

☐ Samoplátce ☐ STATIM

Kód ZP: Datum a čas odběru: hh:mm

IČP: Odbornost:

Pacient:

Č. pojištění: / Muž ☐ Žena ☐

Datum narození:

Adresa:

Dg. hlavní: Dg. ostatní:

Terapie:

IFCOR
KLINICKÉ LABORATOŘE
www.ifcor.cz

Viniční 235, 615 00 Brno
Zelená linka:
800 190 193

Razítko a podpis

Žádanka na molekulárně genetické vyšetření HUMÁNNÍ GENOM

**Součástí této žádanky je vyplněný Informovaný souhlas vyšetřované/ho s genetickým laboratorním vyšetřením (str. 2).
Bez vyplněného Informovaného souhlasu nelze genetické laboratorní vyšetření provádět.**

Materiál: ☐ periferní krev (odběr do EDTA) ☐ amniocyty nativní ☐ amniocyty kultivované ☐ choriové klky kultivované
☐ vyizolovaná DNA (primární materiál) ☐ jiné.....

TROMBOFILNÍ FAKTORY	
☐	Faktor II Prothrombin (20210G>A)
☐	Faktor V Leiden (1691G>A)
☐	gen MTHFR (677C>T a 1298A>C)
☐	gen PAI-1 (5G>4G)
☐	faktor XIII (Val34Leu)
☐	panel trombofilních mutací (FV Leiden 1691G>A, FV R2 4070A>G, FII 20210G>A, MTHFR 677C>T, MTHFR 1298A>C, PAI/1 5G>4G)

HLA GENOTYPIZACE	
☐	predispozice ankylozující spondylitidy (HLA-B27)
☐	predispozice celiakie (HLA-DQA1, HLA-DQB1)

ČUKROVÉ INTOLERANCE	
☐	intolerance laktózy (polymorfismy -13910T>C, -22018A>G v genu LCT)
☐	intolerance fruktózy (mutace 448G>C, 524C>A, 1005C>G, 357del4 v genu AldoB)

GASTROINTESTINÁLNÍ A JATERNÍ ONEMOCNĚNÍ	
☐	Wilsonova choroba (sekvenční analýza genu ATP7B)
☐	Gilbertův syndrom (TATA box genu UGT1A1)
☐	Crohnova choroba (mutace Arg702Trp, Gly908Arg, 3020insC v genu NOD2)
☐	hemochromatóza (mutace His63Asp, Ser65Cys, Cys282Tyr v genu HFE)
☐	hemochromatóza (18 mutací v genech HFE, TFR2 a FPN1)
☐	deficit α1 antitrypsinu (mutace Glu264Val, Glu342Lys v genu SERPINA1)
☐	deficit α1 antitrypsinu (kompletní analýza kódující oblasti genu SERPINA1)

DĚDIČNÉ PORUCHY TVORBY ZUBŮ	
☐	poruchy dentinu (dysplázie dentinu, Dentinogenesis imperfecta)
☐	poruchy tvorby zubní skloviny – Amelogenesis imperfecta, typ 1-4
☐	oligodoncie/hypodoncie selektivní
☐	oligodoncie/hypodoncie syndromické – specifikace:

JINÁ ONEMOCNĚNÍ	
☐	Spinální muskulární atrofie (delece/duplikace exonů 7 a 8 v genech SMN1 a SMN2)
☐	genotypizace TPMT (deficit thiopurin methyltransferázy)
☐	idiopatická juvenilní hyperkalcémie (geny CYP24A1, SLC34A1)
☐	idiopatický nízký vzrůst (gen SHOX)
☐	jiný požadavek (po tel. konzultaci):

OSTEOCHONDRODYSPLÁZIE (sekvenace genů spojených s poruchou kostního metabolismu)	
☐	FGFR3 chondrodysplázie (achondroplázie, hypochondroplázie, CATSHL syndrom, thanatoforické dysplázie)
☐	poruchy kolagenu typu 2 (mnohočetná epifyzeální dysplázie, achondrogenese/hypochondrogenese, platyspondylózní skeletální dysplázie, spondyloepifyzeální dysplázie, spondyloepimetaphyzeální dysplázie, spondyloperiferální dysplázie, Kniestova dysplázie, česká dysplázie, Legg-Calve-Perthes nemoc, osteoartrita s chondrodysplázií, otospondyloepimetaphyzeální dysplázie, Sticklerův syndrom typu 1)
☐	poruchy kolagenu typu 11 (Sticklerův syndrom typu 2 a 3, Marshall syndrom, fibrochondrogenese, otospondyloepimetaphyzeální dysplázie)
☐	poruchy sulfonace (achondrogenese, atelosteogeneze, diastrofická dysplázie, mnohočetná epifyzeální dysplázie, Larsenův syndrom, Ehlers-Danlos syndrom typu 6B muskuloskeletální)
☐	poruchy filaminu (frontometaphyzeální dysplázie, Melnick-Needles osteodysplázie, atelosteogeneze, otopalatodigital syndrom, Larsenův syndrom, spondylokarpatálnarzální dysplázie)
☐	defekty TRPV4 (metatropická dysplázie, spondylometaphyzeální dysplázie typu Kozłowski, Pseudo-Morquio syndrom, brachyolmie, familiární artropatie-brachydaktilie)
☐	chondroektodermální dysplázie – Ellis-van Creveld syndrom
☐	mnohočetné epifyzeální dysplázie (typ 1-6)
☐	pseudoachondroplázie
☐	Sticklerův syndrom typ 4 a 5
☐	metaphyzeální dysplázie (McKusick typ, Schmidt typ, Cartilage-hair hypoplázie)
☐	spondyloenchondrodysplázie
☐	Schimkeho imunokostní dysplázie
☐	akromelické dysplázie (tricho-rhino-falangeální dysplázie typy 1-3, Albrightova hereditární osteodystrofie)
☐	mezomelické a rhizomelické dysplázie (Leri Weil dyschondrosteoza, Langerova dyschondrosteoza)
☐	dysplázie s kloubními dislokacemi (Ehlers-Danlos syndrom, spondyloepimetaphyzeální dysplázie s kloubní laxitou)
☐	chondrodysplasia punctata Conradi-Hünermann
☐	osteopetrózy a osteopoikilózy
☐	jiné osteosklerotické dysplázie (hyperostóza, sklerosteóza, Osteopatia striata, Caffey disease, Raine syndrom, Van Buchem endosteální hyperostóza, kraniodyfazeální dysplázie, juvenilní Paget disease)
☐	osteopatie způsobené nízkou kostní densitou (Osteogenesis imperfecta, juvenilní/primární osteoporóza, Osteoporosis-pseudoglioma syndrom, Bruck syndrom, Cole-Carpenter syndrom, osteochondrodysplázie letální typ)
☐	abnormální mineralizace kostí (hypofosfatázie a hypofosfatemické osteomalázie)
☐	disorganizovaný vývoj skeletálních komponent (mnohočetné chrupavčité exostózy, fibrózní dysplázie, progresivní heteroplázie, gnátodyfazeální dysplázie, progresivní osifikující fibrodysplázie, neurofibromatóza typu 1)
☐	kranosynostózy (Pfeiffer syndrom, Apert syndrom, Crouzon syndrom, Seathre-Chatzen syndrom, Beare-Stevenson syndrom, syndrom ohnutých kostí/bent bone dysplasia, Crouzonodermoskeletal syndrom, Muenke kraniosynostóza, Shprintzen-Goldberg syndrom, kraniosynostózy typu 2, 3, 4)
☐	kraniofaciální dysostózy (Weyersova akrofaciální/akrodentální dysostóza)
☐	Menkes disease

Správně: ☒
Chybně: ☒ ☒

Poznámky:



INFORMOVANÝ SOUHLAS

vyšetřované/ho (zákonného zástupce) s genetickým laboratorním vyšetřením

Jméno a příjmení vyšetřované/ho: RČ:

Jméno a příjmení zákonného zástupce / vztah k vyšetřované osobě:
(vyplňte, pokud je pacient nezletilý / právně nezpůsobilý)

Genetické laboratorní vyšetření pro nemoc/diagnózu:

Účel genetického vyšetření:

- ☐ ověření/potvrzení diagnózy
- ☐ zjištění predispozice pro nemoc
- ☐ zjištění nemoci u plodu
- ☐ zjištění přenašečství pro nemoc u rodinného příslušníka probanda
- ☐ zjištění přenašečství pro nemoc u partnera probanda

Příjmení, jméno a rodné číslo probanda:

Familiární mutace / vyšetřovaný gen:

Klinické údaje o pacientovi, jsou-li relevantní pro rozsah laborat. vyšetření (ev. prosíme přiložit klinickou zprávu):

A. Prohlášení lékaře:

Prohlašuji, že jsem vyšetřované/mu (zákonnému zástupci vyšetřované/ho) jasně a srozumitelně vysvětlil/a účel, povahu, předpokládaný prospěch, následky i možná rizika výše uvedeného genetického laboratorního vyšetření. Rovněž jsem vyšetřovanou osobu seznámil/a s možnými výsledky vyšetření a s důsledky toho, že by vyšetření nebylo možno provést nebo by nemělo potřebnou vypovídací schopnost pro naplnění sledovaného účelu. Seznámil/a jsem vyšetřovanou osobu také s možností uchování DNA v bance za účelem ev. doplnění dalšího vyšetření v budoucnosti vzhledem k rozvoji oboru.

Jméno lékaře: Podpis: Dne:

B. Prohlášení vyšetřované osoby:

Potvzuji, že jsem byl/a ve smyslu zákona č. 372/2011 Sb., o zdravotních službách a dále ve smyslu vyhlášky č. 98/2012 Sb., Ministerstva zdravotnictví, o zdravotnické dokumentaci v dostatečném rozsahu informován/a o svém zdravotním stavu a o navrženém individuálním zdravotním výkonu a všech jeho změnách, že mi bylo poskytnuto poradenství k požadovanému genetickému laboratornímu vyšetření a že jsem byl/a poučen/a o účelu, povaze, předpokládaném přínosu, možných důsledcích i rizicích navrhovaného zdravotního výkonu. Prohlašuji, že jsem seznámil/a příslušného lékaře se všemi relevantními informacemi týkajícími se mého zdravotního stavu.

Všechny informace ohledně zdravotního výkonu mi byly sděleny a vysvětleny jasně a srozumitelně. 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 potřebné vědět. Na mé dotazy jsem dostal/a jasnou a srozumitelnou odpověď. Měl/a jsem možnost svobodně se rozhodnout, zda s navrženou zdravotní službou souhlasím či nikoli.

Na základě tohoto poučení prohlašuji, že:

Souhlasím s odběrem příslušného klinického vzorku a s provedením výše popsání genetického vyšetření s podmínkami, jak jsou uvedeny výše.

Přeji si, aby výsledky genetického laboratorního vyšetření byly sděleny odesílajícímu lékaři:

Přeji si / nepřeji si být informován/a o neočekávaných (náhodných) výsledcích genetického laboratorního vyšetření, které jsou medicínsky významné, avšak nesouvisejí s uvedenou základní diagnózou.

Pokyny pro nakládání se vzorkem:

- ☐ Souhlasím se skladováním mého vzorku po ukončení testování za účelem další analýzy provedené k mému prospěchu a prospěchu mé rodiny, ale vždy budu před dalším testováním poučen/a a nově navrhovaná genetická laboratorní vyšetření budou provedena s mým aktuálním informovaným souhlasem.
- ☐ Souhlasím s anonymním využitím vzorku mého DNA k interní/externí kontrole kvality molekulárně genetických metod.
- ☐ Můj vzorek bude po skončení genetického vyšetření zlikvidován s tím, že v případě možnosti dalšího genetického testování v návaznosti na budoucí nové poznatky bude nutné provést nový odběr materiálu.

Jsem si vědom/a, že svůj souhlas mohu kdykoli odvolat.

V Dne:

Podpis vyšetřované osoby (zákonného zástupce):