

# ŽÁDANKA MOLEKULÁRNĚ-BIOLOGICKÉ VYŠETŘENÍ A

Příjmení:  Jméno:  štítek OM

Číslo pojistěnce:  Pohlaví:  M  Ž

Pojišťovna:   Samoplátce

Datum / čas odběru:  /  Diagnóza:

Adresa:

E-mail:

Telefon:   Zpřístupnit výsledky pacientovi

Razítko a podpis lékaře:

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

### Prosím pozor:

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

Léčba:

### Materiál

ponoří - čtvrtěk	<input type="radio"/> 1 periferní krev (3-5 ml plné krve, EDTA)	<input type="radio"/> Jiný materiál po dohodě:
	<input type="radio"/> 2 periferní krev k izolaci RNA (8 ml plné krve odebrané do EDTA), krev nemrazit, chladiť a v den odběru odeslat do laboratoře	
	<input type="radio"/> 3 kostní dřev k izolaci RNA (odebraná do EDTA), nemrazit, chladiť a v den odběru odeslat do laboratoře	
	<input type="radio"/> označit typ vzorku: CVS 4, AMC 5 nebo potratová tkáň 6	

### Hematologie<sup>1</sup>

<input type="radio"/> Faktor V - Leiden (R506Q)
<input type="radio"/> Faktor II - Prothrombin (G20210A)
<input type="radio"/> MTHFR (C677T, A1298C)
<input type="radio"/> PAI-1(4G/5G)
<input type="radio"/> Faktor V - R2 (H1299R)
<input type="radio"/> Faktor XIII - (V34L)
<input type="radio"/> GPIa (C807T)
<input type="radio"/> GPIIb/IIIa (L33P)
<input type="radio"/> ACE (Ins/Del)
<input type="radio"/> B-fibrinogen (-455G>A)
<input type="radio"/> ApoE (E2, E3, E4)
<input type="radio"/> ApoB (R3500Q)

### Geneticky podmíněné choroby<sup>1</sup>

<input type="radio"/> Kongenitální adrenální hyperplazie - CAH
<input type="radio"/> Hemochromatóza (C282Y, S65C, H63D)
<input type="radio"/> Gilbertův syndrom (UGT1A1)
<input type="radio"/> Celiakie (DQ2, DQ8)
<input type="radio"/> Laktózová intolerance (polymorfismus C/T - 1390, G/A - 22018)
<input type="radio"/> Hereditární amyloidóza (geny APOA1, APOA2, CST3, FGA, GSN, LYZ, TTR)
<input type="radio"/> Spinální muskulární atrofie - SMA (SMN1, SMN2)
<input type="radio"/> Cystická fibróza - CFTR - 36 mutací + Tn varianty
<input type="radio"/> FMR1 - FRAXA mentální retardace; předčasné ovariální selhání
<input type="radio"/> AZFa, AZFb, AZFc - Mikrodelece Y chromozomu
<input type="radio"/> Connexin 26 (GJB2) - Dědičná hluchota DFNB1A:
<input type="radio"/> Nejčastější mutace c.35delG - přenašečství
<input type="radio"/> Sekvence Ex1 + Ex2

### Onkohematologie

<input type="radio"/> BCR/ABL (major, minor, micro) <sup>2,3</sup>
<input type="radio"/> JAK2 (V617F) <sup>1,3</sup>
<input type="radio"/> JAK2 (exon 12, kodony 537-544) <sup>1,3</sup>
<input type="radio"/> MPL W515L, W515K <sup>1,3</sup>
<input type="radio"/> CALR (exon 9) <sup>1,3</sup>
<input type="radio"/> BRAF (V600) <sup>1</sup>
<input type="radio"/> c-kit (exon 17, D816V) <sup>1,3</sup>
<input type="radio"/> Waldenströmova makroglobulinemie (MYD88, CXCR4) <sup>1,3</sup>
<input type="radio"/> Stanovení prognózy u CLL pacientů <sup>2</sup>
<input type="radio"/> CLL panel <sup>1</sup> - vyšetření genomových aberací metodou MLPA: +12; del(13q)/RB1; DLEU; del(11q)/ATM; del(17p)/p53

### Farmakogenetika<sup>1</sup>

<input type="radio"/> TPMT (thiopurin S-metyltransferáza)
<input type="radio"/> Warfarinová senzitivita - VKORC1(-1639 G>A)
<input type="radio"/> Warfarinová senzitivita - (CYP2C9, 430 C>T, 1075 A>C)
<input type="radio"/> Clopidogrel (CYP2C19)
<input type="radio"/> DPYD (IVS14+1 G>A) - metabolismus analogů 5-flourouracilu

### Ostatní

<input type="radio"/> HLA-B27 konfirmace <sup>1</sup>
<input type="radio"/> QF-PCR: chr. 13, 18, 21, X, Y <sup>1,4,5,6</sup>
<input type="radio"/> QF-PCR: chr. 13, 15, 16, 18, 21, 22, X, Y (těhotenské ztráty) <sup>1,4,5,6</sup>
<input type="radio"/> Histamin - potenciálně rizikové polymorfismy AOC1 <sup>1</sup>
<input type="radio"/> Predispozice k m. Crohn (3 polymorfismy) <sup>1</sup>
<input type="radio"/> Predispozice k psoriatické artritidě - HLA-C*06 <sup>1</sup>

Izolace DNA	
Uložení DNA	
<input type="radio"/> skladování vzorku po dobu delší než 5 let	



151010526

## 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 lékařem 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: .....