

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 z
☐ plodová voda	☐ ostatní

Razítko a podpis žadatele

Vyšetření

Panel genů (NGS):

- | | |
|---|---|
| ☐ Primární imunodeficiency – komplet (PID = IEI) | ☐ SCID screening |
| ☐ Hereditární periodické horečky (HRF) | ☐ HAE s normálním C1 inh |

Sangerovo sekvenování:

- | | |
|--|---|
| ☐ X-vázaná agamaglobulinémie XLA [<i>BTK</i>] | ☐ X-SCID [<i>IL2RG</i>] |
| ☐ AR-Agamaglobulinémie [<i>IGHM</i>] | ☐ AR-SCID, Omenn syndrom [<i>RAG1, RAG2</i>] |
| ☐ X-vázaný lymfoproliferativní syndrom XLP [<i>SH2D1A, XIAP</i>] | ☐ AR-SCID [<i>IL7R, ADA</i>] |
| ☐ Chronická granulomatózní choroba [<i>CYBB</i>] | ☐ Wiskott-Aldrich syndrom [<i>WAS</i>] |
| ☐ Autoimunitní lymfoproliferativní syndrom typu V [<i>CTLA4</i>] | ☐ Deficit GATA2 [<i>GATA2</i>] |
| ☐ Syndrom aktivované PI3Kδ APDS [<i>PIK3CD, PIK3R1</i>] | ☐ X-vázaný hyper IgM syndrom [<i>CD40LG</i>] |
| ☐ Syndrom hyperplastických chrupavek a vlasů [<i>RMRP</i>] | ☐ Hyper IgE syndrom [<i>STAT3</i>] |
| ☐ ADA2 deficiencie [<i>ADA2</i>] | ☐ WHIM syndrom [<i>CXCR4</i>] |
| ☐ Hereditární angioedém typu I a II [<i>SERPING1</i>] | ☐ IPEX syndrom [<i>FOXP3</i>] |
| ☐ Běžná variabilní imunodeficiency CVID screening [<i>PIK3CD, PIK3R1, CTLA4, TNFRSF13B</i>] | |
| ☐ VEXAS syndrom [oblast nejčastějších mutací v genu <i>UBA1</i>] | |
| ☐ Vyšetření familiární varianty
RČ probanda:
gen, varianta: | |

Ostatní:

- | |
|--|
| ☐ Deficit C2 složky komplementu [<i>C2</i>] |
| ☐ TREC/KREC |
| ☐ Genotypizace MBL [<i>MBL2</i>] |
| ☐ Hereditární α-tryptasémie |
| ☐ 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/** ☐ **Nepřeji** si být seznámena s případnými neočekávanými medicínsky významnými nálezy, které však nesouvisí se základní diagnózou mé osoby/ osoby mnou zastupované.
- **Přeji si**, aby o výsledku vyšetření byly informovány následující osoby:
Jméno:..... Adresa:.....
Jméno:..... Adresa:.....
- ☐ **Souhlasím/** ☐ **Nesouhlasím** s případným zapsáním mé osoby do registrů 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, k vědeckým a výukovým účelům za podmínky, že tyto údaje budou prezentovány a publikovány pouze v anonymizované či pseudonymizované formě.
- ☐ **Souhlasím/** ☐ **Nesouhlasím** s předáním výše uvedených anonymizovaných či pseudonymizovaných informací o zdravotním stavu k vědeckým a výukovým účelům na Masarykovu univerzitu, Lékařskou fakultou, Kamenice 5, 625 00, Brno, Česká republika, IČ: 00216224.
- ☐ **Souhlasím/** ☐ **Nesouhlasím** s genetickým vyšetřením též pro účely biomedicínského výzkumu spojeného se zdravím a jeho poruchami. V souvislosti s tím může být získaný genetický materiál a/nebo související data obsažená ve zdravotnické dokumentaci a/nebo klinická data vztažená k nalezeným genetickým změnám dále využita pro domácí nebo mezinárodní výzkumné účely, a to výlučně formou anonymizovaných či pseudonymizovaných údajů.

V případě neoznačení daných možností Souhlasím / Nesouhlasím, bude postupováno jako v případě souhlasu.

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