

LMB štítek

## ŽÁDANKA NA MOLEKULÁRNĚ GENETICKÉ VYŠETŘENÍ GENETIKA OČÍ

Kontakt na odpovědnou osobu: 556416231

### OSOBNÍ KARTA PACIENTA (ŠTÍTEK)

Jméno a příjmení:			
Číslo pojištěnce:			
Adresa:			
Pojišťovna:	<input type="checkbox"/>	samoplátce	
Pohlaví:	<input type="checkbox"/> žena	<input type="checkbox"/> muž	
Diagnóza (MKN):			
<b>STATIM</b>	<input type="checkbox"/>		

### 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 stér  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 LABORATORŮ

LAG CP štítek	GCP štítek	DODANÝ BIOLOGICKÝ MATERIÁL:		
		<input type="checkbox"/> DNA	<input type="checkbox"/> krev	Datum izolace: _____
<input type="checkbox"/> jiný: _____				
ŽÁDANKU DO SKUPINY ZAVEDL: _____				

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"/> Piebaldismus
<input type="checkbox"/> Albinismus	<input type="checkbox"/> Refsumova choroba
<input type="checkbox"/> Alström syndrom	<input type="checkbox"/> Retinitis pigmentosa
<input type="checkbox"/> Aniridie	<input type="checkbox"/> Retinoschiza
<input type="checkbox"/> Atrofie optiku	<input type="checkbox"/> Septooptická dysplázie
<input type="checkbox"/> Anxenfeld-Rieger	<input type="checkbox"/> Stargardtova makulární degenerace
<input type="checkbox"/> Bestova choroba, Bestrofinopatie	<input type="checkbox"/> Stickler syndrom
<input type="checkbox"/> Bradyopsie	<input type="checkbox"/> Tangierská nemoc
<input type="checkbox"/> Coatsova choroba	<input type="checkbox"/> Usher syndrom
<input type="checkbox"/> Duan retrakční syndrom	<input type="checkbox"/> Vitreoretinopatie
<input type="checkbox"/> Dystrofie čípků a tyčinek	<input type="checkbox"/> Vrozená stacionární noční slepota
<input type="checkbox"/> Familiární exsudativní vitreoretinopatie	<input type="checkbox"/> Waardenburg syndrom
<input type="checkbox"/> Glaukom	<input type="checkbox"/> WAGR syndrom
<input type="checkbox"/> Choroideremie	<input type="checkbox"/> Walker-Warburg syndrom
<input type="checkbox"/> Katarakta	<input type="checkbox"/> Warburg mikro syndrom
<input type="checkbox"/> Leberova kongenitální amauróza	<input type="checkbox"/> Weil-Marchesani syndrom
<input type="checkbox"/> Makulární dystrofie	<input type="checkbox"/> Wolfram syndrom
<input type="checkbox"/> Norrieho choroba	
<input type="checkbox"/> Nystagmus	<input type="checkbox"/> Cílená analýza pouze vybraných genů:
<input type="checkbox"/> Oguchiho choroba	
<input type="checkbox"/> Petersova anomálie	

Poznámky:

Vyšetření lze bioinformaticky rozšířit o tyto virtuální panely:

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

Po zvolení panelu zašlete prosím novou žádanku.

# 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 informaci 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 jasnu 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 podmíny, že tyto údaje budou prezentovány a publikovány pouze v anonymní formě  ano  ne

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

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

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

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