

Zdravotní pojišťovna	Jméno pacienta	Diagnóza základní/ostatní
Prediktivní test Gen: Patogenní varianta: Proband: Rodinný vztah:	Číslo pojištěnce muž <input type="checkbox"/> Datum narození žena <input type="checkbox"/> Adresa Kontakt	Datum a čas odběru
Konfirmační test Gen: Patogenní varianta:	Informovaný souhlas - vyberte jednu z možností: <input type="checkbox"/> je přiložen k žádance <input type="checkbox"/> je založen v lékařské dokumentaci pacienta	Druh primárního vzorku nesrážlivá krev (EDTA) <input type="checkbox"/> jiný..... <input type="checkbox"/>

VZÁCNÁ ONEMOCNĚNÍ	Razítko a podpis (IČZ, odbornost)
1 1p36 deleční sy. <input type="checkbox"/>	24 Costello sy. (HRAS) <input type="checkbox"/>
2 2q23.1 deleční sy. (mikrodelece, MBD5) <input type="checkbox"/>	25 Crigler-Najjar sy. (UGT1A1) <input type="checkbox"/>
3 Adams-Oliver sy. (ARHGAP31, EOGT, DLL4, DOCK6, NOTCH1, RBPJ) <input type="checkbox"/>	26 Crouzon sy. (FGFR2, FGFR3) <input type="checkbox"/>
4 Adrenální hypoplázie (NR0B1) <input type="checkbox"/>	27 Crouzon sy. s acanthosis nigricans (FGFR3 - p.Ala391Glu) <input type="checkbox"/>
5 Achondrogeze (COL2A1, SLC26A2) <input type="checkbox"/>	28 Crouzon-like sy. (ERF) <input type="checkbox"/>
6 Achondroplázie (FGFR3) <input type="checkbox"/>	29 Cystická fibróza (CFTR - 50 patogenních variant) <input type="checkbox"/>
7 Alagille sy. (JAG1, NOTCH2) <input type="checkbox"/>	30 Cystická fibróza (CFTR) <input type="checkbox"/>
8 Alström sy. (ALMS1) <input type="checkbox"/>	31 Česká dysplázie, metatarzální typ (COL2A1) <input type="checkbox"/>
9 Angelman sy. (mikrodelece 15q11.2, dizomie, UBE3A) <input type="checkbox"/>	32 Desmosterolóza (DHCR24) <input type="checkbox"/>
10 Antley-Bixler sy. (FGFR2, POR) <input type="checkbox"/>	33 Diamond-Blackfan anémie (15 genů souvisejících s dg.) <input type="checkbox"/>
11 Apert sy. (FGFR2) <input type="checkbox"/>	34 Diastrofická dysplázie (SLC26A2) <input type="checkbox"/>
12 Arthrogrypóza (TPM2, MYBPC1, MYH3, TNNT3, TNNT3, PIEZO2, MYH8, FBN2, NALCN) <input type="checkbox"/>	35 DiGeorge sy. (mikrodelece 22q11.21, TBX1) <input type="checkbox"/>
13 Atelosteogeneze (FLNB, SLC26A2) <input type="checkbox"/>	36 DRPLA (expanze CAG v genu ATN1) <input type="checkbox"/>
14 Baller-Gerold sy. (RECQL4) <input type="checkbox"/>	37 Dubowitz sy. (LIG4, NSUN2) <input type="checkbox"/>
15 Beare-Stevenson cutis gyrate sy. (FGFR2) <input type="checkbox"/>	38 Dyskeratosis congenita (DKC1 + 11 dalších genů souvisejících s dg.) <input type="checkbox"/>
16 Beckwith-Wiedemann sy. (mikrodelece 11p15.5, dizomie, CDKN1C) <input type="checkbox"/>	39 Epidermolysis bullosa dystrophica (COL7A1) <input type="checkbox"/>
17 BOF sy. (Branchio-oculo-facial sy.) (TFAP2A) <input type="checkbox"/>	40 Epidermolysis bullosa junctional (LAMA3, LAMB3, LAMC2, COL17A1, ITGB4, ITGA6) <input type="checkbox"/>
18 Brachydaktylie - typ A1, A2, B1, B2, C, D, E1, E2 <input type="checkbox"/>	41 Epidermolysis bullosa simplex (KRT5, KRT14) <input type="checkbox"/>
19 Carney sy. (PRKAR1A) <input type="checkbox"/>	42 Fenylketonurie (PAH) <input type="checkbox"/>
20 Carpenter sy. (RAB23, MEGF8) <input type="checkbox"/>	43 Floating-Harbor sy. (SRCAP) <input type="checkbox"/>
21 CATSHL sy. (FGRF3) <input type="checkbox"/>	44 FRAXA (sy. fragilního chromozomu X) (expanze CGG v genu FMR1) <input type="checkbox"/>
22 Cohen sy. (VPS13B) <input type="checkbox"/>	45 Freeman-Sheldon sy. (MYH3, TNNT3, TPM2, TNNT3, NALCN) <input type="checkbox"/>
23 Cornelia de Lange sy. (NIPBL, SMC1A, SMC3, RAD21, HDAC8) <input type="checkbox"/>	46 Gilbert sy. (UGT1A1) <input type="checkbox"/> 6TA/7TA <input type="checkbox"/> analýza celého genu <input type="checkbox"/>
	47 Gordon sy. (PIEZO2) <input type="checkbox"/>
	48 Gorlin sy. (PTCH1, PTCH2, SUFU) <input type="checkbox"/>
	49 Greig cephalopolysyndactyly sy. (GLI3) <input type="checkbox"/>
	50 Hereditární pankreatitida (PRSS1, PRSS2, SPINK, CFTR, CTSC) <input type="checkbox"/>
	51 Hereditární sférocytóza (ANK1, SPTA1, SPTB, SLC4A1, EPB42) <input type="checkbox"/>
	52 Hirschsprungova choroba (GDNF, RET, EDNRB, EDN3, ECE1, NRTN, SEMA3C, SEMA3D) <input type="checkbox"/>
	53 Hyperfenylalaninémie (PAH) <input type="checkbox"/>
	54 Hypogonadotropní hypogonadizmus (24 genů souvisejících s dg.) <input type="checkbox"/>
	55 Hypochondrogeze (COL2A1) <input type="checkbox"/>
	56 Hypochondroplázie (FGFR3) <input type="checkbox"/>
	57 CHARGE sy. (CHD7, SEMA3E) <input type="checkbox"/>
	58 CHOPS sy. (AFF4) <input type="checkbox"/>
	59 Idiopatická aplastická anémie (IFNG, NBN, PRF1, SBDS, TERC, TERT) <input type="checkbox"/>
	60 Idiopatická růstová retardace (SHOX, COL2A1, FGFR3) <input type="checkbox"/>
	61 IMAGE sy. (CDKN1C) <input type="checkbox"/>
	62 Incontinentia pigmenti (IKBKG) <input type="checkbox"/>
	63 Izolovaná brachycefálie (TCF12, FGFR3, TWIST1, ZIC1) <input type="checkbox"/>
	64 Izolovaný cloverleaf skull sy. (ERF) <input type="checkbox"/>
	65 Izolovaná kraniostenóza (ALX4, ERF, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FREM1, TCF12, TWIST1, ZIC1) <input type="checkbox"/>
	66 Izolovaná lissencefálie (mikrodelece 17p13.3, PAFAH1B1, DCX, RELN, ARX) <input type="checkbox"/>
	67 Izolovaná plagiocefálie (TCF12, FGFR3, TWIST1, ZIC1) <input type="checkbox"/>
	68 Izolovaná skafocefálie (TWIST1, ERF, ALX4) <input type="checkbox"/>

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

69	Izolovaná trigonocefálie (FGFR1, FREM1)	<input type="checkbox"/>
70	Izolovaná turicefálie (ZIC1)	<input type="checkbox"/>
71	Jackson-Weiss sy. (FGFR2)	<input type="checkbox"/>
72	Kabuki sy. (KDM6A, KMT2D)	<input type="checkbox"/>
73	Kallmann sy. (ANOS1, FGFR1, FGF8, CHD7, SOX10, PROK2, PROKR2, SEMA3A)	<input type="checkbox"/>
74	Kardio-facio-kutánní sy. (CFC sy.) (BRAF, KRAS, MAP2K1, MAP2K2)	<input type="checkbox"/>
75	KBG sy. (ANKRD11)	<input type="checkbox"/>
76	Klippel-Feil sy. (GDF6, MEOX1, GDF3, MYO18B)	<input type="checkbox"/>
77	Klippel-Trénaunay-Weber sy. (RASA1, AGGF1)	<input type="checkbox"/>
78	Kniestova dysplázie (COL2A1)	<input type="checkbox"/>
79	Kongenitální adrenální hyperplázie (CYP21A2, CYP17A1, POR)	<input type="checkbox"/>
80	Kraniofrontonazální dysplázie (EFNB1)	<input type="checkbox"/>
81	Kraniosynostóza - Boston typ (MSX2)	<input type="checkbox"/>
82	Langer-Giedion sy. (mikrodelece 8q24.11-q24.13)	<input type="checkbox"/>
83	Langerova mezomelická dysplázie (SHOX)	<input type="checkbox"/>
84	Lathosterolóza (SC5D)	<input type="checkbox"/>
85	Legius sy. (SPRED1)	<input type="checkbox"/>
86	LEOPARD sy. (PTPN11, RAF1, BRAF)	<input type="checkbox"/>
87	Léri-Weill dyschondroosteóza (SHOX)	<input type="checkbox"/>
88	McCune-Albright sy. (GNAS)	<input type="checkbox"/>
89	Metafyzární chondrodysplázie (PTH1R)	<input type="checkbox"/>
90	Mikrodelece chromozomu Y	<input type="checkbox"/>
91	Miller-Dieker sy. (mikrodelece 17p13.3, PAF1B1)	<input type="checkbox"/>
92	Mnohočetná epifyzární dysplázie (COMP, SLC26A2, COL9A1, COL9A2)	<input type="checkbox"/>
93	Mnohočetná osteochondromatóza (EXT1, EXT2)	<input type="checkbox"/>
94	Mowat-Wilson sy. (mikrodelece 2q22.3, ZEB2)	<input type="checkbox"/>
95	Muenke sy. (FGFR3 - p.Pro250Arg)	<input type="checkbox"/>
96	Naegeli sy. (KRT14)	<input type="checkbox"/>
97	Nail-Patella sy. (LMX1B)	<input type="checkbox"/>
98	Nesyndromová hluchota	GJB2, GJB3, GJB6 63 dalších genů <input type="checkbox"/>
99	Neurofibromatóza (NF1, NF2)	<input type="checkbox"/>
100	Noonan sy. (PTPN11, KRAS, SOS1, RAF1, NRAS, BRAF, RIT1, SOS2, LZTR1, SHOC2)	<input type="checkbox"/>
101	Ollier disease (IDH1, IDH2, PTH1R)	<input type="checkbox"/>
102	Opitz G/BBB sy. (mikrodelece 22q11.2, MID1, SPECC1L)	<input type="checkbox"/>
103	Pallister-Hall sy. (GLI3)	<input type="checkbox"/>
104	Pfeiffer sy. (FGFR1, FGFR2)	<input type="checkbox"/>

105	Pitt-Hopkins sy. (TCF4)	<input type="checkbox"/>
106	Prader-Willi sy. (mikrodelece 15q11.2, dizomie)	<input type="checkbox"/>
107	Pseudoachondroplázie (COMP)	<input type="checkbox"/>
108	RAPADILINO sy. (RECQL4)	<input type="checkbox"/>
109	Rendu-Osler-Weber sy. (ENG, ACVRL1, GDF2, SMAD4)	<input type="checkbox"/>
110	Rett sy. (mikrodelece Xq28, MECP2, FOXG1)	<input type="checkbox"/>
111	Rothmund-Thomson sy. (RECQL4)	<input type="checkbox"/>
112	Rubinstein-Taybi sy. (mikrodelece 16p13.3, CREBBP, EP300)	<input type="checkbox"/>
113	SADDAN sy. (FGFR3 - p.Lys650Met)	<input type="checkbox"/>
114	Saethre-Chotzen sy. (TWIST1, FGFR2, FGFR3, TCF12)	<input type="checkbox"/>
115	Seckel sy. (13 genů souvisejících s dg.)	<input type="checkbox"/>
116	Shwachman-Diamond sy. (SBDS)	<input type="checkbox"/>
117	Simpson-Golabi-Behmel sy. (GPC3, OFD1, GPC4)	<input type="checkbox"/>
118	Smith-Lemli-Opitz sy. (DHCR7) (12 nejčastějších patogenních variant)	<input type="checkbox"/>
119	Smith-Lemli-Opitz sy. (DHCR7)	<input type="checkbox"/>
120	Smith-Magenis sy. (mikrodelece 17p11.2, RA1)	<input type="checkbox"/>
121	Sotos sy. (mikrodelece 5q35.3, NSD1, APC2, SETD2, NFIX)	<input type="checkbox"/>
122	Spinální muskulární atrofie (SMN1, SMN2)	<input type="checkbox"/>
123	Spinocereberální ataxie - AD SCA 1, 2, 3, 6 a 7	<input type="checkbox"/>
124	Spondyloepifyzární dysplázie (COL2A1)	<input type="checkbox"/>
125	Spondyloepimetafyzární dysplázie (COL2A1, B3GALT6)	<input type="checkbox"/>
126	Stickler sy. (COL2A1, COL9A1, COL9A2, COL11A1, COL11A2)	<input type="checkbox"/>
127	Sy. arteriovenózní malformace (RASA1)	<input type="checkbox"/>
128	Sy. familiární středomořské horečky (MEFV)	<input type="checkbox"/>
129	TAR sy. (mikrodelece 1q21.1, RBM8A)	<input type="checkbox"/>
130	Thanatoforická dysplázie (FGFR3)	<input type="checkbox"/>
131	Usher sy. (USH2A, MYO7A a 10 dalších genů souvisejících s dg.)	<input type="checkbox"/>
132	Weaver sy. (EZH2, NSD1, EED)	<input type="checkbox"/>
133	Williams-Beuren sy. (mikrodelece/duplikace 7q11.23)	<input type="checkbox"/>
134	Wolf-Hirschhorn sy. (mikrodelece 4p16.3)	<input type="checkbox"/>
135	Zvětšená parietální foramina (MSX2, ALX4)	<input type="checkbox"/>

NEFROGENETIKA		
136	ADPKD (PKD1, PKD2)	<input type="checkbox"/>
137	ADTKD: MUC1-related (MUC1), REN-related (REN), UMOD-related (UMOD)	<input type="checkbox"/>
138	Ageneze/hypoplázie/dysplázie ledvin (EYA1, FGF8, FGF20 a 24 dalších genů souvisejících s dg.)	<input type="checkbox"/>
139	Alport sy. (COL4A3, COL4A4, COL4A5, COL4A6)	<input type="checkbox"/>
140	ARPKD (PKHD1)	<input type="checkbox"/>
141	Bardet-Biedl sy. (BBS1, BBS2 a 20 dalších genů souvisejících s dg.)	<input type="checkbox"/>
142	Bartter sy. (SLC12A1, KCNJ1, CLCNKB, CLCNKA, BSND)	<input type="checkbox"/>
143	BOR (Branchio-oto-renal sy.) (EYA1, SIX1, SIX5)	<input type="checkbox"/>
144	CAKUT (PAX2, RET, WNT11 a 20 dalších genů souvisejících s dg.)	<input type="checkbox"/>
145	Cystická nefropatie (CTNS, MKKS, NPHS2, SCNN1A, TMEM67, WNK4)	<input type="checkbox"/>
146	Denys-Drash sy. (WT1)	<input type="checkbox"/>
147	Fanconioho renotubulární sy. (EHHADH, SLC34A1, HNF4A, CLCN5)	<input type="checkbox"/>
148	Focal segmental glomerulosclerosis (ACTN4, TRPC6, CD2AP, PAX2, COL4A3, NPHS1, NPHS2, PLCE1, WT1, FREM2)	<input type="checkbox"/>
149	Fraser sy. (FRAS1, FREM2, GRIP1)	<input type="checkbox"/>
150	Gitelman sy. (SLC12A3, CLCNKB)	<input type="checkbox"/>
151	Jeune sy. (WDR60, WDR19, TTC21B, WDR34)	<input type="checkbox"/>
152	Joubert sy. (TMEM216, NPHP1, CEP290 a 24 dalších genů souvisejících s dg.)	<input type="checkbox"/>
153	Laurence-Moon sy. (PNPLA6)	<input type="checkbox"/>
154	Meckel-Gruber sy. (MKS1, TMEM216 a 7 dalších genů souvisejících s dg.)	<input type="checkbox"/>
155	MURCS asociace (WTN4)	<input type="checkbox"/>
156	Nefronoftiza (NPHP1, NPHP2, NPHP3, NPHP4 a 17 dalších genů souvisejících s dg.)	<input type="checkbox"/>
157	Nefrotický sy. (NPHS1, NPHS2 a 22 další genů souvisejících s dg.)	<input type="checkbox"/>
158	Papilorenální sy. (renal coloboma sy.) (PAX2)	<input type="checkbox"/>
159	Pierson sy. (LAMB2)	<input type="checkbox"/>
160	Renální tubulární acidóza (SLC4A1, ATP6V0A4, SLC4A4, ATP6B1)	<input type="checkbox"/>
161	Renální tubulární dysgeneze (ACE, AGTR1, AGT, REN)	<input type="checkbox"/>
162	Senior-Loken sy. (NPHP1, NPHP4, IQCB1 a 4 další geny souvisejících s dg.)	<input type="checkbox"/>
163	Townes-Brock sy. (SALL1)	<input type="checkbox"/>

Poznámka:

ONEMOCNĚNÍ POJIVOVÝCH TKÁNÍ viz žlutá žádanka

GENETIKA OČÍ viz žlutá žádanka

KARDIOGENETIKA viz žlutá žádanka

ONKOGENETIKA viz fialová žádanka

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: