



Laboratoř molekulární biologie, SPADIA LAB, a.s. – Diagnostická laboratoř  
 Divadelní 2174/27, 741 01 Nový Jičín  
 Tel.: 595 539 232, 734 696 565, zelená linka: 800 100 329 [www.spadia.cz](http://www.spadia.cz)  
 Seznam genů pro konkrétní onemocnění poskytneme na vyžádání.

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

**Materiál**

periferní krev (2-5 ml plné krve, EDTA)     Jiný materiál po dohodě: .....

**Prosím pozor, vyberte jednu z následujících možností!**

|   |  |   |
|---|--|---|
| <input type="checkbox"/> <b>Vyplněný a podepsaný informovaný souhlas je součástí žádanky.</b>   | <b>Izolace DNA:</b> <input type="checkbox"/>           | <b>Skladování DNA:</b> ANO / NE<br><b>Skladování vzorku po dobu delší než 5 let:</b> ANO / NE |
| <input type="checkbox"/> <b>Informovaný souhlas je založen v lékařské dokumentaci pacienta.</b> | <b>Zlikvidovat DNA po ukončení vyšetření:</b> ANO / NE |   |

Prosím uvést slovní diagnózu, klinické údaje / symptomy (event. přiložit klinickou zprávu) a údaje o rodinném výskytu onemocnění.

| CÍLENÉ TESTOVÁNÍ                             |   |
|--|---|
| <b>Gen:</b>                                  | <input type="checkbox"/> <b>první odběr</b>       |
| <b>Mutace (úroveň DNA, protein):</b>         |   |
| <b>Referenční sekvence (NM_, LRG apod.):</b> | <input type="checkbox"/> <b>konfirmační odběr</b> |

**Vysvětlivky:** <sup>NGS</sup> sekvenování pomocí NGS, <sup>S</sup> Sangerovo sekvenování, <sup>PCR</sup> PCR analýza

|  |   |
|--|---|
| <b>Hereditární nádorové syndromy</b> <sup>NGS</sup>  | <b>Dědičné poruchy zraku</b> <sup>NGS</sup>   |
| <input type="checkbox"/> Li-Fraumeni syndrom (TP53 sekvenace + MLPA) <sup>NGS, S</sup><br><input type="checkbox"/> neurofibromatóza typ 1 a typ 2<br><input type="checkbox"/> panel PARAGON (37 genů) + MLPA / digiMLPA<br><input type="checkbox"/> panel pro dědičné nádory (84 genů) + MLPA / digiMLPA<br><input type="checkbox"/> tuberózní skleróza  | <input type="checkbox"/> Aniridia + PAX6 MLPA<br><input type="checkbox"/> Atrofie optiku (vyjma Leberovy hereditární optické neuropatie)<br><input type="checkbox"/> Branchiotorenální syndrom<br><input type="checkbox"/> Dědičný glaukom<br><input type="checkbox"/> Duanův syndrom<br><input type="checkbox"/> Fuchsova endoteliální dystrofie rohovky<br><input type="checkbox"/> CHARGE syndrom<br><input type="checkbox"/> Chorioideální centrální areolární dystrofie<br><input type="checkbox"/> Izolovaná mikrooftalmie<br><input type="checkbox"/> Leberova kongenitální amaurosis<br><input type="checkbox"/> Okulokutánní albinismus<br><input type="checkbox"/> Retinitis pigmentosa – AD<br><input type="checkbox"/> Retinitis pigmentosa – AR<br><input type="checkbox"/> Retinitis pigmentosa – X-linked<br><input type="checkbox"/> Stargardtova nemoc<br><input type="checkbox"/> Viteliformní okulární dystrofie typ 2-5, Bestova choroba,<br><input type="checkbox"/> Vybrané formy katarakty |
| <b>Metabolické choroby</b> <sup>NGS</sup>  | <b>Dědičné poruchy sluchu</b> <sup>NGS</sup>  |
| <input type="checkbox"/> Adrenogenitální syndrom - poruchy steroidogeneze (bez CYP21A2)<br><input type="checkbox"/> familiární dyslipidemie (NGS panely) <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> Familiární hypercholesterolemie + LDLR MLPA</li> <li><input type="checkbox"/> Hypertriglyceridemie</li> </ul> <input type="checkbox"/> fenylketonurie a hyperfenylalaninemie<br><input type="checkbox"/> glykogenózy<br><input type="checkbox"/> Leucinóza / nemoc javorového sirupu<br><input type="checkbox"/> Mukopolysacharidózy<br><input type="checkbox"/> Poruchy Acyl-CoA-dehydrogenáz (SCADD, SBCADD, MCAD, VLCAD, LCHAD)                                    | <input type="checkbox"/> Dědičná porucha sluchu – AD dědičnost<br><input type="checkbox"/> Dědičná porucha sluchu – AR dědičnost<br><input type="checkbox"/> Dědičná porucha sluchu – X vázaná dědičnost<br><input type="checkbox"/> Pendredův syndrom<br><input type="checkbox"/> Usherův syndrom<br><input type="checkbox"/> Waardenburgův syndrom  |
| <b>Ostatní</b> <sup>NGS</sup>  | <b>Trombotické mikroangiopatie (TMA)</b> <sup>NGS</sup>   |
| <input type="checkbox"/> Cystická fibróza – Kompletní sekvenace CDS <sup>NGS</sup><br><input type="checkbox"/> Milroyova nemoc (lymfatické malformace)<br><input type="checkbox"/> Vzácné formy poruch plodnosti<br><input type="checkbox"/> Panel pro Alzheimerovu demenci a Frontotemporální degeneraci<br><input type="checkbox"/> Polycystická choroba ledvin AR i AD<br><input type="checkbox"/> Poruchy růstu (10 genů)<br><input type="checkbox"/> Rekurentní horečky (MEFV, MVK, TNFRSF1A)<br><input type="checkbox"/> VACTERL syndrom<br><input type="checkbox"/> Hereditární pankreatitis + bronchiektázie s/bez pozit. potního testu<br><input type="checkbox"/> Vrozené tyreopatie | <input type="checkbox"/> TTP (ADAMTS13, vWF)<br><input type="checkbox"/> aHUS (panel TMA) + MLPA<br><input type="checkbox"/> ostatní TMA a jiné komplementopatie (panel TMA)  |

|   |   |
|---|---|
| <input type="checkbox"/> ACADS – SCADD (deficit acylCoA dehydrogenázy krátkých řetězců) <sup>NGS</sup>  | <b>Jiný požadavek, dle předchozí domluvy:</b> |
| <input type="checkbox"/> ACADSB – 2-metylbutyrylglycinurie <sup>NGS</sup>   |   |
| <input type="checkbox"/> AIP - Adenom hypofýzy <sup>S</sup>   |   |
| <input type="checkbox"/> AR gen <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> SMAX, Kennedyho nemoc (Ex1 - CAG repetice) <sup>PCR</sup></li> <li><input type="checkbox"/> Celá CDS <sup>NGS</sup></li> </ul>  |   |
| <input type="checkbox"/> ARG1 – argininemie <sup>NGS</sup>  |   |
| <input type="checkbox"/> ASS1 – citrulinemie <sup>NGS</sup>   |   |
| <input type="checkbox"/> ATP7B – Wilsonova nemoc <sup>NGS</sup>   |   |
| <input type="checkbox"/> BCHE – p.Ala567Thr (exon č. 4) <sup>NGS</sup>  |   |
| <input type="checkbox"/> BTD – Deficit biotinidázy <sup>S, NGS</sup>  |   |
| <input type="checkbox"/> CDKN1B – mnohočetné endokrinní neoplazie IV  |   |
| <input type="checkbox"/> CDKN1C – Beckwith Wiedemann syndrom  |   |
| <input type="checkbox"/> CPT1A – deficit karnitin-palmitoyltransfer I <sup>NGS</sup>  |   |
| <input type="checkbox"/> CPT2 – deficit karnitin-palmitoyltransfer typ II <sup>NGS</sup>  |   |
| <input type="checkbox"/> DHCR7 – Smith–Lemli–Opitz syndrom <sup>S, NGS</sup>  |   |
| <input type="checkbox"/> DLX5 a WNT10B - Hand-split-foot deformita / ektrodaktylie <sup>NGS</sup>   |   |
| <input type="checkbox"/> FGFR3 cílená analýza: <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> hypochondroplazie (exon č. 12) <sup>S, NGS</sup></li> <li><input type="checkbox"/> Achondroplazie, Thanatoforická dysplazie <sup>S, NGS</sup></li> </ul> |   |
| <input type="checkbox"/> FOXL2 – Blepharophimosis-ptosis-epicanthus inversus syndrom <sup>S</sup>   |   |
| <input type="checkbox"/> FSHR – frekventní polymorfizmy (Ex10) <sup>S</sup>   |   |
| <input type="checkbox"/> GCDH – glutarová acidurie typ 1 <sup>NGS</sup>   |   |
| <input type="checkbox"/> GDF5 – brachydaktylie A1,2,C; Akromelická dysplazie 2A, 2B <sup>NGS</sup>  |   |
| <input type="checkbox"/> GH1 – Izolovaný deficit GH, Kowarskiho syndrom <sup>S, NGS</sup>   |   |
| <input type="checkbox"/> GHR – Laronovo trpaslictví, parc. insenzitivita na GH <sup>S, NGS</sup>  |   |
| <input type="checkbox"/> GNRHR – Hypogonadotropní hypogonadismus bez anosmie 7 <sup>S</sup>   |   |
| <input type="checkbox"/> HADHA – frekventní mutace v Ex 15, LCHAD deficit <sup>S</sup>  |   |
| <input type="checkbox"/> HINT1 – Neuromyotonie a axonální neuropatie <sup>S</sup>   |   |
| <input type="checkbox"/> HOXD10 – talus verticalis cong., C-M-T deformita nohy <sup>NGS</sup>   |   |
| <input type="checkbox"/> IGF1 – Porucha růstu s hluchotou a mentální retardací <sup>S, NGS</sup>  |   |
| <input type="checkbox"/> INSL3 – kryptorchidismus <sup>S</sup>  |   |
| <input type="checkbox"/> IVD – izovalerová acidemie <sup>NGS</sup>  |   |
| <input type="checkbox"/> MEFV – středozemní familiární horečka <sup>S, NGS</sup>  |   |
| <input type="checkbox"/> MMACHC – metilmalonová acidurie a homocystinurie cb1C <sup>NGS</sup>   |   |
| <input type="checkbox"/> MTHFR – deficit MTHFR, MTHFR homocystinurie <sup>NGS</sup>   |   |
| <input type="checkbox"/> MVK – hyper IgD syndrom; mevalonová acidurie <sup>S, NGS</sup>   |   |
| <input type="checkbox"/> NKX2-5 – vrozené vady srdce / kongenitální hypotyreóza typ 5 <sup>S</sup>  |   |
| <input type="checkbox"/> OTC – deficit ornitin karbamoyltransferázy <sup>NGS</sup>  |   |
| <input type="checkbox"/> PAH – fenyketonurie, frekventní mutace (p.Arg408Trp, exon č. 12) <sup>S</sup>  |   |
| <input type="checkbox"/> PKLR – Deficit pyruvát kinázy erytrocytů <sup>S</sup>  |   |
| <input type="checkbox"/> RBM8A – TAR syndrom <sup>S</sup>   |   |
| <input type="checkbox"/> RHO – Retinitis pigmentosa typ 4 <sup>S, NGS</sup>   |   |
| <input type="checkbox"/> SALL1 – Towns–Brockův syndrom <sup>NGS</sup>   |   |
| <input type="checkbox"/> SERPINA1 – deficit α-1-antitrypsinu <sup>S, NGS</sup>  |   |
| <input type="checkbox"/> SERPINF1 – osteogenesis imperfecta typ VI <sup>S, NGS</sup>  |   |
| <input type="checkbox"/> SGSH – Mukopolysacharidóza 3A <sup>S, NGS</sup>  |   |
| <input type="checkbox"/> SHOX deficit: <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> Sekvence (transkript č. 1) <sup>S, NGS</sup></li> <li><input type="checkbox"/> MLPA</li> </ul>   |   |
| <input type="checkbox"/> SLC25A20 – deficit karnitin-acylkarnitin translokázy <sup>NGS</sup>  |   |
| <input type="checkbox"/> SRY – 46, XX/46, XY reverze pohlaví <sup>S</sup>   |   |
| <input type="checkbox"/> THAP1 – Dystonie typ 6 <sup>NGS</sup>  |   |
| <input type="checkbox"/> TNNI2 – Distální arthrogryposis 2B1 <sup>NGS</sup>   |   |
| <input type="checkbox"/> TOR1A – dystonie DYT1, mutace c.907_909delGAG/p.Glu303del)   |   |
| <input type="checkbox"/> TPM2 – Distální arthrogryposis 1A, 2B4 <sup>NGS</sup>  |   |
| <input type="checkbox"/> UGT1A1 – Crigler-Najjarův syndrom <sup>NGS</sup>   |   |
| <input type="checkbox"/> XPA – Xerodermis pigmentosum typ A <sup>S</sup>  |   |

## 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  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:.....