

ŽÁDANKA NA MOLEKULÁRNĚ GENETICKÉ VYŠETŘENÍ VZÁCNÁ ONEMOCNĚNÍ - ENDOKRINNÍ A KOSTNÍ 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

Specifický Orpha kód (POVINNÝ ÚDAJ):

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

- potvrzuji, že IS je založen v lékařské dokumentaci
 pacient s uložení 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:	Datum izolace: Podpis:
Datum a čas příjmu žádanky (elektronická tužka + parafa):		ŽÁDANKU DO SKUPINY ZAVEDL:	

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 náhodných 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 náhodných 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

ENDOKRINNÍ ONEMOCNĚNÍ

- Onemocnění pojivových tkání
- Endokrinní a kostní onemocnění
- Kožní onemocnění
- Mikrocefalie, makrocefalie a mentální retardace

U pacienta lze bioinformaticky analyzovat tyto virtuální panely:

- Nefrogenetika a ciliopatie
- Genetika očí
- Poruchy sluchu
- Hereditární pankreatitida
- Kardiogenetika
- Wilsonova choroba

- Vzácná onemocnění
- Familiární hypercholesterolemie
- Onkogenetika

NGS analýza

Poruchy puberty, gonád / abnormální genitál / neplodnost

- Předčasná puberta
- Opožděná puberta
- Pseudohermafroditismus
- Hypogonadotropní hypogonadismus s anosmií (Kallmann syndrom)/ normosmický CHH
- CHARGE syndrom
- 46, XY kompletní gonadální dysgeneze
- Ovariální hyperstimulační syndrom
- Předčasně ovariální selhání
- Ženská neplodnost způsobená gonadální dysgenezí
- Mužská neplodnost

Hypotalamo-hypofyzární poruchy

- Deficit TRH
- Kombinovaný deficit hormonů hypofýzy
- Izolovaný deficit ACTH
- Septooptická dysplázie

Poruchy růstu

- Izolovaný deficit růstového hormonu
- Malý vzrůst způsobený částečným deficitem receptoru pro růstový hormon
- AHO (Albrightova hereditární osteodystrofie)
- Opožděný růst způsobený deficitem IGF-1

Onemocnění štítné žlázy

- Rezistence k thyreoidálním hormonům
- Vrozená hypothyreóza
- Hyperthyreóza

Diabetes

- MODY
- Diabetes insipidus
- Monogenní diabetes dětského věku

Cílená analýza pouze vybraných genů / poznámky:

Příštitná tělíska / poruchy metabolismu vápníku

- Hyperparathyreóza
- Hypoparathyreóza
- Hypokalcémie autozomálně dominantní
- Hyperkalcémie (hypokalciurická)
- Pseudohypoparathyreóza typ 1B
- Rezistence na vitamín D
- Křivice hypofosfatemická X-vázaná

Poruchy nadledvin

- Kongenitální adrenální hyperplázie (CAH)
- Kongenitální adrenální hypoplázie (AHC)
- Syndrom nadbytku mineralokortikoidů
- Generalizovaný pseudohypoaldosteronismus, typ 1
- Hyperaldosteronismus
- Familiární deficit glukokortikoidů
- Rezistence ke glukokortikoidům

Obezita

- Geneticky podmíněná obezita - blíže nespecifikovaná
- Monogenní nesyndromová obezita
- Prader-Willi syndrom (PWS, PWS-like)
- Bardet Biedl syndrom 1-21
- Carpenter syndrom
- Cohen syndrom
- Rubinstein-Taybi syndrom
- Alström syndrom
- Borjeson-Forssman-Lehmann syndrom
- CHOPS syndrom
- Kleefstra syndrom

Jiné

- Hyperbilirubinémie

VZÁCNÁ ONEMOCNĚNÍ

KOSTNÍ ONEMOCNĚNÍ

- Onemocnění pojivových tkání
- Endokrinní a kostní onemocnění
- Kožní onemocnění
- Mikrocefalie, makrocefalie a mentální retardace

U pacienta lze bioinformaticky analyzovat tyto virtuální panely:

- Nefrogenetika a ciliopatie
- Kardiogenetika
- Wilsonova choroba
- Genetika očí
- Poruchy sluchu
- Hereditární pankreatitida

- Vzácná onemocnění
- Familiární hypercholesterolémie
- Onkogenetika

NGS analýza

IUGR (Intrauterinní růstová retardace) 319 genů

Postnatální růstová retardace 142 genů

Malý vzrůst / trpaslicství 98 genů

3M syndrom

Achondroplázie / hypochondroplázie

Atelosteogeneze

Brachydaktylie

Dysplázie krátkých žebér (Short rib dysplasia)

Ektrodaktylie

Frontonasální dysplázie

Goldenhar syndrom

Greigův syndrom cefalopolysyndaktylie

Holt-Oram syndrom

Hypoplázie končetin (ektrodaktylie, rozštěp ruky-nohy aj.)

Chondrodysplasia punctata a jiné chondrodysplázie

Kraniosynostózy (Crouzon, Pfeiffer, Saethre-Chotzen aj.)

Křivice

Malý vzrůst způsobený mutacemi v *SHOX* genu, Léri-Weill dyschondroosteóza, Langerova mezomelická dysplázie

Mnohočetná epifyzární dysplázie

Mnohočetná osteochondromatóza

Mnohočetné synostózy

Nail-Patella syndrom

Ollier disease (Enchondromatóza)

Osteogenesis imperfecta

Pallister-Hall syndrom

Pes cavus - izolovaná forma

Polydaktylie / syndaktylie

Primární kostní dysplázie s mnohočetnými dislokacemi kloubů

Primární kostní dysplázie se **sníženou** kostní densitou

Primární kostní dysplázie se **zvýšenou** kostní densitou

Silver-Russell syndrom

Spondylodysplastické dysplázie

Spondyloepifyzární a spondyloepimetafyzární dysplázie

TAR syndrom

Treacher Collins syndrom

Van der Woude syndrom

Cílená analýza pouze vybraných genů / poznámky:

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

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