

ŽÁDANKA NA MOLEKULÁRNĚ GENETICKÉ VYŠETŘENÍ

GENETIKA OČÍ

Kontakt na odpovědnou osobu: 556416234

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:
- bukalní 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

Datum a čas příjmu žádanky (elektronická tužka + parafa):

GENETIKA OČÍ

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

Seznam diagnóz:

<input type="checkbox"/> Achromatopsie	<input type="checkbox"/> Oguchiho choroba
<input type="checkbox"/> Albinismus	<input type="checkbox"/> Petersova anomálie
<input type="checkbox"/> Alström syndrom	<input type="checkbox"/> Piebaldismus
<input type="checkbox"/> Aniridie	<input type="checkbox"/> Refsumova choroba
<input type="checkbox"/> Atrofie optiku	<input type="checkbox"/> Retinální dystrofie
<input type="checkbox"/> Axenfeld-Rieger syndrom	<input type="checkbox"/> Retinitis pigmentosa
<input type="checkbox"/> Bardet-Biedl syndrom	<input type="checkbox"/> Retinoschíza
<input type="checkbox"/> Bestova choroba, Bestrofinopatie	<input type="checkbox"/> Stargardtova makulární degenerace
<input type="checkbox"/> Bradyopsie	<input type="checkbox"/> Stickler syndrom
<input type="checkbox"/> Duan retrakční syndrom	<input type="checkbox"/> Tangierská nemoc
<input type="checkbox"/> Dystrofie čípků a tyčinek	<input type="checkbox"/> Usher syndrom
<input type="checkbox"/> Familiární exsudativní vitreoretinopatie	<input type="checkbox"/> Vitreoretinopatie
<input type="checkbox"/> Glaukom	<input type="checkbox"/> Vrozená stacionární noční slepota
<input type="checkbox"/> Choroideremie	<input type="checkbox"/> Waardenburg syndrom
<input type="checkbox"/> Katarakta	<input type="checkbox"/> WAGR syndrom
<input type="checkbox"/> Kolobom	<input type="checkbox"/> Walker-Warburg syndrom
<input type="checkbox"/> Leberova hereditární optická neuropatie (LHON)	<input type="checkbox"/> Warburg mikro syndrom
<input type="checkbox"/> Leberova kongenitální amauroza	<input type="checkbox"/> Weil-Marchesani syndrom
<input type="checkbox"/> Makulární dystrofie	<input type="checkbox"/> Wolfram syndrom
<input type="checkbox"/> Norrieho choroba	<input type="checkbox"/> Cílená analýza pouze vybraných genů:
<input type="checkbox"/> Nystagmus (izolovaný, kongenitální)	
<input type="checkbox"/> Nystagmus + dif. dg. (albinismus, retinopatie aj.)	

Poznámky:

U pacienta lze bioinformaticky analyzovat tyto virtuální panely:

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

Po zvolení panelu zašlete prosím novou žádanku.

Seznamy vyšetřovaných genů naleznete na 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 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.