

## 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

### 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 K<sub>3</sub>EDTA)  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):

- 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: .....
		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

## ENDOKRINNÍ ONEMOCNĚNÍ

Vyšetření lze bioinformaticky rozšířit o tyto virtuální panely:  
Makrocefalie, mikrocefalie a mentální retardace

### NGS analýza

#### Poruchy puberty, gonád/ abnormální genitál

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

#### Hypotalamo-hypofyzární poruchy

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

#### 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 (hypokalcierická)
- 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-Lehman syndrom
- CHOPS syndrom
- Kleefstra syndrom

#### Jiné

- Hyperbilirubinémie

# VZÁCNÁ ONEMOCNĚNÍ

## KOSTNÍ ONEMOCNĚNÍ

Vyšetření lze bioinformaticky rozšířit o tyto virtuální panely:  
Makrocefalie, mikrocefalie a mentální retardace

### 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)

Elektroaktylie

Frontonasální dysplázie

Greigův syndrom cefalopolysyndaktylie

Holt-Oram syndrom

Hypoplázie končetin (elektroaktylie, 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

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](http://www.agellab.cz/zdravotnici/genetika/molekularni-biologie)