

Žádanka k molekulárně genetickému vyšetření - základní

Jméno a příjmení:				Jméno lékaře, odbornost, IČP/IČZ, Razítko a podpis:
Číslo pojištěnce:				
Kód pojišťovny:	Pohlaví:	<input type="checkbox"/> muž	<input type="checkbox"/> žena	
Základní diagnóza:	Národnost:			
Datum a čas odběru:				
Datum a čas přezkoumání:	(vyplňuje LAB)			
Datum a čas příjmu:	(vyplňuje LAB)			

Provedení vyšetření: Rutina Statim (po předchozí domluvě)

Materiál:

Izolovaná DNA Periferní krev (EDTA) Plodová voda Choriová tkáň

Jiný

Účel vyšetření:

Určení - potvrzení diagnózy Konfirmační test (z druhého nezávislého odběru)

Prediktivní test u rodinného příslušníka / partnera probanda

Jméno a příjmení probanda: Číslo pojištěnce:

Sekvenční varianta: Gen:

S žádankou prosím dodejte informovaný souhlas pacienta s analýzou DNA. Bez tohoto dokumentu nemůže být vzorek vyšetřen.

Izolace DNA

Chromozomové aberace	Hematologie	Farmakogenetika
<input type="checkbox"/> Aneuploidie - chromozomy 13, 18, 21, X a Y [A]	<input type="checkbox"/> FV Leiden [A]	<input type="checkbox"/> TPMT [A]
<input type="checkbox"/> Aneuploidie - chrom. 13, 15, 16, 18, 21, 22, X a Y	<input type="checkbox"/> FII Protrombin [A]	<input type="checkbox"/> CYP2C9 [A]
<input type="checkbox"/> Mikrodelece na chromozomu Y (AZF), SRY [A]	<input type="checkbox"/> Beta-talasemie (HBB)	<input type="checkbox"/> VKORC
		<input type="checkbox"/> DPYD
Monogenní choroby	Metabolické choroby	
<input type="checkbox"/> Cystická fibróza (celý gen CFTR) [A]	<input type="checkbox"/> Hemochromatóza základní (p.Cys282Tyr, p.His63Asp, p.Ser65Cys) [A]	
<input type="checkbox"/> Syndrom fragilního X (FRAXA) [A]	<input type="checkbox"/> Hemochromatóza rozšířená (HFE, HJV, HAMP, TFR2, FPN1, FTH1, BMP2) [A]	
<input type="checkbox"/> Spinální muskulární atrofie [A]	<input type="checkbox"/> Hypercholesterolemie (LDLR, APOB, PCSK9, LDLRAP1, STAP1, APOE) [A]	
<input type="checkbox"/> Malý vzrůst, idiopatický (SHOX, FGFR3, COL2A1) [A]	<input type="checkbox"/> Wilsonova choroba, Aceruloplasminémie (ATP7B, CP) [A]	
<input type="checkbox"/> Familiární cerebrální kavernózní malformace [A] (CCM1/KRIT, CCM2, PDCD10)	<input type="checkbox"/> Chronická/hereditární pankreatitida (CFTR, CTRC, CPA1, PRSS1, SPINK1)	
<input type="checkbox"/> Rezistence na thyroideální hormony [A] (FOXE1, NKX2-1, NKX2-5, PAX8, SLC36A4, THRA, THRB, TSHR)	<input type="checkbox"/> Gilbertův syndrom (UGT1A1 - TATA box)	
<input type="checkbox"/> Alportův syndrom [A] (COL4A3, COL4A4, COL4A5, COL4A6, MYH9, CFHR5)	<input type="checkbox"/> Deficit Alfa-1-antitrypsinu (SERPINA1) [A]	
	<input type="checkbox"/> Porucha metabolismu surfaktantu [A] (ABCA3, CSF2RA, CSF2RB, SFTPA1, SFTPB, SFTPC, SFTPD, TTF1)	

MLPA (vyšetření delecí/duplikací genu / oblasti):

Komentář:

Fakultní nemocnice Ostrava

Informovaný souhlas pacienta(tky) s Laboratorním molekulárně genetickým vyšetřením

Vážená paní, Vážený pane,

vzhledem k tomu, že jako svéprávný jedinec se podílíte významným způsobem na diagnostickém a léčebném postupu navrženém u Vaší osoby (Vašeho dítěte), máte nezadatelné právo být před Vaším rozhodnutím o těchto postupech podrobně informován(a).

Vyšetření je prováděno pro diagnózu:	
Molekulárně genetické vyšetření (specifikujte):	
Ze vzorku:	<input type="checkbox"/> krev <input type="checkbox"/> plodová voda <input type="checkbox"/> choriová tkáň <input type="checkbox"/> DNA <input type="checkbox"/> jiné:

A. Prohlášení lékaře

Prohlašuji, že jsem vyšetřované osobě, popř. jejímu zákonnému zástupci, jasně a srozumitelně podal/a informaci o jejím zdravotním stavu, podstatě a účelu, předpokládaném prospěchu a možných následcích a rizicích výše uvedeného molekulárně genetického vyšetření (případně neočekávaných nálezů) a také o možných rizicích a důsledku případného odmítnutí tohoto vyšetření. Vyšetřovaná osoba byla informována o dobrovolnosti vyšetření a o skutečnosti, že může kdykoli od vyšetřování odstoupit bez udání důvodu. Byla ujistěna o důvěrnosti výsledků molekulárně genetického vyšetření a o skutečnosti, že tyto výsledky nebudou bez souhlasu vyšetřované osoby/zákonného zástupce sdělovány třetí osobě. S osobními údaji bude nakládáno v souladu se zákonem o ochraně osobních údajů.

Vysvětlující pohovor provedl:

Místo a datum:

identifikace a podpis lékaře

B. Prohlášení vyšetřované osoby/zákonného zástupce

Prohlašuji, že jsem byl/a lékařem srozumitelně informován/a o svém zdravotním stavu, popř. o zdravotním stavu osoby mnou zastupované, o důvodu plánovaného výše uvedeného vyšetření, o možném přínosu, ale také rizicích tohoto vyšetření, případných alternativních možnostech, o důsledcích nálezu (případně neočekávaných nálezů), které s sebou výsledky molekulárně genetického vyšetření mohou nést a také o důsledcích případného odmítnutí vyšetření. Veškeré tyto skutečnosti mi byly lékařem náležitě vysvětleny, porozuměl/a jsem jim a měl/a jsem možnost klást doplňující dotazy, které mi byly zodpovězeny. Dále prohlašuji, že jsem pravdivě informoval/a o skutečnostech podstatných pro provedení vyšetření a nezatajil/a jsem žádné okolnosti, které jsou překážkou k provedení vyšetření.

Na základě poskytnutých informací a vlastního svobodného uvážení prohlašuji, že souhlasím s provedením výše uvedeného laboratorního molekulárně genetického vyšetření. Byl/a jsem poučen/a, že svůj souhlas mohu kdykoli odvolat bez udání důvodu.

Dále si přeji následující:

- Přeji si / Nepřeji si** být informován/a o výsledku molekulárně genetického vyšetření.
- Přeji si / Nepřeji si** být informován/a o vedlejších nálezech v podobě genetických změn, jejichž povaha může být zárodečná a mohou být proto spojeny se zvýšeným rizikem rozvoje nádorů u mé osoby, popř. mých příbuzných (**týká se pacientů, kteří jsou indikováni k testování somatického genomu v nádorové tkáni**)

Přeji si, aby o výsledku mého molekulárně genetického vyšetření byly informovány následující osoby:

Příjmení:	Jméno:	Datum narození:
Adresa:		
Příjmení:	Jméno:	Datum narození:
Adresa:		

- Souhlasím / Nesouhlasím** s uchováním mé DNA pro účely případného dalšího vyšetřování.
- Souhlasím / Nesouhlasím** s případným anonymním zveřejněním získaných výsledků v přednáškách a odborných publikacích.
- Souhlasím / Nesouhlasím** s anonymním využitím DNA k lékařskému výzkumu.
- Souhlasím / Nesouhlasím** s případným zapsáním mé osoby do registru nemocných s příslušnou diagnózou.
- Souhlasím / Nesouhlasím** se sdělením neočekávaných nálezů.

Identifikační údaje vyšetřované(ho):

Příjmení:	Jméno:	Titul:	RČ:	
-----------	--------	--------	-----	--

Případně identifikační údaje zákonného zástupce:

Příjmení:	Jméno:	Datum narození:
Vztah k vyšetřované osobě:		

Místo a datum:

.....
podpis vyšetřované(ho), zákonného zástupce



Zdravotnická laboratoř č. 8194 akreditovaná ČIA
podle ČSN EN ISO 15189:2013

[A] - akreditované vyšetření (Ize uplatnit flexibilní přístup k rozsahu akreditace)

