

ŽÁDANKA MOLEKULÁRNĚ-BIOLOGICKÉ VYŠETŘENÍ A

Příjmení:	<input type="text"/>	Jméno:	<input type="text"/>	Štítek OM
Číslo pojištění:	<input type="text"/>	Pohlaví:	<input type="radio"/> M <input type="radio"/> Ž	
Pojišťovna:	<input type="text"/>	<input type="radio"/> Samoplátce		
Datum / čas odběru:	<input type="text"/> / <input type="text"/>	Diagnóza:	<input type="text"/>	Razítko a podpis lékaře:
Adresa:	<input type="text"/>			
E-mail:	<input type="text"/>			
Telefon:	<input type="text"/>			

 Zpřístupnit výsledky pacientovi

 Žádku 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

pondělí - čtvrtek	<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, chladit a v den odběru odeslat do laboratoře	
	<input type="radio"/> 3 kostní dřeň k izolaci RNA (odebraná do EDTA), nemrazit, chladit a v den odběru odeslat do laboratoře	
	<input type="radio"/> označit typ vzorku: CVS 4, AMC 5 nebo potratová tkáň 6	

Hematologie¹

<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 (L33P)
<input type="radio"/> ACE (Ins/Del)
<input type="radio"/> β-fibrinogen (-455G>A)
<input type="radio"/> ApoE (E2, E3, E4)
<input type="radio"/> ApoB (R3500Q)

Geneticky podmíněné choroby¹

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

Farmakogenetika¹

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

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



151011024

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: