

ŽÁDANKA NA MOLEKULÁRNĚ GENETICKÉ VYŠETŘENÍ VZÁCNÁ 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):

- fragmentační analýza / MLPA**

- 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 —————

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

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

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.

VZÁCNÁ ONEMOCNĚNÍ

Vyšetření lze bioinformaticky rozšířit o tyto virtuální panely:

- Onemocnění pojivových tkání
- Nefrogenetika a ciliopatie
- Genetika očí
- Kardiogenetika
- Nesyndromová hluchota
- Kožní onemocnění

Fragmentační analýza a MLPA vyšetření:

Cystická fibróza - 50 patogenních variant

FRAXA (syndrom fragilního chromozomu X)

Mikrodelece chromozomu Y

Spinální muskulární atrofie (deleční analýza genů SMN1, SMN2 - exony 7 a 8)

Mikrodeleční syndromy (MLPA kity P064, P245, P297)

DiGeorge syndrom (MLPA kit P250)

Prader-Willi syndrom (MS-MLPA kit ME028)

NGS analýza:

Aarskog-Scott syndrom

Alagille syndrom

Angelman syndrom

Ankylóza třmínku s širokými palci a prsty

Arthrogrypóza

Beareův-Stevensonův syndrom cutis gyrate

BOF syndrom

Carney complex

Cornelia de Lange syndrom

Culler-Jones syndrom

Cystická fibróza

Deformace plodu způsobené akinezi/nehybností

Desmosterolóza

Diamond-Blackfan anémie

Epidermolysis bullosa dystrophica, junctional, simplex

Familiární středozemská horečka

Fenykletonurie

Freeman-Sheldon syndrom

Gorlin syndrom

Haddad syndrom (Ondine-Hirschsprung syndrom)

Hyperimmunoglobulinemie D s periodickou horečkou

Hereditární sférocytóza

Hirschsprungova choroba

Idiopatická aplastická anémie

Kabuki syndrom

KBG syndrom

Klippel-Feil syndrom

Klippel-Trénaunay-Weber syndrom

Langer-Giedion syndrom

Legius syndrom

LEOPARD syndrom

McCune-Albright syndrom

Neurofibromatóza

Noonan syndrom / Noonan-like syndrom

Opitz G/BBB syndrom

RASopatie (syndromy Costello, CFC, Legius, LEOPARD, Noonan, Noonan-like, Neurofibromatóza, Schwannomatóza)

Rendu-Osler-Weber syndrom

Rett syndrom a atypický Rett syndrom

Schwannomatóza

Simpson-Golabi-Behmel syndrom

Smith-Lemli-Opitz syndrom

Smith-Magenis syndrom

Vrozená dyskeratóza

Wiedemann-Steiner syndrom

Cílená analýza pouze vybraných genů / poznámky:

Seznamy vyšetřovaných genů naleznete na www.agellab.cz/zdravotnici/genetika/molekularni-biologie

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