

ŽÁDANKA NA LABORATORNÍ VYŠETŘENÍ - LABORATOŘ LÉKAŘSKÉ GENETIKY



Molekulárně-biologické vyšetření
Divadelní 2174/27, 741 01 Nový Jičín
SPADIA LAB, a.s. – Diagnostická laboratoř

Dr. Martinka 1491/7, 700 30 Ostrava-Hrabůvka
Tel.: 595 530 232, 734 696 565, zelená linka: 800 100 329 www.spadia.cz

Informace o pacientovi		Žadatel/odesílající lékař	
Jméno a příjmení		Jméno lékaře	
Rodné číslo/ číslo pojištění		Odbornost	
Kód pojišťovny	Pohlaví: M Ž		
Adresa			
Diagnóza základní/ostatní			
Léčba			
Datum a čas odběru			

Prosím pozor, vyberte jednu z následujících možností!

- Vyplní lékař:** ☐ Vyplněný a podepsaný informovaný souhlas je součástí žádanky.
☐ Informovaný souhlas je založen v lékařské dokumentaci pacienta.

Materiál	
☐ ¹ nesrážlivá krev (2-5 ml plné krve, EDTA, příp. citrát sodný) ☐ ^{2A} nesrážlivá krev k izolaci RNA (minimálně 3 ml plné krve odebrané do EDTA), krev nemrazit, chladit a v den odběru odeslat do laboratoře ☐ ^{2B} kostní dřeň k izolaci RNA (odebraná do EDTA), nemrazit, chladit a v den odběru odeslat do laboratoře	☐ ³ kostní dřeň (odebraná do EDTA), nemrazit, chladit a v den odběru odeslat do laboratoře ☐ Jiný materiál po dohodě:
WBCx10 ⁹ /L.....	Datum:.....

* odběrové soupravy na vyžádání dodá laboratoř

Humánní genom	
Hematologie ☐ Faktor V – Leiden (R506Q) ¹ ☐ Faktor V – R2 (H1299R) ¹ ☐ Faktor II – Prothrombin (G20210A) ¹ ☐ Faktor XIII – (V34L) ¹ ☐ MTHFR (C677T, A1298C) ¹ ☐ PAI-1 (4G/5G) ¹ ☐ GPIa (C807T) ¹ ☐ GPIIb (L33P) ¹ ☐ ACE (Ins/Del) ¹ ☐ β-fibrinogen (-455G>A) ¹ ☐ ApoE (E2, E3, E4) ¹ ☐ ApoB (R3500Q) ¹	Onkogenetika Hereditární karcinom prsu a ovarií: ☐ BRCA 1,2 - kompletní analýza vč. MLPA analýzy ¹ ☐ BRCA 1,2 - konfirmace ¹ ☐ BRCA 1,2 - prediktivní testování ¹ ☐ BRCA 1 - MLPA analýza ¹ ☐ BRCA 2 - MLPA analýza ¹ ☐ CHEK2 - MLPA analýza Li-Fraumeni syndrom: ☐ TP53 – mutační analýza vč. MLPA analýzy ¹
Geneticky podmíněné choroby ☐ Cystická fibróza – CFTR (34 mutací + Tn varianty) ¹ ☐ Spinální muskulární atrofie – SMA (SMN1, SMN2) ¹ ☐ Mikrodelece Y chromozomu (AZFa, AZFb, AZFc) ¹ ☐ 46, XX/46, XY – reverze pohlaví (sekvenace SRY) ¹ ☐ Kongenitální adrenální hyperplazie – CAH ¹ ☐ Hemochromatóza (C282Y, S65C, H63D) ¹ ☐ Gilbertův syndrom (UGT1A1) ¹ ☐ Celiakie (DQ2, DQ8) ¹ ☐ Laktózová intolerance ¹ (polymorfismus C/T – 1390, G/A – 22018) ☐ Prelinguální hluchota - connexin 26 (exon 1, exon 2) ☐ FRAXA ¹ (mentální retardace; předčasné ovariální selhání) ☐ SCADD ¹ (gen ACADS) ☐ Deficit biotinidázy ¹ (gen BTD) ☐ Mukopolysacharidóza 3A ¹ (gen SGSH)	Onkohematologie ☐ BCR/ABL (major, minor, micro) ^{2A, 2B} ☐ JAK2 – V617F ^{1, 3} ☐ JAK2 – exon 12 ^{1, 3} ☐ MPL W515L, W515K ^{1, 3} ☐ CALR (exon 9) ^{1, 3} ☐ Mutační IgVH ^{2A} ☐ CLL panel ¹ – vyšetření genomových aberací metodou MLPA: +12; del(13q)/RB1; DLEU; del(11q)/ATM; del(17p)/p53
	Ostatní ☐ HLA-B27 ¹ ☐ Interleukin 28B ¹ ☐ QF-PCR: chr. 13, 18, 21, X, Y ☐ QF-PCR: chr. 13, 15, 16, 18, 21, 22, X, Y (těhotenské ztráty)
	Farmakogenetika ☐ TPMT ¹ ☐ Warfarinová senzitivita - VKORC1 (-1639 G>A) ¹ ☐ Warfarinová senzitivita - CYP2C9 (430 C>T, 1075 A>C) ¹ ☐ Clopidogrel - CYP2C19 ¹ ☐ DPYD (IVS14+1 G>A) ¹ – metabolismus analogů 5-flourouracilu ☐ Toxicita na Irinotecan (UGT1A1) ¹

Izolace DNA	
Uložení DNA	

Jméno vyšetřované/ho: Datum narození:

Účel molekulárně-genetického laboratorního vyšetření:
(ověření/potvrzení dg., zjištění predispozice, zjištění nemoci plodu)

Alternativy navrhovaného molekulárně-genetického vyšetření (jejich vhodnost, přínos a rizika): neexistuje.

Molekulárně-genetické vyšetření z indikace:

Ze vzorku: ☐ periferní krev ☐ tkáň ☐ plodová voda ☐ pupečnicková krev ☐ jiné:**Prohlášení vyšetřované osoby**

Potvrzuji, že mi bylo poskytnuto genetické poradenství k výše uvedenému molekulárně-genetickému laboratornímu vyšetření. Vše mi bylo vysvětleno jasně a srozumitelně. Byla mi sdělena rizika spojená s neočekávanými nálezy, které nejsou účelem genetického laboratorního vyšetření, ale přesto je genetická analýza zjistí. 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 podstatné a probrat s ním vše, čemu jsem nerozuměl/a. Na všechny dotazy jsem dostal/a jasnou a srozumitelnou odpověď.

- **Přeji/nepřeji** si být informován/a o výsledku molekulárně-genetického laboratorního vyšetření.
- **Přeji/nepřeji** si být seznámen/a s neočekávanými nálezy molekulárně-genetického laboratorního vyšetření.
- **Přeji si**, aby o výsledku vyšetření byly informovány následující osoby:

Jméno: Adresa:

Jméno: Adresa:

- **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.

Souhlas se skladováním

- ☐ Před genetickým vyšetřením, které by se provádělo za jinými účely než uvedeno výše, budu řádně poučen/a a toto vyšetření bude vždy provedeno až s novým informovaným souhlasem. Vzorek bude skladován v laboratoři nejvýše po dobu 50 let.
 - Jestliže bude vzorek mého biologického materiálu dále skladován, **souhlasím/nesouhlasím** s jeho využitím ke kontrolě kvality DNA diagnostiky (vzorek je použit jako kontrola pro vyšetření jiného pacienta).
 - **Souhlasím/nesouhlasím** s tím, že mohu být znovu kontaktován/a, na adrese uvedené ve zdravotnické dokumentaci, za účelem souhlasu s využitím mého skladovaného biologického materiálu v konkrétním výzkumném projektu.

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 vědoma, že pro další genetické testování bude nutný nový odběr materiálu.

Na základě tohoto poučení **prohlašuji**, že **souhlasím s odběrem příslušného vzorku a s provedením výše popsaného molekulárně-genetického laboratorního vyšetření.**

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

Prohlašuji, že jsem všem údajům, poučením a souhlasům, které mi byly sděleny a vysvětleny, porozuměl/a.

V....., dne.....
.....
podpis vyšetřované osoby (zákonného zástupce)

Jméno zákonného zástupce: Datum narození:

Vztah k vyšetřované osobě:

Jméno, razítko a podpis lékaře: