

## 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 pojištění:

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 žadance

- 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<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: <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

## MAKROCEFALIE, MIKROCEFALIE A MENTÁLNÍ RETARDACE

Vyšetření lze bioinformaticky rozšířit o tyto virtuální panely:  
Endokrinní onemocnění a kostní onemocnění

### MLPA analýza

- MLPA vyšetření mikrolečnicí syndromy/mentální retardace (MLPA P245, P064, P106)

### NGS analýza

#### Mikrocefalie a mentální retardace

- |   |  |
|---|--|
| <input type="checkbox"/> Mikrocefalie bez zaměření na konkrétní syndrom       | <input type="checkbox"/> Galloway-Movat syndrom        |
| <input type="checkbox"/> Mentální retardace bez zaměření na konkrétní syndrom | <input type="checkbox"/> LIG4 syndrom                  |
| <input type="checkbox"/> X-vázané syndromové mentální retardace               | <input type="checkbox"/> Kortikální dysplázie          |
| <input type="checkbox"/> Autozomálně dominantní primární mikrocefalie         | <input type="checkbox"/> Meier-Gorlin syndrom          |
| <input type="checkbox"/> Adams-Oliver syndrom                                 | <input type="checkbox"/> Mowat-Wilson                  |
| <input type="checkbox"/> Angelman syndrom                                     | <input type="checkbox"/> Myhre syndrom                 |
| <input type="checkbox"/> Bainbridge-Ropers syndrom                            | <input type="checkbox"/> Pitt-Hopkins syndrom          |
| <input type="checkbox"/> Bohring-Opitz syndrom                                | <input type="checkbox"/> Roberts syndrom               |
| <input type="checkbox"/> Cockayne syndrom                                     | <input type="checkbox"/> Rubinstein-Taybi syndrom      |
| <input type="checkbox"/> Coffin-Siris syndrom                                 | <input type="checkbox"/> Seckel syndrom                |
| <input type="checkbox"/> Cohen syndrom  | <input type="checkbox"/> Smith-Lemli-Opitz syndrom     |
| <input type="checkbox"/> Cornelia de Lange syndrom                            | <input type="checkbox"/> Mikro syndrom                 |
| <input type="checkbox"/> Autozomálně recesivní primární mikrocefalie          | <input type="checkbox"/> White-Sutton syndrom          |
| <input type="checkbox"/> Mikrocefalie a IUGR                                  | <input type="checkbox"/> Genitopatellar syndrom        |
| <input type="checkbox"/> Holoprosencefalie                                    | <input type="checkbox"/> Leukodystrofie - hypomyelační |
| <input type="checkbox"/> Lisencefalie   | <input type="checkbox"/> Získaná schizencefalie        |
| <input type="checkbox"/> Pontocerebelární hypoplázie                          | <input type="checkbox"/> 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](http://www.agellab.cz/zdravotnici/genetika/molekularni-biologie)

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