Ústav hematologie a krevní transfuze
U Nemocnice 2094/1, 128 00, Praha 2
Laboratoř pro poruchy hemostázy
Vedoucí: **RNDr. Ingrid Hrachovinová, PhD.**
Tel. 774 712 115 (vedoucí laboratoře), 221 977 461 Mgr. Dana Provazníková, Ph.D., budova B, 2. patro, číslo dveří B335

Upozornění: Pro externí žadatele provádí Laboratoř pro poruchy hemostázy (LPH) pouze speciální vyšetření pacientů **výhradně po předchozí domluvě** s vedoucí laboratoře nebo s lékaři CTH!

ŽÁDANKA O VYŠETŘENÍ EXTERNÍHO PACIENTA, GENETICKÉ VYŠETŘENÍ

PACIENT

Pohlaví: _____ **Příjmení a jméno:** _____

Evidenční číslo pojištěnce: _____ Pojišťovna: _____ Diagnóza: _____/_____

Důvod vyšetření: _____

!! Součástí žádanky o vyšetření musí být vyplněný informovaný souhlas s genetickým vyšetřením!! (Strany 3 – 4 tohoto dokumentu, nebo na https://www.uhkt.cz/laboratore/laboratorni-zadanky)

Doporučujeme zaslat podrobnější informace o rodinné anamnéze.

ŽÁDÁME O GENETICKÉ VYŠETŘENÍ (označte X)

	Hemofilie A		Koagulační faktory (specifikujte):
	Hemofilie B		Trombocytopatie (specifikujte):
	Von Willebrandova choroba		Trombofilie (AT, PC, PS, aj.) (specifikujte):
	Dys/hypofibrinogenémie		Jiné (např. TTP, aj.) (specifikujte):

MATERIÁL (BIOLOGICKÝ VZOREK)

Datum a čas odběru primárního vzorku: _____

Odesílaný materiál (označte X): ☐ **plná krev** ☐ **DNA** ☐ jiné (např. CVS): _____

O VYŠETŘENÍ ŽÁDÁ

Lékař – klinický genetik (hůlkovým písmem)**:** _____ **Telefon:** _____

Odbornost: ___**208**_____ IČP: _____ **Razítko a podpis**:

Poznámka: *Vyšetření je poskytováno **formou komplexní konsiliární služby**. Spektrum dostupných vyšetření, typy odběru a doby odezvy jsou k nahlédnutí na www.uhkt.cz (Laboratoře > Laboratorní příručky > Laboratoř pro poruchy hemostázy) v dokumentu **Přehled vyšetření.***

Datum a čas příjmu (vyplňuje laboratoř ÚHKT): _____ **Přijal a přezkoumal:** _____

POKYNY PRO ODBĚR A TRANSPORT BIOLOGICKÉHO MATERIÁLU NA EXTERNÍCH PRACOVIŠTÍCH

Biologický materiál odebírejte a odesílejte tak, aby byl doručen **mezi 8:00 až 14:00**, nebo poštou (doba transportu **max. 2 dny**). Urgentní vzorky (např. prenatální vyšetření) odesílejte kurýrem nebo svozem, neposílejte poštou. Externí zadavatel vyšetření potvrzuje, že je schopen zajistit podmínky odběru i přepravy vzorku v souladu se zde uvedenými pokyny. LPH je oprávněna podmínky přepravy vzorku ověřovat.

Vzorky pro DNA ANALÝZU vrozených poruch hemostázy:

1. **Nesrážlivá plná krev –** 3,2% (0.109M) citrát sodný nebo EDTA. Obvykle požadovaný objem vzorku činí **10 ml (2x5ml).** Musí být v obalu, který zamezí zmrznutí nebo výraznému přehřátí.
2. **Zmražená peleta** krevních buněk, která zůstane po odebrání plazmy po odstředění primárního vzorku. Dodává se v původním obalu (náběrové zkumavce). Peleta nesmí při dopravě roztát. Optimální je doprava na suchém ledu. Rozmrzlý vzorek nelze použít k izolaci DNA.
3. **Izolovaná DNA** vysokomolekulární, přečištěná, minimální koncentrace **50 ng/µl**, objem 50 – 100 µl (podle typu vyšetření). Na žádanku **poznamenat použitou metodu izolace**.

Souhlas s genetickým laboratorním vyšetřením

Jméno a příjmení vyšetřované/ho:.....

Rodné číslo:.....

Jméno a příjmení zákonného zástupce:.....

Vztah k vyšetřované osobě:.....

A. Účel genetického laboratorního vyšetření

- ☐ Ověření/potvrzení diagnózy nemoci a/nebo vývojové vady:.....
- ☐ Zjištění predispozice pro nemoc a/nebo vývojovou vadu:.....
- ☐ Zjištění přenašečství pro nemoc a/nebo vývojovou vadu:.....
- ☐ K optimalizaci léčby: .....

Alternativy navrhovaného genetického vyšetření (jejich vhodnost, přínos a rizika):

B. Prohlášení vyšetřované osoby

B. 1. Za výše uvedeným účelem souhlasím s odběrem dále uvedeného vzorku z mého těla a s provedením těchto vyšetření:

Molekulárně genetická vyšetření:

- ☐ Vyšetření pro chorobu:.....
- ☐ Jiné.....

Ze vzorku:

- ☐ Žilní krev
- ☐ Jiné.....

B. 2. Souhlas vyšetřované osoby/zákonného zástupce:

Potvrzuji, že mi bylo poskytnuto poradenství ke genetickému laboratornímu vyšetření za účelem, jak uvedeno shora a že jsem poskytnuté informaci porozuměl/a. Lékařem mi bylo sděleno a vysvětleno následující:

- Účel, povaha, předpokládaný přínos genetického laboratorního vyšetření
- Možný dopad výsledků genetického vyšetření na mé zdraví, na zdraví mých potomků (budoucích generací) a zdraví geneticky příbuzných osob
- Rizika neočekávaných nálezů, což jsou nálezy, které nejsou účelem genetického laboratorního vyšetření, přesto je analýza genetické informace zjistí. Neočekávané nálezy lze rozdělit na skupinu nálezů, které mohou mít pro pacienta a osoby s ním geneticky příbuzné závažný dopad (např. nepotvrzení otcovství). Druhou skupinou jsou nálezy, které se odlišují nálezů běžných, ale jejich konkrétní dopad na současný a/nebo budoucí zdravotní stav pacienta a geneticky příbuzné osoby nelze na základě současných znalostí stanovit.

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 ty to mé dotazy jsem dostal/a jasnou a srozumitelnou odpověď.

B. 3. Rozhodl/a jsem, že se vzorkem bude po ukončení testování naloženo takto:

(zaškrtněte prosím zvolené varianty!)

Souhlas se skladováním

☐ Pokud to bude možné a/nebo účelné, bude můj vzorek skladován pro další vyšetření provedená k mému prospěchu a prospěchu mých příbuzných. Před genetickým vyšetřením, které by se provádělo za jinými účely, než

* vybranou variantu označte

uvedeno v části A., budu řádně poučen/a a toto vyšetření bude vždy provedeno až s novým informovaným souhlasem. Vzorek bude skladován u poskytovatele zdravotních služeb uvedeného v záhlaví nebo v laboratoři spolupracujícího poskytovatele, a to nejvýše po dobu 50 let.

- Souhlasím / nesouhlasím* s jeho využitím ke kontrole kvality DNA diagnostiky (vzorek je použit jako kontrola pro vyšetření jiného pacienta).
- Souhlasím / nesouhlasím* s anonymním využitím skladovaného biologického materiálu v lékařském výzkumu dědičných onemocnění.
- 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 vědom, že pro další genetické testování bude nutný nový odběr materiálu.

B. 4. Dále si přeji následující:

- Abych s výsledky genetického laboratorního vyšetření: byl(a) / nebyl(a) seznámen (a)*
- Abych s výsledky neočekávaných nálezů byl(a)/nebyl(a) seznámen(a)*
- Aby o výsledcích vyšetření a/nebo neočekávaných nálezech * byly informovány následující osoby:

- 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.

Na základě tohoto poučení prohlašuji, že souhlasím s odběrem příslušného vzorku z mého těla a s provedením výše popsaného genetického laboratorního vyšetření s podmínkami uvedenými výše.
Jsem si vědom/a, že svůj souhlas mohu kdykoliv písemně odvolat.

Podpis vyšetřované osoby (zákonného zástupce) …….

V …… **Dne**……

Jméno lékaře: …….

Podpis: …….

* vybranou variantu označte