

Jméno a příjmení		Indikující lékař	
Rodné číslo/ číslo pojištěnce		Odbornost	
Kód pojišťovny	Pohlaví: M Ž	Podpis a razítko	
Adresa			
Diagnóza základní/ostatní			
Léčba			
Datum a čas odběru			

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.

Materiál
<input type="checkbox"/> ¹ periferní krev (3-5 ml plné krve, EDTA) <input type="checkbox"/> ² periferní krev k izolaci RNA (8 ml plné krve odebrané do EDTA), krev nemrazit, chladiť a v den odběru odeslat do laboratoře <input type="checkbox"/> ³ kostní dřev k izolaci DNA/RNA (odebraná do EDTA), nemrazit, chladiť a v den odběru odeslat do laboratoře <input type="checkbox"/> ⁴ suchá krevní skvrna (karta na novorozenecký screening) <input type="checkbox"/> označit typ vzorku: CVS ⁵ , AMC ⁶ nebo potratová tkáň ⁷
<input type="checkbox"/> Jiný materiál po dohodě: pondělí až čtvrtek!

Hematologie¹	Onkohematologie
<input type="checkbox"/> Faktor V – Leiden (R506Q) <input type="checkbox"/> Faktor II – Prothrombin (G20210A) <input type="checkbox"/> MTHFR (C677T, A1298C) <input type="checkbox"/> PAI-1 (4G/5G) <input type="checkbox"/> Faktor V – R2 (H1299R) <input type="checkbox"/> Faktor XIII – (V34L) <input type="checkbox"/> GPIa (C807T) <input type="checkbox"/> GPIIIa (L33P) <input type="checkbox"/> ACE (Ins/Del) <input type="checkbox"/> β-fibrinogen (-455G>A) <input type="checkbox"/> ApoE (E2, E3, E4) <input type="checkbox"/> ApoB (R3500Q)	<input type="checkbox"/> <i>BCR/ABL</i> (major, minor, micro) ^{2,3} <input type="checkbox"/> <i>JAK2</i> (V617F) ^{1,3} <input type="checkbox"/> <i>JAK2</i> (exon č. 12) ^{1,3} <input type="checkbox"/> <i>MPL</i> W515L, W515K ^{1,3} <input type="checkbox"/> <i>CALR</i> (exon č. 9) ^{1,3} <input type="checkbox"/> <i>c-kit</i> (exon 17, D816V) ^{1,3} <input type="checkbox"/> <i>BRAF</i> (exon 15, V600E) ^{1,3} <input type="checkbox"/> Mutační analýza IgVH ² <input type="checkbox"/> CLL panel ¹ – vyšetření genomových aberací metodou MLPA: +12; del(13q)/RB1; DLEU; del(11q)/ATM; del(17p)/p53
Geneticky podmíněné choroby¹	Farmakogenetika¹
<input type="checkbox"/> Kongenitální adrenální hyperplazie – CAH <input type="checkbox"/> Hemochromatóza (C282Y, S65C, H63D) <input type="checkbox"/> Gilbertův syndrom (<i>UGT1A1</i>) <input type="checkbox"/> Celiakie (DQ2, DQ8) <input type="checkbox"/> Laktózová intolerace (polymorfismus C/T – 1390, G/A – 22018) <input type="checkbox"/> Hereditární amyloidóza (geny <i>APOA1</i> , <i>APOA2</i> , <i>CST3</i> , <i>FGA</i> , <i>GSN</i> , <i>LYZ</i> , <i>TTR</i>) <input type="checkbox"/> Spinální muskulární atrofie - SMA (<i>SMN1</i> , <i>SMN2</i>) <input type="checkbox"/> Cystická fibróza – <i>CFTR</i> - 36 mutací + Tn varianty <input type="checkbox"/> <i>FMR1</i> - FRAXA mentální retardace; předčasné ovariální selhání <input type="checkbox"/> AZFa, AZFb, AZFc – Mikrodelece Y chromozomu <input type="checkbox"/> Connexin 26 (<i>GJB2</i>) - Dědičná hluchota DFNB3A: <ul style="list-style-type: none"> ○ Nejčastější mutace c.35delG – přenašečství ○ Sekvence Ex1 + Ex2 	<input type="checkbox"/> <i>TPMT</i> (thiopurin S-metyltransferáza) <input type="checkbox"/> Warfarinová senzitivita - <i>VKORC1</i> (-1639 G>A) <input type="checkbox"/> Warfarinová senzitivita – (<i>CYP2C9</i> , 430 C>T, 1075 A>C) <input type="checkbox"/> Clopidogrel (<i>CYP2C19</i>) <input type="checkbox"/> <i>DPYD</i> (detekce 4 mutací) – metabolismus analogů 5-flourouracilu
	Ostatní
	<input type="checkbox"/> HLA-B27 confirmace ¹ <input type="checkbox"/> QF-PCR: chr. 13, 18, 21, X, Y ^{1,5,6} <input type="checkbox"/> QF-PCR: chr. 13, 15, 16, 18, 21, 22, X, Y (těhotenské ztráty) ^{1,5,6,7} <input type="checkbox"/> Waldenströmova makroglobulinémie (<i>MYD88</i> , <i>CXCR4</i>) ¹ <input type="checkbox"/> Histamin – potenciálně rizikové polymorfismy <i>AOC1</i> ¹ <input type="checkbox"/> Trec/Krec ⁴

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

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 kontrolě 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 výsledek 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:.....