



Centrum kardiovaskulární
a transplantační chirurgie

Genetická laboratoř

Centrum kardiovaskulární a transplantační chirurgie Brno

Výstavní 17/19, 603 00 Brno; tel.: 543182546

e-mail: tomas.freiberger@cktch.cz; WEB: www.cktch.cz/genlab

ŽÁDANKA – Molekulární genetika poruch imunity DNA /RNA/ ANALÝZA

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:**
- | | |
|---|---|
| ☐ X-vázaný hyper IgM syndrom [X-HIGM, <i>CD40L</i>] | |
| ☐ X-vázaná agamaglobulinémie [XLA, <i>BTK</i>] | |
| ☐ X-vázaná těžká kombinovaná imunodeficiencie [X-SCID, <i>IL2RG</i>] | |
| „statim“ ☐ AR-těžká kombinovaná imunodeficiencie [AR-SCID, <i>RAG1, RAG2</i>] | |
| (po domluvě) ☐ X-vázaný lymfoproliferativní syndrom [XLP, <i>SH2D1A, BIRC4</i>] | |
| ☐ Autoimunitní lymfoproliferativní syndrom typu V [ALPS V; <i>CTLA4</i>] | |
| ☐ CVID, IgAD [<i>TACI</i>] | ☐ Hyper IgE syndrom [<i>STAT3</i>] |
| ☐ Wiskott-Aldrich syndrom [WAS, <i>WAS</i>] | ☐ APDS [<i>PIK3CD, PIK3R1</i>] |
| ☐ Chronická granulomatózní choroba [CGD, <i>CYBB</i>] | ☐ Deficit GATA 2 [<i>GATA2</i>] |
| ☐ Hereditární angioedém [<i>SERPING1</i>] | ☐ Genotypizace MBL [<i>MBL2</i>] |
| ☐ Deficit C2 složky komplementu [<i>C2</i>] | ☐ TREC/KREC |
| ☐ IPEX syndrom [<i>FOXP3</i>] | ☐ Materno-fetální engraftment |
| ☐ Cartilage-hair hypoplasia [<i>RMRP</i>] | |
| ☐ Jiné požadované geny | |
| ☐ Primární imunodeficiencie, panel genů (NGS) | |

Komentář:

Uveďte prosím, zda se jedná o vyšetření probanda nebo rodinného příslušníka.

Seznam všech vyšetřovaných genů najdete na webu: www.cktch.cz/genlab

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: