

ŽÁDANKA – Molekulární genetika poruch imunity
DNA/RNA ANALÝZA

Genetická laboratoř, Centrum kardiovaskulární a transplantační
 chirurgie Brno, Jihlavská 831/24, 625 00 Brno
 tel.: 532 214 228, 603 144 121; e-mail: genlab@cktch.cz; www.cktch.cz/genlab

Odbornost				IČP žadatele								Datum odběru					Čas odběru				
Pojišťovna				ORPHA kód								Datum příjmu					Čas příjmu				

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

- Materiál:** ☐ periferní krev ☐ DNA z
- ☐ suchá krevní kapka ☐ DNA uložená v laboratoři
- ☐ ostatní

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

Razítko a podpis žadatele

Wyšetření

Sekvenování nové generace (NGS)*		(viz www.cktch.cz/genlab)
Hodnocení virtuálního panelu genů z WES	☐ Primární imunodeficeience (PID=IEI) ☐ SCID screening ☐ Hereditární periodické horečky (HRF)/AID ☐ HAE s normálním C1 inh	
Pro hodnocení dalšího virtuálního panelu z dat uložených v laboratoři je nutno uvést jinou diagnózu než u předchozího vyšetření.		
☐ Klinický exom – hodnocení genů v korelaci s fenotypem/HPO termíny (po domluvě) HPO termíny:		
(viz https://hpo.jax.org/)		

*Ke správné interpretaci výsledků je nezbytné přiložení podrobné lékařské zprávy pacienta.

Sangerovo sekvenování		
X-SCID	☐ IL2RG	
AR-SCID	☐ RAG1 ☐ RAG2	
	☐ IL7R ☐ ADA	
X-vázaná agamaglobulinémie	☐ BTK	
AR-agamaglobulinémie	☐ IGHM	
Syndrom aktivované PI3Kδ (APDS)/CVID	☐ PIK3CD ☐ PIK3R1	
WHIM syndrom	☐ CXCR4	
X-vázaný hyper IgM syndrom	☐ CD40LG	
Hyper IgE syndrom	☐ STAT3	
IPEX syndrom	☐ FOXP3	
X-vázaný lymfoproliferativní syndrom (XLP)	☐ SH2D1A ☐ XIAP	
Autoimunitní lymfoproliferativní syndrom/CVID	☐ CTLA4	
Chronická granulomatózní choroba (CGD)	☐ CYBB	
ADA2 deficeience	☐ ADA2	
Wiskott-Aldrich syndrom	☐ WAS	
Deficit GATA2	☐ GATA2	
Syndrom hyperplastických chrupavek a vlasů	☐ RMRP	
VEXAS syndrom (oblast nejčastějších mutací)	☐ UBA1	
Hereditární angioedém	☐ SERPING1	

- ☐ Vyšetření familiární varianty
 RČ probanda:
 Vztah k probandovi:
 Gen, varianta:

Komentář

Ostatní
☐ Deficit C2 složky komplementu (C2)
☐ TREC/KREC
☐ Genotypizace MBL (MBL2)
☐ Hereditární α-tryptasémie
☐ Jiné požadované geny (po domluvě):

☐ STATIM (po domluvě)

Záznamy o provedeném vyšetření:		
IČP: 72932050	Odbornost: 816	
Datum	Kód	Počet

Razítko laboratoře a podpis

Genetická laboratoř, Centrum kardiovaskulární a transplantační chirurgie Brno,
Jihlavská 831/24, 625 00 Brno; tel.: 532 214 226, 603 144 121; e-mail: genlab@cktch.cz

Souhlas vyšetřované osoby (zákonného zástupce) s genetickým laboratorním vyšetřením

Jméno vyšetřované osoby:.....

Číslo pojištění:.....

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

A. Prohlášení lékaře:

Prohlašuji, že jsem vyšetřované osobě (zákonnému zástupci) srozumitelně vysvětlil účel, povahu, přínos, možná rizika a důsledky genetického laboratorního vyšetření. Současně jsem ji/ho seznámil(a) s možnými výsledky a limity vyšetření, včetně možných důsledků odmítnutí vyšetření. Vyšetřovaná osoba/zákonný zástupce měl(a) možnost klást otázky a obdržel(a) na ně srozumitelné odpovědi. Výsledky genetického laboratorního vyšetření budou považovány za důvěrné a bez souhlasu vyšetřované osoby/zákonného zástupce nebudou sdělovány třetí straně, pokud platné právní předpisy neurčují jinak.

Dne:.....

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

B. Prohlášení vyšetřované osoby

Potvrzuji, že k výše uvedenému genetickému laboratornímu vyšetření mi byly poskytnuty dostatečné informace v jasné a srozumitelné podobě. Měl/a jsem dostatek času vše zvážit a možnost položit lékaři otázky týkající se vyšetření. Na všechny své dotazy jsem obdržel/a srozumitelné odpovědi.

- ☐ **Přeji** / ☐ **Nepřeji** si být informován/a o **výsledku** genetického laboratorního vyšetření.
- ☐ **Přeji** / ☐ **Nepřeji** si být seznámen/a s případnými neočekávanými medicínský 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 souvisejících informací o mém zdravotním stavu pro **vědecké, výzkumné a výukové účely**, přičemž údaje budou prezentovány a publikovány pouze v anonymizované či pseudonymizované formě.*
- ☐ **Souhlasím** / ☐ **Nesouhlasím** s využitím genetického vyšetření také pro účely biomedicínského výzkumu zaměřeného na zdraví a jeho poruchy. V této souvislosti může být biologický materiál, související údaje ze zdravotnické dokumentace a/nebo klinická data vztahující se ke zjištěným genetickým změnám využívány pro národní i mezinárodní výzkumné účely, a to výhradně v anonymizované nebo pseudonymizované formě.
- ☐ **Souhlasím** / ☐ **Nesouhlasím** s využitím biologického materiálu, výsledků genetických laboratorních vyšetření a souvisejících údajů o mém zdravotním stavu pro účely interních a externích kontrol kvality, validace a optimalizace diagnostických metod, a to výhradně v anonymizované nebo pseudonymizované formě.

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

S uvedenými osobními údaji bude nakládáno v souladu s Nařízením GDPR (EU) 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):.....

Vztah k vyšetřované osobě

* Souhlas zahrnuje rovněž využití údajů Masarykovou univerzitou, Žerotínovo nám. 617/9, 601 77 Brno, IČO: 00216224. Údaje mohou být v nezbytném rozsahu zpřístupněny zaměstnancům, studentům a spolupracujícím osobám Masarykovy univerzity podílející se na těchto činnostech.