

Zdravotní pojišťovna	Jméno pacienta	Diagnóza základní/ostatní
Prediktivní test Gen:	Číslo pojištěnce muž <input type="checkbox"/> Datum narození žena <input type="checkbox"/>	Datum a čas odběru
Patogenní varianta: Proband:	Adresa Kontakt	
Rodinný vztah:	Informovaný souhlas je součástí žádanky (vyplňte prosím 2. stranu žádanky)	Druh primárního vzorku nesrážlivá krev (EDTA) <input type="checkbox"/> jiný..... <input type="checkbox"/>
Konfirmační test Gen: Patogenní varianta:		

HEREDITÁRNÍ ONKOPANEL

Upřesněte prosím diagnózu zaškrtnutím odpovídajícího syndromu

HEREDITÁRNÍ KARCINOM PRSU

ATM, BRCA1, BRCA2, CDH1, CHEK2, NBN, PALB2, PTEN, STK11, TP53

HEREDITÁRNÍ KARCINOM OVÁRIÍ

BRCA1, BRCA2, BRIP1, MLH1, MSH2, RAD51C, RAD51D, STK11

KOLOREKTÁLNÍ KARCINOM A FAMILIÁLNÍ POLYPOZA

APC, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, PMS2, SMAD4

FAMILIÁLNÍ KARCINOM PROSTATY

ATM, BRCA1, BRCA2, HOXB13, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2

JINÉ NÁDOROVÉ SYNDROMY - KLÍČOVÉ GENY

Juvenilní polypóza	<i>BMPR1A, SMAD4</i>	<input type="checkbox"/>
Li-Fraumeni sy.	<i>TP53</i>	<input type="checkbox"/>
Hereditární difúzní karcinom žaludku	<i>CDH1</i>	<input type="checkbox"/>
Cowden sy.	<i>PTEN</i>	<input type="checkbox"/>
Familiální melanom, karcinom pankreatu	<i>CDKN2A, CDKN2B, CDK4</i>	<input type="checkbox"/>
Mnohočetná endokrinní neoplázie typ 1, typ 2, typ 4	<i>MEN1</i> <input type="checkbox"/> <i>RET</i> <input type="checkbox"/> <i>CDKN1B</i> <input type="checkbox"/>	

Jiné požadované geny:

V rámci hereditárního onkopanelu jsou sledovány tyto geny: APC, ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2 (e1-10), EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, NBN, PALB2, PMS2, PTEN, RAD50, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53. U požadovaných, klinicky významných genů reportujeme varianty 3-5 a sledujeme varianty ve vzdálenosti ± 20bp do intronu. U ostatních genů reportujeme pouze varianty 4. a 5. třídy a sledujeme varianty ve vzdálenosti ± 2bp do intronu. Řídíme se HGVS nomenklaturou.

Seznam všech vyšetřovaných genů a další žádanky najdete na <http://laboratore.agel.cz/laboratore/lekarska-genetika/molekularni-biologie.html>

Pro více informací volejte Laboratoř molekulární biologie tel.: 556 416 230-234. Žádanka - vydání č.03 06/18

Razítko a podpis (IČZ, odbornost)

SYNDROMY CHROMOSOMOVÉ INSTABILITY

Fanconi anémie (18 komplementačních skupin)	<i>FANC A-U</i>	<input type="checkbox"/>
Xeroderma pigmentosum (7 komplementačních skupin)	<i>XP A-G</i>	<input type="checkbox"/>
Cockayne sy.	<i>ERCC6, ERCC8</i>	<input type="checkbox"/>
Bloom sy.	<i>BLM</i>	<input type="checkbox"/>
Nijmegen breakage sy.	<i>NBN</i>	<input type="checkbox"/>
Ataxia telangiectasia	<i>ATM</i>	<input type="checkbox"/>

DALŠÍ VYŠETŘENÍ

Hereditární pankreatitida	<i>CFTR, PRSS1, PRSS2, SPINK1, CTRC</i>	<input type="checkbox"/>
Mnohočetná osteochondromatóza	<i>EXT1, EXT2</i>	<input type="checkbox"/>
Tuberózní skleróza	<i>TSC1, TSC2</i>	<input type="checkbox"/>
Analýza genu	<i>PIK3CA</i>	<input type="checkbox"/>

Poznámka:

Jméno a příjmení vyšetřované/ho: Rodné číslo:
 Jméno a příjmení zákonného zástupce: Vztah k vyšetřované osobě:

Účel genetického laboratorního vyšetření

- Ověření/potvrzení diagnózy nemoci a/nebo vývojové vady
- Zjištění predispozice pro nemoc a/nebo vývojovou vadu
- Zjištění přenašečství pro nemoc a/nebo vývojovou vadu
- K optimalizaci léčby

Alternativy navrhovaného genetického vyšetření (jejich vhodnost, přínos a rizika)

PROHLÁŠENÍ VYŠETŘOVANÉ OSOBY

Za výše uvedeným účelem souhlasím s odběrem dále uvedeného vzorku z mého těla a s provedením těchto vyšetření:

Cytogenetická vyšetření:

- Karyotyp (analýza chromosomů)
- Jiné

Molekulárně genetická vyšetření:

- Vyšetření pro chorobu

Ze vzorku: žilní krev sliny tkáň: kůže, sval Jiné

Souhlas vyšetřované osoby/zákonného 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, což jsou nálezy, které nejsou účelem genetického laboratorního vyšetření, přesto je analýza genetické informace zjistí. Neočekávané nálezy lze rozdělit na skupinu nálezů, které mohou mít pro pacienta a osoby s ním geneticky příbuzné závažný dopad. Druhou skupinou jsou nálezy, které se odlišují od nálezů běžných, ale jejich konkrétní dopad na současný a/nebo budoucí zdravotní stav pacienta a geneticky příbuzné osoby nelze na základě současných znalostí stanovit.

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. Jsem si vědom/a, že svůj souhlas mohu kdykoliv písemně odvolat.

Rozhodl/a jsem, že se vzorkem bude po ukončení testování naloženo takto:

Souhlas se skladováním

Pokud to bude možné a/nebo účelné, bude můj vzorek skladován pro další vyšetření provedená k mému prospěchu a prospěchu mých příbuzných. Před genetickým vyšetřením, které by se provádělo za jinými účely než uvedeno, budu řádně poučen/a a toto vyšetření bude vždy provedeno až s novým informovaným souhlasem. Vzorek bude skladován u poskytovatele zdravotních služeb uvedeného v záhlaví nebo v laboratoři spolupracujícího poskytovatele a to nejvýše po dobu 50 let.

- Jestliže bude vzorek mého biologického materiálu dále skladován, **souhlasím/nesouhlasím** s jeho využitím ke kontrole kvality DNA diagnostiky (vzorek je použit jako kontrola pro vyšetření jiného pacienta).
- **Souhlasím/Nesouhlasím** s anonymním využitím skladovaného biologického materiálu v lékařském výzkumu dědičných onemocnění.

Nesouhlas se skladováním

Můj vzorek bude po provedení genetického laboratorního vyšetření zlikvidován s tím rizikem, že nebude již možné v budoucnosti výsledek vyšetření v případě potřeby znovu ověřit a že zlikvidování vzorku může vést ke zhoršení dostupnosti diagnostiky u rodinných příslušníků. Dále jsem si vědom, že pro další genetické testování bude nutný nový odběr materiálu.

Dále si přeji:

- Abych s výsledky genetického laboratorního vyšetření **byl(a)/nebyl(a) seznámen(a)**
- Abych s výsledky neočekávaných nálezů **byl(a)/nebyl(a) seznámen(a)**
- Aby o **výsledcích vyšetření a/nebo neočekávaných nálezech** byly informovány následující osoby:

.....
 • **Souhlasím/Nesouhlasím** s využitím výsledků genetického laboratorního vyšetření a relevantních informací o mém zdravotním stavu, včetně fotodokumentace, k vědeckým a výukovým účelům za podmínky, že tyto údaje budou prezentovány a publikovány pouze v anonymní formě.

V případě neoznačení daných možností Souhlasím/Nesouhlasím, bude postupováno jako v případě souhlasu.

Prohlašuji, že jsem všem údajům a poučením porozuměl/a a souhlasím s odběrem příslušného vzorku z mého těla a s provedením výše popsaného genetického laboratorního vyšetření s podmínkami uvedenými výše.

V dne **Podpis vyšetřované osoby (zákonného zástupce):**

Jméno lékaře, razítko a podpis: