

ŽÁDANKA MOLEKULÁRNĚ-BIOLOGICKÉ VYŠETŘENÍ A

Příjmení: Jméno: Štítek OM

Číslo pojištěnce: 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, vyberte jednu z následujících možností!

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

Materiál

☐ 1 periferní krev (3-5 ml plné krve, EDTA)	☐ Jiný materiál po dohodě:
☐ 2 periferní krev k izolaci RNA (8 ml plné krve odebrané do EDTA), krev nemrazit, chladič a v den odběru odeslat do laboratoře	
☐ 3 kostní dřev k izolaci RNA (odebraná do EDTA), nemrazit, chladič a v den odběru odeslat do laboratoře	
☐ označit typ vzorku: CVS 4, AMC 5 nebo potratová tkáň 6	

Hematologie¹

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

Geneticky podmíněné choroby¹

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

Onkohematologie

☐ BCR/ABL (major, minor, micro) ^{2,3}
☐ JAK2 (V617F) ^{1,3}
☐ JAK2 (exon 12, kodony 537-544) ^{1,3}
☐ MPL W515L, W515K ^{1,3}
☐ CALR (exon 9) ^{1,3}
☐ BRAF (V600) ¹
☐ c-kit (exon 17, D816V) ^{1,3}
☐ Waldenströmová makroglobulinémie (MYD88, CXCR4) ^{1,3}
☐ Stanovení prognózy u CLL pacientů ²
☐ CLL panel ¹ - vyšetření genomových aberací metodou MLPA: +12; del(13q)/RB1; DLEU; del(11q)/ATM; del(17p)/p53

Farmakogenetika¹

☐ TPMT (thiopurin S-metyltransferáza)
☐ Warfarinová senzitivita - VKORC1 (-1639 G>A)
☐ Warfarinová senzitivita - (CYP2C9, 430 C>T, 1075 A>C)
☐ Clopidogrel (CYP2C19)
☐ DPYD (IVS14+1 G>A) - metabolismus analogů 5-flourouracilu

Ostatní

☐ HLA-B27 konfirmace ¹
☐ QF-PCR: chr. 13, 18, 21, X, Y ^{1,4,5,6}
☐ QF-PCR: chr. 13, 15, 16, 18, 21, 22, X, Y (těhotenské ztráty) ^{1,4,5,6}
☐ Histamin - potenciálně rizikové polymorfismy AOC1 ¹
☐ Predispozice k m. Crohn (3 polymorfismy) ¹
☐ Predispozice k psoriatické artritidě - HLA-C*06 ¹

Izolace DNA

Uložení DNA

☐ skladování vzorku po dobu delší než 5 let

15100126

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: