

ŽÁDANKA MOLEKULÁRNĚ-BIOLOGICKÉ VYŠETŘENÍ B

Příjmení: Jméno:

Číslo pojištění: Pohlaví: ☐ M ☐ Ž

Pojišťovna: ☐ Samoplátce

Datum / čas odběru: / Diagnóza:

Adresa:

Indikující lékař:

Odbornost: Pouze 208 - lékařský genetik

štítek OM

Razítko a podpis lékaře:

Žadanku vyplňte čitelně, požadované metody označte vyplněním koleček černou nebo modrou barvou - správně: ☐ , chybně: ☒

Materiál

- ☐ periferní krev (2-5 ml plné krve, EDTA) ☐ Jiný materiál po dohodě:

Prosím pozor, vyberte jednu z následujících možností!

Vyplní lékař: ☐ Vyplněný a podepsaný informovaný souhlas je součástí žádanky. ☐ Izolace DNA Skladování DNA: ANO / NE

☐ Informovaný souhlas je založen v lékařské dokumentaci pacienta. Skladování vzorku po dobu delší než 5 let: ANO / NE

Zlikvidovat DNA po ukončení vyšetření: ANO / NE

Prosím uvést slovní diagnózu, klinické údaje / symptomy (event. přiložit klinickou zprávu) a údaje o rodinném výskytu onemocnění, jaká je zvažována forma dědičnosti (AR?, AD?, XL?).

Cílené testování

Gen: ☐ první odběr

Mutace (úroveň DNA, protein): ☐ konfirmační odběr

Referenční sekvence (NM_, LRG apod.):

Hereditární nádorové syndromy ^{NGS}

- ☐ panel pro dědičné nádory (82 genů) + MLPA / digiMLPA

Metabolické choroby ^{NGS}

- ☐ Adrenogenitální syndrom - poruchy steroidogeneze (bez CYP21A2)
- ☐ Familiární dyslipidemie (NGS panely)
- ☐ Familiární hypercholesterolemie + LDLR MLPA
- ☐ Hypertriglyceridemie
- ☐ Fenylketonurie a hyperfenylalaninémie
- ☐ Glykogenózy
- ☐ Leucinóza / nemoc javorového sirupu
- ☐ Mukopolysacharidózy
- ☐ Poruchy Acyl-CoA-dehydrogenáz (SCADD, SBCADD, MCAD, VLCAD, LCHAD)

Ostatní ^{NGS}

- ☐ Cystická fibróza - Kompletní sekvenace CDS
- ☐ Polycystická choroba ledvin AR i AD
- ☐ Vzácné formy poruch plodnosti
- ☐ Hereditární pankreatitis + bronchiektázie s/bez pozit. potního testu
- ☐ Vrozené tyreopatie
- ☐ Poruchy růstu (10 genů)
- ☐ Rekurentní horečky (MEFV, MVK, TNFRSF1A)
- ☐ GEPARD - Moje geny
- ☐ GEPARD - Komplet
- ☐ Vyšetření celkového exomu

Dědičné poruchy zraku - hodnocení z exomu ^{NGS}

- ☐ Aniridia + PAX6 MLPA

- ☐ Atrofie optiku (vyjma Leberovy hereditární optické neuropatie)
- ☐ Branchiotorenální syndrom
- ☐ glaukom
- ☐ katarakty
- ☐ těžké myopie
- ☐ CHARGE syndrom
- ☐ Stargardtova nemoc (včetně MLPA analýzy)
- ☐ Mikrooftalmie
- ☐ Leberova kongenitální amaurosis
- ☐ Albinismus (včetně MLPA analýzy OCA2/TYR)
- ☐ Retinitis pigmentosa / dystrofie sítnice
- ☐ jiné vzácné oční onemocnění (po předchozí domluvě!):
- ☐ MLPA analýza (po předchozí domluvě!):

Dědičné poruchy sluchu ^{NGS}

- ☐ Dědičná porucha sluchu - AD dědičnost
- ☐ Dědičná porucha sluchu - AR dědičnost
- ☐ Dědičná porucha sluchu - X vázaná dědičnost
- ☐ Pendredův syndrom
- ☐ Usherův syndrom
- ☐ Waardenburgův syndrom

Trombotické mikroangiopatie (TMA) ^{NGS}

- ☐ TTP (ADAMTS13, vWF)
- ☐ aHUS (panel TMA) + MLPA
- ☐ ostatní TMA a jiné komplementopatie (panel TMA)

Ostatní	
☐ ACADS – SCADD (deficit acylCoA dehydrogenázy krátkých řetězců) ^{NGS}	☐ MTHFR – deficit MTHFR, MTHFR homocystinurie ^{NGS}
☐ ACADSB – 2-metylbutyrylglycinurie ^{NGS}	☐ MVK – hyper IgD syndrom; mevalonová acidurie ^{S, NGS}
☐ AIP – Adenom hypofýzy ^S	☐ NKX2-5 – vrozené vady srdce / kongenitální hypotyreóza typ 5 ^S
☐ AR gen	☐ OTC – deficit ornitin karbamoyltransferázy ^{NGS}
☐ SMAX, Kennedyho nemoc (Ex1 - CAG repetice) ^{PCR}	☐ PAH – fenylketonurie, frekventní mutace (p.Arg408Trp, exon č. 12) ^S
☐ Celá CDS ^{NGS}	☐ PKLR – Deficit pyruvát kinázy erytrocytů ^S
☐ HUMARA (X inaktivace)	☐ RBM8A – TAR syndrom ^S
☐ ARG1 – argininemie ^{NGS}	☐ RHO – Retinitis pigmentosa typ 4 ^{S, NGS}
☐ ASS1 – citrulinemie ^{NGS}	☐ SALL1 – Towns-Brockův syndrom ^{NGS}
☐ ATP7B – Wilsonova nemoc ^{NGS}	☐ SERPINA1 – deficit α-1-antitrypsinu ^{S, NGS}
☐ BCHE – p.Ala567Thr (exon č. 4) ^{NGS}	☐ SGSH – Mukopolysacharidóza 3A ^{S, NGS}
☐ BTD – Deficit biotinidázy ^{S, NGS}	☐ SHOX deficit:
☐ CDKN1B – mnohočetné endokrinní neoplazie IV	☐ Sekvence (transkript č. 1) ^{S, NGS}
☐ CDKN1C – Beckwith Wiedemann syndrom	☐ MLPA
☐ CPT1A – deficit karnitin-palmitoyltransfer I ^{NGS}	☐ SLC25A20 – deficit karnitin-acylkarnitin translokázy ^{NGS}
☐ CPT2 – deficit karnitin-palmitoyltransfer typ II ^{NGS}	☐ SRY – 46, XX/46, XY reverze pohlaví ^S
☐ DHCR7 – Smith-Lemli-Opitz syndrom ^{S, NGS}	☐ THAP1 – Dystonie typ 6 ^S
☐ DLX5 a WNT10B – Hand-split-foot deformita / ektrodaktylie ^{NGS}	☐ TNNI2 – Distální arthrogryposis 2B1 ^S
☐ FGFR3 cílená analýza:	☐ TOR1A – dystonie DYT1, mutace c.907_909delGAG/p.Glu303del)
☐ hypochondropatie (exon č. 12) ^{S, NGS}	☐ TPM2 – Distální arthrogryposis 1A, 2B4 ^S
☐ Achondropatie, Thanatofrická dysplazie ^{S, NGS}	☐ UGT1A1 – Crigler-Najjarův syndrom ^{NGS}
☐ FOXL2 – Blepharophimosis-ptosis-epicanthus inversus syndrom ^S	☐ XPA – Xerodermis pigmentosum typ A ^S
☐ FSHR – frekventní polymorfizmy (Ex10) ^S	☐ COL4A3 a COL4A4 – 2 frekventní mutace ^S
☐ GCDH – glutarová acidurie typ 1 ^{NGS}	☐ UPD 16. chromosomu (nutno dodat 3 vzorky: proband, matka, otec!) ^{PCR}
☐ GH1 – Izolovaný deficit GH, Kowarskiho syndrom ^{S, NGS}	☐ LMX1B – Hereditární osteonochodysplazie (Nail – patella syndrom) ^S
☐ GHR – Laronovo trpaslictví, parc. insenzitivita na GH ^{S, NGS}	☐ Jiný požadavek, dle předchozí domluvy:
☐ GNRHR – Hypogonadotropní hypogonadismus bez anosmie 7 ^S	
☐ HADHA – frekventní mutace v Ex 15, LCHAD deficit ^S	
☐ HINT1 – Neuromyotonie a axonální neuropatie ^S	
☐ IGF1 – Porucha růstu s hluchotou a mentální retardací ^{S, NGS}	
☐ INSL3 – kryptorchidismus ^S	
☐ IVD – izovalerová acidemie ^{NGS}	
☐ MEFV – středozevní familiární horečka ^{S, NGS}	
☐ MMACHC – metylmalonová acidurie a homocystinurie cb1C ^{NGS}	

Vysvětlivky: ^{NGS} sekvenování pomocí NGS, ^S Sangerovo sekvenování, ^{PCR} PCR analýza

Seznam genů pro konkrétní onemocnění poskytneme na vyžádání.



251010126

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 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 alespoň po dobu 5 let, nebo dle požadavku lékaře.
- 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 výsledky 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 případě neoznačení možnosti (přeji/nepřeji, souhlasím/nesouhlasím) bude postupováno jako při zvolení kladné odpovědi.

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

Jméno zákonného zástupce: Datum narození:

Vztah k vyšetřované osobě:

Jméno, razítko a podpis lékaře: