

ŽÁDANKA – Molekulární genetika poruch imunity
DNA /RNA/ ANALÝZA

Genetická laboratoř, Centrum kardiovaskulární a transplantační
chirurgie Brno, Výstavní 17/19, 603 00 Brno
tel.: 543 182 546, 18; e-mail: tomas.freiberger@cktch.cz; www.cktch.cz/genlab

Pojišťovna		IČP žadatele		Datum odběru		Čas odběru	
Odbornost		Číslo vzorku		Datum příjmu		Čas příjmu	

Jméno a příjmení		Pohlaví	M	Ž	?	Základní diagnóza	
Číslo pojištění		Datum narození				Ostatní diagnózy	

Informovaný souhlas je součástí žádanky (vyplňte prosím 2. stranu žádanky)

- Materiál:**
- | | |
|---|---------------------------------------|
| ☐ periferní krev | ☐ lymfocyty |
| ☐ kostní dřeň | ☐ tkáň..... |
| ☐ suchá krevní kapka | ☐ DNA |
| ☐ plodová voda | ☐ ostatní..... |

Razítko a podpis žadatele

Vyšetření

Panel genů (NGS):

- ☐ Primární imunodeficeience - komplet
☐ Hereditární periodické horečky

Sangerovo sekvenování:

- | | |
|--|--|
| ☐ X-vázaná agamaglobulinémie [BTK] | ☐ X-SCID [IL2RG] |
| ☐ Agamaglobulinémie [IGHM] | ☐ Omenn syndrom [RAG1, RAG2] |
| ☐ Sekvenční varianty v TACI [TNFRSF13B] | ☐ AR-SCID [IL7R, ADA] |
| ☐ X-vázaný lymfoproliferativní syndrom [SH2D1A, XIAP] | ☐ Wiskott-Aldrich syndrom [WAS] |
| ☐ Hereditární angioedém [SERPING1] | ☐ Deficit GATA2 [GATA2] |
| ☐ Hereditární angioedém typu III [F12, ANGPT1, PLG] | ☐ X-vázaný hyper IgM syndrom [CD40LG] |
| ☐ Chronická granulomatózní choroba [CYBB] | ☐ Hyper IgE syndrom [STAT3] |
| ☐ CVID screening [PIK3CD, PIK3R1, CTLA4, TNFRSF13B] | ☐ WHIM syndrom [CXCR4] |
| ☐ Syndrom aktivované PI3Kδ [PIK3CD, PIK3R1] | ☐ IPEX syndrom [FOXP3] |
| ☐ Autoimunitní lymfoproliferativní syndrom typu V [CTLA4] | ☐ ADA2 deficeience [ADA2] |
| ☐ Syndrom hyperplastických chrupavek a vlasů [RMRP] | |

Ostatní:

- ☐ Deficit C2 složky komplementu [C2]
☐ TREC/KREC
☐ Genotypizace MBL [MBL2]
☐ Jiné požadované geny

Komentář:

☐ „statim“ (po domluvě)

Záznamy o provedeném vyšetření:

IČP	
Odbornost	

Datum	Kód	Počet

Razítko laboratoře a podpis

Genetická laboratoř, Centrum kardiovaskulární a transplantační chirurgie Brno,
Výstavní 17/19, 603 00 Brno; tel.: 543182546, 18; e-mail: tomas.freiberger@cktch.cz

Souhlas vyšetřované/ho (zákonného zástupce) s genetickým laboratorním vyšetřením

Jméno vyšetřované osoby:.....

Číslo pojištění:.....

Molekulárně genetické vyšetření (onemocnění/gen):.....

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 a s důsledky toho, že by vyšetření nebylo možno za výše uvedeným účelem provést (nezdařilo by se) nebo by nemělo potřebnou vypovídací schopnost pro naplnění sledovaného účelu. Seznámil/a jsem vyšetřovanou osobu (zákonného zástupce) i s možnými riziky a důsledky v případě odmítnutí tohoto vyšetření. Výsledky laboratorního vyšetření budou důvěrné a nebudou bez souhlasu vyšetřované osoby/zákonného zástupce sdělovány třetí straně, pokud platné právní předpisy neurčují jinak.

Dne:.....

Jméno lékaře:..... Razítko a podpis:.....

B. Prohlášení vyšetřované osoby

Potvrzuji, že mi bylo poskytnuto genetické poradenství k výše uvedenému genetickému laboratornímu vyšetření. Vše mi bylo sděleno a vysvětleno 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 pro mne podstatné a potřebné vědět a probrat s ním vše, čemu jsem nerozuměl/a. Na tyto mé dotazy jsem dostal/a jasnou a srozumitelnou odpověď.

- ☐ **Přeji/** ☐ **Nepřeji** si být informován/a o výsledku genetického laboratorního vyšetření.
 - **Přeji** si, aby o výsledku vyšetření byly informovány následující osoby:
Jméno:..... Adresa:.....
Jméno:..... Adresa:.....
 - ☐ **Souhlasím/** ☐ **Nesouhlasím** s případným zapsáním mé osoby do registru geneticky vyšetřovaných osob.
 - ☐ **Souhlasím/** ☐ **Nesouhlasím** s uchováním DNA pro účely dalšího vyšetřování v závislosti na pokroku ve výzkumu a v zájmu ostatních členů rodiny. Jsem si vědom/a, že v případě nesouhlasu, již nebude možné výsledek některých vyšetření dodatečně ověřit nebo doplnit a bude nutný nový odběr materiálu.
 - ☐ **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.
- V případě neoznačení daných možností Souhlasím/ Nesouhlasím, bude postupováno jako v případě souhlasu.**

Jsem si vědom/a toho, že při genetickém vyšetření může dojít k odhalení nevyžádaných výsledků. V závěrečné zprávě však budou uvedeny pouze nálezy, které s největší pravděpodobností mají souvislost s fenotypovým projevem či mají přímý klinický dopad. Dále může dojít k odhalení nálezu, které se odlišují od nálezů běžných, avšak jejich konkrétní dopad na současný a/nebo budoucí zdravotní stav probanda a geneticky příbuzné osoby nelze na základě současných znalostí stanovit.

S uvedenými osobními údaji bude zacházeno dle zásad Nařízení GDPR č. 2016/679 a platnými právními předpisy ČR. Zpracovávané údaje budou zabezpečeny tak, aby nemohlo dojít k úniku a zneužití těchto dat nepovolaným osobám.

Na základě tohoto poučení prohlašuji, že souhlasím s odběrem příslušného vzorku a s provedením výše popsaného genetického laboratorního vyšetření. Jsem si vědom(a), že svůj souhlas mohu kdykoliv odvolat.

V..... Dne.....

Podpis vyšetřované osoby (popř. zákonného zástupce):

Jméno zákonného zástupce (hůlkovým písmem):..... Číslo pojištění: