

ŽÁDANKA NA MOLEKULÁRNĚ GENETICKÉ VYŠETŘENÍ ONEMOCNĚNÍ POJIVOVÝCH TKÁNÍ

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:
 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

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

ONEMOCNĚNÍ POJIVOVÝCH TKÁNÍ

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

Seznam diagnóz:

- 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

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
- Kožní onemocnění

Po zvolení panelu zašlete prosím novou žádanku.

SOUHLAS S GENETICKÝM LABORATORNÍM VYŠETŘENÍM

Jméno a příjmení:

Číslo pojištění:

Jméno a příjmení zákonného zástupce:

Vztah k vyšetřované osobě:

Účel molekulárně genetického vyšetření:

- Ověření/potvrzení diagnózy
- Zjištění predispozice pro nemoc
- Zjištění přenašečství pro nemoc
- K optimalizaci léčby

Prohlášení vyšetřované osoby / zák. zástupce:

Potvrzuji, že mi bylo poskytnuto poradenství k molekulárně 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 molekulárně genetického vyšetření ano ne
- se seznámením s výsledky neočekávaných nálezů ano ne
- se skladováním mého vzorku v DNA bance 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 DNA v lékařském výzkumu dědičných onemocnění ano ne
- s využitím DNA ke kontrole kvality DNA diagnostiky ano ne
- s využitím výsledků molekulárně genetického 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.