

ŽÁDANKA NA LABORATORNÍ VYŠETŘENÍ - LABORATOŘ LÉKAŘSKÉ GENETIKY



MOLEKULÁRNĚ-BIOLOGICKÉ VYŠETŘENÍ A

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 pojištěnce		Odbornost	
Kód pojišťovny	Pohlaví: M Ž	Podpis a razítko	
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	
<input type="checkbox"/> ¹ periferní krev (3-5 ml plné krve, EDTA) <input type="checkbox"/> ² periferní krev k izolaci RNA (8 ml plné krve odebrané do EDTA), krev nemrazit, chladit a v den odběru odeslat do laboratoře <input type="checkbox"/> ³ kostní dřevě k izolaci RNA (odebraná do EDTA), nemrazit, chladit a v den odběru odeslat do laboratoře	<input type="checkbox"/> Jiný materiál po dohodě: pondělí až čtvrtek!

Hematologie ¹	Onkohematologie	
<input type="checkbox"/> Faktor V – Leiden (R506Q) <input type="checkbox"/> Faktor II – Prothrombin (G20210A) <input type="checkbox"/> MTHFR (C677T, A1298C) <input type="checkbox"/> PAI-1 (4G/5G) <input type="checkbox"/> Faktor V – R2 (H1299R) <input type="checkbox"/> Faktor XIII – (V34L) <input type="checkbox"/> GPIa (C807T) <input type="checkbox"/> GPIIb3 (L33P) <input type="checkbox"/> ACE (Ins/Del) <input type="checkbox"/> β-fibrinogen (-455G>A) <input type="checkbox"/> ApoE (E2, E3, E4) <input type="checkbox"/> ApoB (R3500Q)	<input type="checkbox"/> <i>BCR/ABL</i> (major, minor, micro) ^{2,3} <input type="checkbox"/> <i>JAK2</i> (V617F) ^{1,3} <input type="checkbox"/> <i>JAK2</i> (exon č. 12) ^{1,3} <input type="checkbox"/> <i>MPL</i> W515L, W515K ^{1,3} <input type="checkbox"/> <i>CALR</i> (exon č. 9) ^{1,3} <input type="checkbox"/> <i>IDH1</i> (exon č. 4), <i>IDH2</i> (exon č. 4) ¹ <input type="checkbox"/> <i>BRAF</i> ¹ <input type="checkbox"/> Mutační analýza IgVH ² <input type="checkbox"/> CLL panel ¹ – vyšetření genomových aberací metodou MLPA: +12; del(13q)/RB1; DLEU; del(11q)/ATM; del(17p)/p53	
Geneticky podmíněné choroby ¹	Farmakogenetika ¹	
<input type="checkbox"/> Cystická fibróza – <i>CFTR</i> (36 mutací + Tn varianty) <input type="checkbox"/> Spinální muskulární atrofie – SMA (<i>SMN1</i> , <i>SMN2</i>) <input type="checkbox"/> Mikrodelece Y chromozomu (AZFa, AZFb, AZFc) <input type="checkbox"/> 46, XX/46, XY – reverze pohlaví (sekvenace <i>SRY</i>) <input type="checkbox"/> Kongenitální adrenální hyperplazie – CAH <input type="checkbox"/> Hemochromatóza (C282Y, S65C, H63D) <input type="checkbox"/> Gilbertův syndrom (<i>UGT1A1</i>) <input type="checkbox"/> Celiakie (DQ2, DQ8) <input type="checkbox"/> Laktózová intolerance (polymorfismus C/T – 1390, G/A – 22018) <input type="checkbox"/> Dědičná hluchota - connexin 26 <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Nejčastější mutace c.35delG – přenašečství <input type="checkbox"/> Sekvenace..... <input type="checkbox"/> FRAXA (mentální retardace; předčasná ovariální selhání) <input type="checkbox"/> SCADD (gen <i>ACADS</i>) <input type="checkbox"/> Deficit biotinidázy (gen <i>BTD</i>) <input type="checkbox"/> Mukopolysacharidóza 3A (gen <i>SGSH</i>) <input type="checkbox"/> <i>SERPINA1</i> (deficit α-1-antitrypsinu) <input type="checkbox"/> <i>SERPINF1</i> (familiární otoskleróza; osteogenesis imperfecta typ VI) <input type="checkbox"/> <i>MEFV</i> – sekvenace všech exonů – frekventní mutace (p.Met694Val) <input type="checkbox"/> <i>BCHE</i> – p.Ala567Thr (exon č. 4) <input type="checkbox"/> <i>FGFR3</i> – hypochondroplazie (exon č. 12) <input type="checkbox"/> <i>SHOX</i> – MLPA + sekvenace <input type="checkbox"/> <i>MVK</i> (hyper IgD syndrom; mevalonová acidurie) <input type="checkbox"/> <i>PAH</i> (p.Arg408Trp, exon č. 12) <input type="checkbox"/> <i>TOR1A</i> (DYT1, frekventní mutace c.907_909delGAG/p.Glu303del)	<input type="checkbox"/> <i>TPMT</i> (thiopurin S-metyltransferáza) <input type="checkbox"/> Warfarinová senzitivita - <i>VKORC1</i> (-1639 G>A) <input type="checkbox"/> Warfarinová senzitivita – (<i>CYP2C9</i> , 430 C>T, 1075 A>C) <input type="checkbox"/> Clopidogrel (<i>CYP2C19</i>) <input type="checkbox"/> <i>DPYD</i> (IVS14+1 G>A) – metabolismus analogů 5-flourouracilu <th style="text-align: left;">Ostatní¹</th> <input type="checkbox"/> HLA-B27 konfirmace <input type="checkbox"/> QF-PCR: chr. 13, 18, 21, X, Y <input type="checkbox"/> QF-PCR: chr. 13, 15, 16, 18, 21, 22, X, Y (těhotenské ztráty) <input type="checkbox"/> Hereditární amyloidóza (geny <i>APOA1</i> , <i>APOA2</i> , <i>CST3</i> , <i>FGA</i> , <i>GSN</i> , <i>LYZ</i> , <i>TTR</i>) <input type="checkbox"/> Waldenströmová makroglobulinémie (<i>MYD88</i> , <i>CXCR4</i>)	Ostatní ¹

Izolace DNA	
Uložení DNA	

Souhlas vyšetřované/ho (zákonného zástupce) s molekulárně-genetickým laboratorním vyšetřením.

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 kostní dřeň 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 zjistit. 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 50let.
 - 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 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:.....