

ŽÁDANKA NA MOLEKULÁRNĚ GENETICKÉ VYŠETŘENÍ NEFROGENETIKA A CILIOPATIE

Kontakt na odpovědnou osobu: 556416232

OSOBNÍ KARTA PACIENTA (ŠTÍTEK)

Jméno a příjmení:
 Číslo pojištění:
 Adresa:
 Pojišťovna: samoplátce
 Pohlaví: žena muž
 Diagnóza (MKN): STATIM

INDIKUJÍCÍ LÉKAŘ

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

Specifický Orpha kód (POVINNÝ ÚDAJ):

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 K₃EDTA) 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

NEFROGENETIKA A CILIOPATIE

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

Seznam diagnóz:

ADPKD

ADTKD

Ageneze/hypoplazie/dysplazie ledvin

Alport syndrom

ARPKD

aHUS s/bez abnormality genů komplementu

Bardet-Biedl syndrom

Bartter syndrom

BOR (Branchio-oto-renal syndrom)

CAKUT

COACH syndrom

Cystická nefropatie

Cystinurie

Dentova choroba

Denys-Drash syndrom

Fanconiho renotubulární syndrom

Fraser syndrom

FSGS (fokálně segmentální glomeruloskleróza)

Gitelman syndrom

Heterotaxie

Hyperkalcemie

Hypertenze

Hyperurikemická nefropatie

Hypofosfatemická rachitida/osteomalacie

Hypokalcemie

Hypomagnesemie

Cílená analýza pouze vybraných genů:

Cholestáza

Jeune syndrom

Joubert syndrom

Laurence-Moon syndrom

Liddle syndrom

Meckel-Gruber syndrom

Nefrogenní diabetes insipidus

Nefrolitiáza

Nefronoftíza

Nefrotický syndrom

Papilorenální syndrom

Pierson syndrom

Poruchy metabolismu surfaktantu

Primární ciliární dyskineze

Renální glykosurie

Renální tubulární acidóza

Renální tubulární dysgeneze

Senior-Loken syndrom

Syndrom svažštělého břicha (prune belly)

Townes-Brocks syndrom

Tuberózní skleróza

U pacienta lze bioinformaticky analyzovat tyto virtuální panely:

- Onemocnění pojivových tkání
- Nefrogenetika a ciliopatie
- Genetika očí
- Vzácná onemocnění
- Endokrinní a kostní onemocnění
- Mikrocefalie, makrocefalie a mentální retardace
- Kardiogenetika
- Poruchy sluchu
- Familiární hypercholesterolémie
- Kožní onemocnění
- Wilsonova choroba
- Hereditární pankreatitida
- Onkogenetika

Po zvolení panelu zašlete prosím novou žádanku s požadavkem na vybrané DOVŠETŘENÍ.

Poznámky:

INFORMOVANÝ SOUHLAS S GENETICKÝM LABORATORNÍM VYŠETŘENÍM

Jméno a příjmení:

Číslo pojištění:

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 náhodných 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 náhodných 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.