

Žádanka na genetické vyšetření – Klinický EXOM – Proband

Osobní data vyšetřované osoby (štítek):	Indikující lékař:
<p>Jméno a příjmení:</p> <p>Číslo pojištěnce:</p> <p>Datum narození:</p> <p>Pojišťovna: Samoplátce</p> <p>Pohlaví: muž žena</p> <p>Adresa:</p> <p>Diagnóza (MKN):</p>	<p style="text-align: center;">(jméno, odbornost, IČP, pracoviště, razítko, podpis)</p>
Primární vzorek:	Jiný materiál:
<p>periferní krev (5ml nesrážlivé krve v K3EDTA)</p> <p>bukální stěr (jen v případě transplantace kostní dřeně)*</p> <p>nativní PV (3*10 ml pv, vždy odebírat krev matky do K3EDTA ke srovnávací analýze)</p> <p>nativní choriové klky (vždy odebírat krev matky do K3EDTA ke srovnávací analýze)</p> <p>produkt koncepce (tkáň plodu ve fyziologickém roztoku - NEPOUŽIVAT FORMALDEHYD, vždy odebírat krev matky do K3EDTA k vyloučení kontaminace)</p> <p>Jiný:</p>	<p>izolovaná DNA z:</p> <p>kultivované buňky:</p>
Datum a čas odběru:	Datum a čas indikace: (pokud se liší od data odběru):
Klinická data: (doplní odesílající lékař)	STATIM
<p>Podmínkou odeslání žádanky je vyplnění fenotypu, který je důvodem k indikaci, a to formou HPO terms** a přiložená podrobná genetická zpráva / ultrazvukový nález / pitevni nález/ a rodokmen rodiny. Bez specifikace fenotypu a zprávy nemůže být vyšetření provedeno!</p>	
<p>Předpokládaná dědičnost onemocnění:</p> <p style="margin-left: 40px;">AR AD (včetně „de novo“) X - vázaná</p>	
<p>Je pacient po transplantaci kostní dřeně?</p> <p style="margin-left: 40px;">ANO (pokud ano, prosíme odběr 1x krev a 2x bukální stěr)*</p> <p style="margin-left: 40px;">NE</p>	<p>Je pacient narozen po léčbě IVF s darovanými gametami?</p> <p style="margin-left: 40px;">ANO (pokud ano, jako rodiče je nutno dodat DNA dárců gamet)</p> <p style="margin-left: 40px;">NE</p>
<p>**Human Phenotype Ontology; dle formátu http://compbio.charite.de/phenomizer/ (např. HP:0004415 Pulmonary artery stenosis)</p>	



Ostatní OA (nutno vyplnit jen pokud není součástí dodané genetické zprávy):

RA (nutno vyplnit jen pokud není součástí dodané genetické zprávy):

Další příbuzní z rodiny, kteří jsou / budou odesláni k vyšetření exomu (optimálně trio - proband a rodiče)

(toto je pouze informativní údaj pro laboratoř, každý z nich bude odeslán se samostatnou žádankou):

Jméno a příjmení příbuzného:

Rok narození:

Vztah k probandovi:

Jméno a příjmení příbuzného:

Rok narození:

Vztah k probandovi:

Jméno a příjmení příbuzného:

Rok narození:

Vztah k probandovi:

Informovaný souhlas* – vyšetřovaná osoba:

SOUHLASÍ

s vyšetřením vzorku
s využitím vzorku k výzkumným účelům
s uskladněním vzorku

NESOUHLASÍ

s uskladněním vzorku

*) Odesláním žádanky indikující lékař potvrzuje, že pacientem či zákonným zástupcem je podepsán IS, který je buď uložen v dokumentaci pacienta nebo je přiložen k této žádance.

Vyšetření provádí: GENNET, s.r.o., Laboratoře GENNET, Pekařská 635/6, 158 00 Praha 5 – Jinonice, Tel: 226 231 691

Záznamy laboratoře:

Datum a čas příjmu vzorku/žádanky:

Vzorek/žádanku přijal(a):

