AGELLAB
Laboratoře AGEL a.s., tel.: 556416230
Revoluční 2214/35, Nový Jičín, 741 01
Oddělení lékařské genetiky - Laboratoř molekulární biologie

LMB štítek

ŽÁDANKA NA MOLEKULÁRNĚ GENETICKÉ VYŠETŘENÍ
VZÁCNÁ ONEMOCNĚNÍ - MAKROCEFALIE, MIKROCEFALIE A MENTÁLNÍ RETARDACE

Kontakt na odpovědnou osobu: 556416231

OSOBNÍ KARTA PACIENTA (ŠTÍTEK)

Jméno a příjmení:
Číslo pojištěnce:
Adresa:
Pojišťovna: ☐ samoplátce
Pohlaví: ☐ žena ☐ muž
Diagnóza (MKN): ☐ STATIM

Specifický Orpha kód (POVINNÝ ÚDAJ):

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 K_3EDTA) ☐ 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:

☐ DNA
☐ krev Datum izolace: Podpis:
☐ jiný:

ŽÁDANKU DO SKUPINY ZAVEDL:

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

vydání 03 12/25

Laboratoře AGEL a.s., Revoluční 2214/35, Nový Jičín, 741 01
Laboratoř cytogenetiky, tel.: 556416237
Laboratoř molekulární biologie, tel.: 556416234

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 informaci 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

MAKROCEFALIE, MIKROCEFALIE A MENTÁLNÍ RETARDACE

U pacienta lze bioinformaticky analyzovat tyto virtuální panely:

- Onemocnění pojivových tkání
- Endokrinní a kostní onemocnění
- Kožní onemocnění
- Mikrocefalie, makrocefalie a mentální retardace
- Nefrogenetika a ciliopatie
- Kardiogenetika
- Wilsonova choroba
- Genetika očí
- Poruchy sluchu
- Hereditární pankreatitida
- Vzácná onemocnění
- Familiární hypercholesterolémie
- Onkogenetika

MLPA analýza

- [ ] MLPA vyšetření mikrodeleční syndromy/mentální retardace (MLPA P245, P064, P106)

NGS analýza

Mikrocefalie a mentální retardace

- [ ] Mikrocefalie bez zaměření na konkrétní syndrom
- [ ] Mentální retardace bez zaměření na konkrétní syndrom
- [ ] X-vázané syndromové mentální retardace
- [ ] Autozomálně dominantní primární mikrocefalie
- [ ] Adams-Oliver syndrom
- [ ] Angelman syndrom
- [ ] Bainbridge-Ropers syndrom
- [ ] Bohring-Opitz syndrom
- [ ] Cockayne syndrom
- [ ] Coffin-Siris syndrom
- [ ] Cohen syndrom
- [ ] Cornelia de Lange syndrom
- [ ] Autozomálně recesivní primární mikrocefalie
- [ ] Mikrocefalie a IUGR
- [ ] Holoprosencefalie
- [ ] Lisencefalie
- [ ] Pontocerebelární hypoplázie
- [ ] Galloway-Movat syndrom
- [ ] LIG4 syndrom
- [ ] Kortikální dysplázie
- [ ] Meier-Gorlin syndrom
- [ ] Mowat-Wilson
- [ ] Myhre syndrom
- [ ] Pitt-Hopkins syndrom
- [ ] Roberts syndrom
- [ ] Rubinstein-Taybi syndrom
- [ ] Seckel syndrom
- [ ] Smith-Lemli-Opitz syndrom
- [ ] Mikro syndrom
- [ ] White-Sutton syndrom
- [ ] Genitopatellar syndrom
- [ ] Leukodystrofie - hypomyelační
- [ ] Získaná schizencefalie
- [ ] Vrozené poruchy glykosylace

Makrocefalie

- [ ] Makrocefalie blíže nespecifikovaná
- [ ] Overgrowth syndromy bez konkrétního zaměření
- [ ] Beckwith-Wiedemann syndrom
- [ ] Simpson–Golabi–Behmel syndrom
- [ ] Sotos syndrom
- [ ] Weaver syndrom
- [ ] Tatton–Brown–Rahman syndrom
- [ ] Proteus syndrom
- [ ] Perlman 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.