

## ŽÁDANKA NA CYTOGENETICKÉ VYŠETŘENÍ ONKOGENETIKA

### OSOBNÍ KARTA PACIENTA (ŠTÍTEK)

Jméno a příjmení:

Číslo pojistěnce:  Datum narození:

Adresa:

Pojišťovna:   samoplátce

Pohlaví:  žena  muž **STATIM**

Diagnóza (MKN, slovy):

suspektní  potvrzená

Kontakt na odpovědnou osobu: 556 416 237

### INDIKUJÍCÍ LÉKAŘ (jméno, odbornost, razítko)

### INFORMOVANÝ SOUHLAS (IS) - vyplňte pouze, pokud IS není přiložen k žádance

potvrzuji, že IS je založen v lékařské dokumentaci  pacient s uložením vzorku v laboratoři  souhlasí  nesouhlasí

pacient s využitím vzorku pro výzkumné účely  souhlasí  nesouhlasí

### PRIMÁRNÍ VZOREK

Datum a čas odběru:

**Kostní dřev** (2-3 ml do zkumavky s transportním médiem\*) - CLL odebírat v Po, Út a Pá  **Lymfatická uzlina, tkáň tumoru** (do zkumavky s transportním médiem\*)

**Periferní krev** (3-5 ml do zkumavky s heparinem, transportním médiem\*)  **Jiné** (po předchozí domluvě)

- odebírat: **CLL** v Po, Út a Pá; **CALP** v Po, Út, St

\* Zkumavky a lahvičky s transportním médiem obdržíte po domluvě na uvedených tel. číslech. VZORKY TRANSPORTOVAT V DEN ODBĚRU, V CHLADU, NEMRAZIT!

### KLINICKÁ DATA

Nová diagnóza  Relaps  Sledování  Léčba  Transplantace - autologní  Transplantace - alogenní: pohlaví dárce **Ž M**

WBCx10<sup>9</sup>/L:  % blastů:

### POŽADOVANÉ VYŠETŘENÍ

KARYOTYP  FISH\*  CAPL (ZLOMY)

FISH vyšetření možno specifikovat, viz. níže. Pokud nebude specifikováno, bude proveden základní panel FISH dle uvedené diagnózy. V případě zájmu je možné provést FISH vyšetření pomocí dalších komerčně dostupných sond. Kompletní seznam FISH vyšetření najdete zde: <https://atlas.lag.agel.cz/>. V případě potřeby volejte: 556 416 237.

\* FISH, M-FISH, M-BAND vyšetření je indikováno na základě suspektního nálezu v karyotypu, případné výhrady sdělte prosím předem.

### ZKRÁCENÝ SEZNAM FISH VYŠETŘENÍ DLE DIAGNÓZ:

#### MDS (Myelodysplastický syndrom):

**MDS panel:** -5/5q; -7/7q; del(17p13) TP53; del(20q12/q13.1) PTPRT, MYBL2  t(3q26) MECOM  +8

#### MPD (Myeloproliferace):

**MPD panel:** t(9;22) BCR-ABL1; del(20q12/q13.1) PTPRT, MYBL2  t(8p12) FGFR1  t(12p12) ETV6

t(4q12) FIP1L1-CHIC2-PDGFR A  +8

t(5q33) PDGFRB

#### AML (Akutní myeloidní leukémie):

**AML panel:** t(15;17) PML-RARA; inv(16p13q22) CBFB-MYH11; t(8;21) RUNX1T-RUNX1; t(11q23) KMT2A (MLL)  -5/5q; -7/7q  del(17p13) TP53  doplnění další FISH dle typu AML

t(3q26) MECOM

#### CML (Chronická myeloidní leukémie):

**CML panel:** t(9;22) BCR-ABL1; t(4q12) PDGFR A  +8; +9  del(9q34) ABL1

#### MM (Mnohočetný myelom):

**MM panel:** del(1p32)/zisk(1q21) CDKN2C, CKS1B; +5, +9, +15 (hyperdiploidie); del(13q14) RB1; del(17p13) TP53, t(14q32) IGH (v případě pozitivitu hledání fúzního partnera)  t(8q24) MYC

#### CLL (Chronická lymfatická leukémie):

**CLL panel:** +12; del(13q14) D13S319; del(11q23) ATM; del(17p13) TP53; zisk(8q21) MYC; del(6q21/q23) SEC63, MYB; t(14q32) IGH (v případě pozitivitu hledání fúzního partnera)

#### NHL (Non Hodgkin lymfomy):

**NHL panel:** t(14q32) IGH (v případě pozitivitu hledání fúzního partnera)

#### Burkittův ly:

t(8;14) IGH-MYC  t(8;14) IGH-MYC

#### Difúzní velkobuněčný lymfom:

t(14;18) IGH-BCL2  t(3q27) BCL6  t(8q24) MYC

#### Folikulární ly:

t(14;18) IGH-BCL2  t(11;18) API-MALT1

#### MALT ly:

t(14;18) IGH-MALT1  t(11;14) IGH-CCND1  -7/7q-

#### Splenický ly marginální zóny:

t(14q32) IGH

#### Vlasatobuněčná leukémie:

t(14q32) IGH

#### T-lymfomy:

t(14q11) TCRα/δ  t(2p23) ALK

#### ALL (Akutní lymfatická leukémie) - dle typu B nebo T a věku pacienta:

**ALL panel:** t(12;21) ETV6-RUNX1; t(9;22) BCR-ABL1; t(11q23) KMT2A (MLL)  t(14q32) IGH  t(14q11) TCRα/δ

t(19p13) TCF3  t(7p34) TCRβ  t(8q24) MYC  +4, +10 (trizomie)  del(9p21) CDKN2A

### POZNÁMKA:

LYPLŇUJE LABORATOŘ

POZNÁMKA:

DATUM PŘÍJMU ŽÁDANKY do LC + PARAFY PRACOVNÍKA:

LAG CP štítek

# 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.