

## ŽÁDANKA NA MOLEKULÁRNĚ GENETICKÉ VYŠETŘENÍ GENETIKA OČÍ

Kontakt na odpovědnou osobu: 556416231

### 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

### 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:
- 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:

Achromatopsie

Albinismus

Alström syndrom

Aniridie

Atrofie optiku

Anxenfeld-Rieger

Bestova choroba, Bestrofinopatie

Bradyopsie

Coatsova choroba

Duan retrakční syndrom

Dystrofie čipků a tyčinek

Familiární exsudativní vitreoretinopatie

Fuchsova endotelová dystrofie rohovky

Glaukom

Choroideremie

Katarakta

Leberova kongenitální amauroza

Makulární dystrofie

Norrieho choroba

Nystagmus

Oguchiho choroba

Petersova anomálie

Piebaldismus

Refsumova choroba

Retinitis pigmentosa

Retinoschíza

Septooptická dysplázie

Stargardtova makulární degenerace

Stickler syndrom

Tangierská nemoc

Usher syndrom

Vitreoretinopatie

Vrozená stacionární noční slepota

Waardenburg syndrom

Wagr syndrom

Walker-Warburg syndrom

Warburg mikro syndrom

Weil-Marchesani syndrom

Wolfram syndrom

Cílená analýza pouze vybraných genů:

Poznámky:

Vyšetření lze bioinformaticky rozšířit o tyto virtuální panely:

- Onemocnění pojivových tkání
- Nefrogenetika a ciliopatie
- Vzácná onemocnění - základní panel
- Kardiogenetika
- Nesyndromová hluchota
- Kožní onemocnění

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.