

Žádanka na genetické vyšetření – Klinický EXOM - Proband

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



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	NESOUHLASÍ	s uskladněním vzorku
	s využitím vzorku k výzkumným účelům		
	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):

