

Zdravotní pojišťovna
Jméno pacienta
Diagnóza základní/ostatní
Prediktivní test

Gen:

Patogenní varianta:

Proband:

Rodinný vztah:

Konfirmační test

Gen:

Patogenní varianta:

Číslo pojištěnce

 muž
Datum narození

 žena
Adresa
Kontakt
Datum a čas odběru
Informovaný souhlas - vyberte jednu z možností:
 je součástí žádanky (vyplňte prosím 2. stranu žádanky)

 je založen v lékařské dokumentaci pacienta

Druh primárního vzorku
nesrážlivá krev (EDTA)

 jiný.....
ONEMOCNĚNÍ POJIVOVÝCH TKÁNÍ

 Marfan sy. (FBN1)

 Loey-Dietz sy. (SMAD3, TGFB2, TGFB3, TGFB1, TGFB2)

 Arterial tortuosity sy. (SLC2A10)

 Beals-Hecht sy. (FBN2)

 Brittle cornea sy. (ZNF469, PRDM5)

 Cutis laxa (ELN + 6 dalších genů souvisejících s dg.)

 Bikuspidální aortální chlopeň (NOTCH1, SMAD6, GATA5)

 Ectopia lentis izolovaná (ADAMTSL4)

 Ehlers-Danlos sy. (COL5A1, COL5A2, COL1A1, COL1A2, COL3A1 + 11 dalších genů souvisejících s dg.)

 Familiární aneuryzma a disekce hrudní aorty (ACTA2, MAT2A, MFAP, MYH11, MYLK, PRKG1, LOX)

 FG sy. (Opitz-Kaveggia sy.) (MED12, FLNA)

 Lujan-Fryns sy. (MED12)

 Moyamoya disease (ACTA2, RNF213, GUCY1A3)

 Osteogenesis imperfecta (COL1A1, COL1A2 + 14 dalších genů souvisejících s dg.)

 Shprintzen-Goldberg sy. (SKI)

 Weill-Marchenasi sy. (FBN1, LTBP2, ADAMTS10)
HYPERCHOLESTEROLÉMIE

 Familiární hypercholesterolémie (APOB, APOE, LPL, LDLR, PCSK9 + 8 dalších genů souvisejících s dg.)
DERMATITIDY

 Atopický ekzém, ichtyóza, psoriáza (FLG, STS, NOD2, ALOXE3, ALOX12B, CARD14, IL36RN)

 Epidermolytic ichthyosis (KRT1, KRT10)
VZÁCNÁ ONEMOCNĚNÍ viz červená žádanka
NEFROGENETIKA viz červená žádanka
Poznámka:
KARDIOGENETIKA

 Hypertrofická kardiomyopatie (MYBPC3, MYH7, TNNT2, TNNI3 + 16 dalších genů souvisejících s dg.)

 Hypertrofická kardiomyopatie (při negativě základního panelu rozšíření o 17 genů souvisejících s dg.)

 Dilatační kardiomyopatie (LMNA, MYBPC3, MYH6, MYH7, TNNT2 + 17 dalších genů souvisejících s dg.)

 Dilatační kardiomyopatie (při negativě základního panelu rozšíření o 34 genů souvisejících s dg.)

 Nonkompaktní kardiomyopatie (LBD3, MYBPC3, MYH7, TNNT2 + 8 dalších genů souvisejících s dg.)

 Restriktivní kardiomyopatie (MYH7, TNNI3, MYBPC3, TNNT2 + 4 další geny související s dg.)

 Arytmogenní dysplázie pravé komory (RYR2, MYBPC3, MYH7, TNNT2 + 7 dalších genů souvisejících s dg.)

 Alström sy. (ALMS1)

 Amyloidóza (13 genů souvisejících s dg.)

 Barth sy. (TAZ)

 Brugada sy. (23 genů souvisejících s dg.)

 Cantu sy. (ABCC9, KCNJ8)

 Familiární short QT sy. (KCNH2, KCNJ2, KCNQ1)

 Familiární sinus sick sy. (HCN4, SCN5A, MYH6)

 Idiopatická skleróza srdeční pojivové tkáně (Levova nemoc) (SCN5A + 3 další geny související s dg.)

 Jervell and Lange-Nielsen sy. (KCNE1, KCNQ1)

 Katecholaminerní polymorfní komorové tachykardie (RYR2, TRDN, CALM1, CALM2, CALM3, CASQ2)

 Long QT sy. (KCNQ1, KCNH2, SCN5A + 15 dalších genů souvisejících s dg.)

 Náhlá srdeční smrt (RYR2, KCNQ1, KCNH2)

 Syndrom náhlého úmrtí kojení (SCN5A, SCN3B, CAV3, KCND3, KCNJ8)

 Timothy sy. (CACNA1C)

 Wolff-Parkinson-White sy. (PRKAG2)

 Noonan sy. / CFC sy. / Costello sy. (SOS1, SOS2, HRAS, KRAS, NRAS, MAK2K1, MAP2K2, PTPN11, RAF1, RIT1)
Razítko a podpis (IČZ, odbornost)
GENETIKA OČÍ

 Albinismus - všechny typy (TYR, OCA2 a 15 dalších genů souvisejících s dg.)

 Aniridie (CYP1B1, FOXC1, PAX6, PITX2)

 Bestova choroba (BEST1)

 Cone-rod dystrofie (ABCA4, CRX a 30 dalších genů souvisejících s dg.)

 Glaukom (MYOC, OPTN a 45 dalších genů souvisejících s dg.)

 Katarakta (GJA8, FYCO1 a 38 dalších genů souvisejících s dg.)

 Kolobom, myopie (PAX6, MAF, OTX2, VSX2)

 Leberova kongenitální amauroza (GUCY2D, RPE65 a 15 dalších genů souvisejících s dg.)

 Norrie choroba (NDP)

 Retinitis pigmentosa (RP1, RPGR a 75 dalších genů souvisejících s dg.)

 Retinopatie (CAPN5, FZD4, LRP5, NDP, TSPAN12, ZNF408)

 Chorioretinopatie (KIF11)

 Stargardtova makulární degenerace (ABCA4, CNGB3, ELOVL4, PROM1, RIMS1)

 Stickler sy. (COL2A1, COL9A1, COL9A2, COL11A1, COL11A2)

 Šeroslepost, Oguchiho choroba (NYX, SAG a 8 dalších genů souvisejících s dg.)

 Usher sy. (USH2A, MYO7A a 10 dalších genů souvisejících s dg.)

 micro-Warburg sy. (RAB18, RAB3GAP1, RAB3GAP2, TBC1D20)

 Wagner sy. (VCAN)

 Walker-Warburg sy. (LARGE, POMT1 a 11 dalších genů souvisejících s dg.)

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: