kontakt na odpovědnou osobu:  
 556416231

### OSOBNÍ KARTA PACIENTA (ŠTÍTEK)

Jméno a příjmení:

Číslo pojištěnce:

Adresa:

Pojišťovna:   samoplátce

Pohlaví:  žena  muž

Diagnóza (MKN):

STATIM

### INDIKUJÍCÍ LÉKAŘ

Přeji si uvést ve zprávě náhodné  
 nálezy nesouvisející s diagnózou:  ano  ne

### INFORMOVANÝ SOUHLAS (IS) - vyplňte pouze, pokud IS není přiložen k žádance

- potvrzuji, že IS je založen v lékařské dokumentaci
- pacient s uložením vzorku v DNA bance laboratoře  souhlasí  nesouhlasí
- pacient s využitím vzorku pro výzkumné účely  souhlasí  nesouhlasí

### PRIMÁRNÍ VZOREK

Datum a čas odběru:

- periferní krev (v K<sub>3</sub>EDTA)  plodová voda  choriové klky  tkáň z:
- bukální stěr  parafinový bloček  jiný:

### POŽADOVANÉ VYŠETŘENÍ

- NGS analýza** - specifikujte diagnózu na druhé straně žádanky

Osobní a rodinná anamnéza pacienta (vyplňte, pokud není přiložena lékařská zpráva):

#### **prediktivní test**

Geny a varianty:

Jméno probanda: .....

Rodné číslo probanda: .....

Rodinný vztah: .....

Podobný fenotypu probanda:  ano  ne

**konfirmační test** - geny, varianty:

zjištění přenašečství v genu/genech:  z důvodu:

izolace do DNA banky

izolace do DNA banky pro následné prediktivní testování variant zjištěných u probanda

### VYPLŇUJE LABORATOŘ

#### DODANÝ BIOLOGICKÝ MATERIÁL:

DNA

krev

jiný: .....

Datum izolace:

Podpis:

#### ŽÁDANKU DO SKUPINY ZAVEDL:

LAG CP štítek

GCP štítek

# NESYNDROMOVÁ HLUCHOTA, KOŽNÍ ONEMOCNĚNÍ A DALŠÍ NGS VYŠETŘENÍ

- Žádanka je neplatná, pokud není zaškrtnutá alespoň jedna z možností níže nebo nejsou specifikovány konkrétní geny.

## Seznam diagnóz:

### Nesyndromová hluchota:

Pouze geny GJB2, GJB3, GJB6

Panel > 110 genů

Cílená analýza pouze vybraných genů:

### Kožní onemocnění:

Darierova choroba

Erythrokeratoderma variabilis

Hailey-Hailey choroba

Ichtyóza

Palmoplantární keratodermie

Peeling skin syndrom

### Další NGS vyšetření:

Familiární hypercholesterolémie

Hereditární pankreatitida

Wilsonova choroba



Poznámky:

Vyšetření lze bioinformaticky rozšířit o tyto virtuální panely:

- Onemocnění pojivových tkání
- Nefrogenetika a ciliopatie

- Genetika očí
- Kardiogenetika

- Vzácná onemocnění - základní panel

Po zvolení panelu zašlete prosím novou žádanku.

Seznamy vyšetřovaných genů naleznete na [www.agellab.cz/zdravotnici/genetika/molekularni-biologie](http://www.agellab.cz/zdravotnici/genetika/molekularni-biologie)

# INFORMOVANÝ SOUHLAS S GENETICKÝM LABORATORNÍM VYŠETŘENÍM

Jméno a příjmení: .....

Číslo pojištěnce: .....

Jméno a příjmení zákonného zástupce: .....

Vztah k vyšetřované osobě: .....

## Účel genetického laboratorního vyšetření:

Ověření/potvrzení diagnózy .....

Zjištění predispozice pro nemoc .....

Zjištění přenašečství pro nemoc .....

K optimalizaci léčby .....

Požadované vyšetření: ..... Prim. vzorek: .....

## Prohlášení vyšetřované osoby / zák. zástupce:

Potvrzuji, že mi bylo poskytnuto poradenství ke genetickému laboratornímu vyšetření, a že jsem poskytnuté informace porozuměl/a.

Lékařem mi bylo sděleno a vysvětleno následující:

- účel, povaha, předpokládaný přínos genetického laboratorního vyšetření
- možný dopad výsledků genetického vyšetření na mé zdraví, na zdraví mých potomků (budoucích generací) a zdraví geneticky příbuzných osob
- rizika neočekávaných nálezů

Měl/a jsem možnost vše si řádně, v klidu a v dostatečně poskytnutém čase zvážit, měl/a jsem možnost se lékaře zeptat na vše, co jsem považoval/a za pro mne podstatné a potřebné vědět a probrat s ním vše, čemu jsem nerozuměl/a. Na tyto mé dotazy jsem dostal/a jasnou a srozumitelnou odpověď.

## Souhlas vyšetřované osoby / zákonného zástupce\*

\* vyplňte zvolenou odpověď (v případě neoznačení odpovědi, bude postupováno jako při zvolení možnosti ano) Správně

### Za účelem výše uvedeným souhlasím:

s odběrem vzorku biologického materiálu a s provedením vyšetření  ano  ne

se seznámením s výsledky genetického laboratorního vyšetření  ano  ne

se seznámením s výsledky neočekávaných nálezů  ano  ne

se skladováním mého vzorku (DNA / suspenze buněk) pro další analýzy provedené k mému prospěchu, a to za předpokladu, že budu před dalším vyšetřením informován/a a nově navrhovaná vyšetření budou provedena až s mým aktuálním informovaným souhlasem  ano  ne

s anonymním využitím mého vzorku v lékařském výzkumu dědičných onemocnění  ano  ne

s využitím mého vzorku ke kontrole kvality  ano  ne

s využitím výsledků genetického laboratorního vyšetření a relevantních informací o mém zdravotním stavu, k vědeckým a výukovým účelům za podmínky, že tyto údaje budou prezentovány a publikovány pouze v anonymní formě  ano  ne

Podpis vyšetřované osoby (zákonného zástupce): .....

Jméno a příjmení lékaře, razítko a podpis: .....

V ..... dne .....

Jsem si vědom/a, že svůj souhlas mohu kdykoliv písemně odvolat.