

ŽÁDANKA MOLEKULÁRNĚ-BIOLOGICKÉ VYŠETŘENÍ B

Příjmení: Jméno: štítek OM

Číslo pojištění: Pohlaví: M Ž

Pojišťovna: Samoplátce

Datum / čas odběru: / Diagnóza:

Adresa:

Indikující lékař:

Odbornost:

Razítko a podpis lékaře:

Žádanku 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:

Vyplněný a podepsaný informovaný souhlas musí být přílohou žádanky, jinak nebude vyšetření provedeno!

Prosím pozor, vyberte jednu z následujících možností!

- Izolace DNA
-
-

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 Atrofie optiku (vyjma Leberovy hereditární optické neuropatie)

- Adrenogenitální syndrom - poruchy steroidogeneze (bez CYP21A2) Branchiotorenální syndrom

Metabolické choroby ^{NGS}

- Familiární dyslipidemie (NGS panely) glaukom
- Familiární hypercholesterolemie + LDLR MLPA katarakty
- Hypertriglyceridemie těžké myopie
- Fenyلكetonurie a hyperfenylalaninemie CHARGE syndrom
- Glykogenózy Stargardtova nemoc (včetně MLPA analýzy)
- Leucinóza / nemoc javorového sirupu Mikrooftalmie
- Mukopolysacharidózy Leberova kongenitální amaurosis
- Poruchy Acyl-CoA-dehydrogenáz (SCADd, SBCADd, MCAD, VLCAD, LCHAD) Albinismus (včetně MLPA analýzy OCA2/TYR)
- jiné vzácné oční onemocnění (po předchozí domluvě!)

Ostatní ^{NGS}

- Cystická fibróza - Kompletní sekvenace CDS MLPA analýza (po předchozí domluvě!)
- Polycystická choroba ledvin AR i AD
- Vzácné formy poruch plodnosti
- Hereditární pankreatitida + 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

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



251010526

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

Prosím pozor: Vyplněný a podepsaný informovaný souhlas musí být přílohou žádanky, jinak nebude vyšetření provedeno!

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 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 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: