

ŽÁDANKA NA MOLEKULÁRNĚ GENETICKÉ VYŠETŘENÍ ONEMOCNĚNÍ POJIVOVÝCH TKÁNÍ A KOŽNÍ ONEMOCNĚNÍ

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 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 Datum izolace: Podpis:
- jiný:

ŽÁDANKU DO SKUPINY ZAVEDL:

LAG CP štítek

GCP štítek

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

ONEMOCNĚNÍ POJIVOVÝCH TKÁNÍ A KOŽNÍ ONEMOCNĚNÍ

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

Seznam diagnóz:

ONEMOCNĚNÍ POJIVOVÝCH TKÁNÍ

- Aneuryzma mozkových cév
- Bikuspidální aortální chlopeč
- Cutis laxa
- Ectopia lentis izolovaná
- Ehlers-Danlos syndrom
- Familiární aneuryzma a disekce hrudní aorty
- Familiární aneuryzma břišní aorty
- Familiární spontánní pneumotorax
- FG syndrom (Opitz-Kaveggia sy.)
- Loeys-Dietz syndrom
- Lujan-Fryns syndrom
- Marfan syndrom
- Moyamoya onemocnění
- Osteogenesis imperfecta
- Pseudoxanthoma elasticum
- Shprintzen-Goldberg syndrom
- Syndrom arteriální tortuozity
- Syndrom křehkých rohovek
- Vrozená arachnodaktylie s kontrakturami (CCA sy.)
- Weill-Marchesani syndrom

KOŽNÍ ONEMOCNĚNÍ

- Darierova choroba
 - Erythrokeratoderma variabilis
 - Hailey-Haileyova choroba
 - Ichtyóza
 - Palmoplantární keratodermie
 - Peeling skin syndrom
-
- Cílená analýza pouze vybraných genů:

Poznámky:

Vyšetření lze bioinformaticky rozšířit o tyto virtuální panely:

- Vzácná onemocnění - základní panel
- Nefrogenetika a ciliopatie

- Genetika očí
- Kardiogenetika

- Nesyndromová hluchota

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 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 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.